



Proyecto n° PG-09-6711-2007

Estudio de factores multigénicos y relación con el desarrollo de hepatitis autoinmune tipo 1 en población mestiza venezolana

Responsable: Tassinari Crimi, Paolo Antonio

Etapas cumplidas / Etapas totales: 1/1

Especialidad: Inmunogenética

Resumen: Se observó un incremento significativo del genotipo C/T del polimorfismo PTPN22 1858 C/T en los pacientes. Asociación de este polimorfismo a la presencia de cirrosis, recaída al tratamiento, AMA, niveles aumentados de IgG y la presencia de enfermedades autoinmunes. La relación entre las frecuencias genotípicas TT/TC del polimorfismo ICOS c.1564 T/C es significativamente distinta al compararla en el grupo de pacientes con respecto al grupo control. Al comparar los polimorfismos ICOS c.1564 T/C y c. 2373 G/C entre pacientes y controles, observamos que la combinación TT/GC es más frecuente en el segundo grupo, sugiriendo un efecto protector. Asociación significativa entre la presencia del alelo HLA DRB1*03 y el polimorfismo del gen ICOS c.1564T/T. No encontramos susceptibilidad genética asociada a los polimorfismos PD-1.3G/QA, CTLA-4 e ICOS c 2373 y c.602.

Productos

Publicaciones

Artículos

Fortes, M., Tassinari, P., Blanca, I. y Machado, I., “Asociación del polimorfismo del Gen PTPN22 (C1858T) con hepatitis autoinmune tipo 1 en la población mestiza venezolana”, *Revista de la Sociedad Venezolana de Gastroenterología (Gen)*, **65**(1): 18-21, 2011.

Eventos

1. Fortes, M.P., Machado, I.V., Blanca, I. y Tassinari, P., “Asociación del polimorfismo del Gen PTPN22 (C1858T) con hepatitis autoinmune tipo 1 en la población mestiza venezolana”, *XXXI Congreso Venezolano de Gastroenterología*, Caracas, 2010. (También presentado en *XVIII Congreso de la Sociedad Venezolana de Alergia, Asma e Inmunología*, Puerto la Cruz, estado Anzoátegui, Venezuela, 2010).

2. Fortes, M.P., Tassinari, P., Blanca, I. y Machado, I.V., “Evidence of an association between the single nucleotide polymorphism C1858T of PTPN22 gene and autoimmune hepatitis type 1 in Venezuelan mestizo patients”, *AASLD Meeting*, Boston, USA, 2010. (También presentado en *Federation of Clinical Immunology Societies, FOCIS*, Washington, USA, 2011).

3. Fortes, M.P., Machado, I.V., Blanca, I. y Tassinari, P., “Asociación del polimorfismo del Gen CTLA-4 con hepatitis autoinmune tipo 1 en la población mestiza venezolana, *XX Congreso de la Sociedad Venezolana de Alergia, Asma e Inmunología*, Caracas, 2012./