

Madrid, jueves 23 de enero de 2020

## **Identificado el abanico de células y tejidos clave en el desarrollo de una enfermedad reumática rara**

- La esclerosis sistémica, o esclerodermia, que afecta a entre una y tres de cada 10.000 personas, se caracteriza por el exceso de tejido conectivo de los órganos y la piel
- El trabajo liderado por investigadores del CSIC ha revelado nuevas regiones genéticas asociadas a esta enfermedad



La esclerosis sistémica o esclerodermia se caracteriza por la fibrosis (exceso de tejido conectivo) de los órganos y la piel./ PIXABAY

Un equipo internacional dirigido por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha determinado el abanico de células y tejidos que juegan un papel clave en el desarrollo de la esclerosis sistémica o esclerodermia, una enfermedad reumática autoinmune rara. Los resultados, [publicados en la revista Nature Communications](#), se han obtenido tras llevar a cabo un *barrido* del genoma de unas 26.000 personas, de las cuales, cerca de 10.000 padecían la enfermedad.

La esclerosis sistémica, o esclerodermia, se caracteriza por la fibrosis (exceso de tejido conectivo) de los órganos y la piel. Afecta a entre uno y tres de cada 10.000 individuos, con una incidencia considerablemente mayor en mujeres de mediana edad. Diversos órganos vitales, como los pulmones, los riñones o el corazón, pueden verse gravemente afectados.

“Nuestra investigación ha permitido identificar 27 *loci* (posiciones fijas en los cromosomas, que determinan la posición de un gen o de un marcador genético) de susceptibilidad asociados a la enfermedad de forma independiente, 13 de los cuales representan nuevas regiones genéticas. Aplicando una estrategia integradora, aunando metodologías estadísticas y técnicas en epigenética, el estudio proporciona evidencias robustas sobre los posibles genes diana subyacentes a dichas asociaciones genéticas”, explica el investigador del CSIC **Javier Martín, del Instituto de Parasitología y Biomedicina López Neyra**.

Algunos de estos genes están involucrados en vías moleculares asociadas a la vasculopatía y la fibrosis, procesos clave en el desarrollo de la enfermedad. Gracias al gran grupo de estudio, los científicos han conseguido identificar por primera vez regiones genéticas implicadas de manera específica en la susceptibilidad a los dos principales subtipos clínicos de la enfermedad. Finalmente, han hallado que siete de los genes identificados codifican moléculas que son dianas farmacológicas actualmente.

“Los tratamientos de los que disponemos en la actualidad son limitados. Estudios como este trabajo son necesarios para poder abrir nuevas vías terapéuticas en el tratamiento de estas enfermedades consideradas huérfanas”, ha concluido Martín.

López-Isac, et al. **GWAS for systemic sclerosis identifies multiple risk loci and highlights fibrotic and vasculopathy pathways.** *Nature Communications.* DOI: [10.1038/s41467-019-12760-y](https://doi.org/10.1038/s41467-019-12760-y)

**CSIC Comunicación**