

La inmunogenética en el amplio espectro de las enfermedades inmunológicas

The immunogenetic in the broad spectrum of immunological diseases

Goitybell Martínez Téllez^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-6679-1410>

¹Centro Nacional de Genética Médica. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: goity@infomed.sld.cu

Recibido: 02/07/2022

Aprobado: 06/10/2022

La inmunogenética como disciplina estudia las bases genéticas y moleculares de la respuesta inmune. Incluye el estudio de determinadas alteraciones genéticas que afectan tanto su desarrollo como funcionamiento y pueden resultar en una incapacidad del organismo para controlar las infecciones frente a patógenos. Además, contribuye al estudio de enfermedades de disfunción congénita del sistema inmunitario como las inmunodeficiencias primarias o secundarias.

Otra área de interés es la influencia de la base genética en el incremento de la susceptibilidad a enfermedades alérgicas, autoinmunes y cancerígenas en su interacción con factores medioambientales. En este sentido, la inmunogenética favorece el conocimiento en áreas como la inmunidad frente a infecciones, la inmunotolerancia y la inmunidad tumoral.

La inmunogenética se encuentra en estrecha relación con metodologías modernas para determinar modelos de riesgo de enfermedad en base a estudios poblacionales, aparte de hacer uso de la información que aportan las tecnologías ómicas (genómica, epigenómica, transcriptómica, proteómica y metabolómica).

Dentro de esta disciplina es reconocida la importancia y la contribución de los avances en el inmunofenotipaje de antígenos leucocitarios humanos (HLA) orientado en sus inicios para garantizar la histocompatibilidad donante/receptor en los trasplantes.^(1,2)

Se ha estudiado ampliamente la contribución de genes HLA en innumerables enfermedades inmunológicas. En estudios genéticos se ha demostrado la asociación entre determinados *loci* del HLA y diversas enfermedades autoinmunes y autoinflamatorias como artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico, uveítis anterior, alopecia, dermatitis atópica, enfermedad celiaca, espondilitis anquilosante, enfermedad de Behçet, vasculitis, cirrosis biliar primaria, colitis ulcerativa, enfermedad de Crohn, enfermedad de Graves, vitíligo, psoriasis, dermatomiositis entre otras.^(1,3,4,5,6) También en enfermedades infecciosas, entre las que se destaca el VIH, infección por hepatitis B, por hepatitis C, dengue y COVID-19, así como en diferentes tipos de cáncer.^(1,3,7)

En el área de la inmunogenética son también de interés, la identificación de nuevas dianas terapéuticas en las enfermedades inmunológicas, de biomarcadores de predisposición como indicadores del desencadenamiento de enfermedades, así como biomarcadores de pronóstico clínico terapéutico. Además, resalta su contribución al estudio de la respuesta frente a antígenos vacunales, a la farmacogenética y a la aplicación de la medicina personalizada.

Referencias bibliográficas

1. Saghazadeh A, Rezaei N. Introductory Chapter: Immunogenetics. Rezaei N, editor. Immunogenetics. London: IntechOpen; 2019. DOI: <https://doi.org/10.5772/intechopen.85505>
2. DeFilipp Z, Hefazi M, Chen YB, Blazar BR. Emerging approaches to improve allogeneic hematopoietic cell transplantation outcomes for non malignant diseases. Blood. 2022;139(25):3583-93. DOI: <https://doi.org/10.1182/blood.2020009014>
3. Matzaraki V, Kumar V, Wijmenga C, Zhernakova A. The MHC locus and genetic susceptibility to autoimmune and infectious diseases. Genome Biology. 2017;18(1):760. DOI: <https://doi.org/5772/intechopen.85505>
4. Ortiz-Fernández L, Martín J, Alarcón-Riquelme ME. A Summary on the Genetics of Systemic Lupus Erythematosus, Rheumatoid Arthritis, Systemic Sclerosis, and Sjögren's Syndrome. Clin Rev Allergy Immunol. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12016-022-08951-z>
5. Lamb JA. The Genetics of Autoimmune Myositis. Front Immunol. 2022;13:886290. DOI: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2022.886290>
6. Padyukov L. Genetics of rheumatoid arthritis. Semin Immunopathol. 2022 Jan;44(1):47-62. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00281-022-00912-0>
7. Aguiar VRC, Augusto DG, Castelli EC, Hollenbach JA, Meyer D, Nunes K *et al.* An immunogenetic view of COVID-19. Genet Mol Biol. 2021;44(1Suppl 1):e20210036. DOI: <https://doi.org/10.1590/1678-4685-GMB-2021-0036>

Conflicto de intereses

El autor declara que no existe conflicto de intereses.