



ACTIVITATS

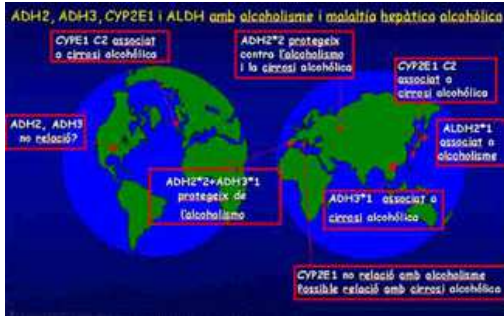
TESIS

ENTREVISTES

AVENÇOS

A FONS

MEDICINA I SALUT



02/2006 - Alcoholisme, un desordre genètic?

L'alcoholisme i la malaltia hepàtica alcohòlica són entitats clínicament molt heterogènies. El per què algunes persones esdevenen alcohòliques no és conegut. Tampoc ho és perquè només alguns alcohòlics desenvolupen malaltia hepàtica alcohòlica. Atès que els factors ambientals no ho expliquen del tot, l'esforç investigador s'ha dirigit a buscar si determinants genètics de la persona expliquen aquesta variabilitat/vulnerabilitat interindividual.

Referències

Article: E. Zintzaras, I. Stefanidis, M. Santos, F. Vidal. "Do Alcohol-Metabolizing Enzyme Gene Polymorphisms Increase the Risk of Alcoholism and Alcoholic Liver Disease?", *Hepatology*, 2006, 43:352-361.

Una part important de la recerca en genètica que s'ha fet en aquest camp tracta sobre el paper de alcohol deshidrogenassa (ADH) (Figures 1 i 2), citocrom P-450 (CYP2E1) (Figura 3) i aldèhid deshidrogenassa (ALDH) (Figura 4), atès el seu paper crític en el procés d'oxidació de l'alcohol. Els gens que codifiquen per a aquests enzims són polimòrfics i en tots ells s'han trobat mutacions que tradueixen modificacions en l'activitat funcional a nivell de proteïna. La majoria d'estudis s'han portat a terme en forma d'estudis de casos i controls, i molts d'ells ofereixen resultats parcials i incomplets, degut a problemes de disseny, escàs numero de pacients estudiats i diferents definicions. Això justifica que força d'aquests estudis ofereixin resultats discordants (Figura 5), doncs cal l'estudi de centenars o milers d'individus si es vol que resultats d'estudis genètics d'associació poblacional siguin reproduïbles. Per a minorar les mancances dels estudis de casos i controls, existeix una eina estadística que és el meta-anàlisi. El meta-anàlisi consisteix en una avaluació de la literatura, seleccionar els articles adients, definir uns criteris estrictes i avaluar el resultat conjunt de tots els treballs que fins aleshores havien estat avaluats individualment.

El grup investigador ha realitzat un meta-anàlisi sobre el paper dels polimorfismos genètics de ADH, CYP2E1 i ALDH en el risc de desenvolupament de dependència de l'alcohol i de malaltia hepàtica alcohòlica. Es varen escollir els treballs científics relacionats amb aquest tema publicats entre 1990 i 2004 (n=236) i d'entre ells se'n varen seleccionar 50 que complien els criteris prèviament definits pels investigadors. Els resultats demostren que els individus portadors de les variants genètiques ADH2*1, ADH3*2 i ALDH2*1 presenten un risc més elevat d'alcoholisme, tot i que existiesen diferències entre les poblacions humanes asiàtiques i caucàsiques. En aquestes últimes (fonamentalment poblacions europees) sembla que només la variant genètica ADH2*1 incrementa el risc d'alcoholisme. Aquesta variant codifica per una proteïna que té una activitat enzimàtica molt menor que la codificada per la variant genètica alternativa, la ADH2*2. Pel que fa a la malaltia hepàtica alcohòlica, el meta-anàlisi no ha trobat cap tipus d'associació. En resum, tot i que el nostre meta-anàlisi està basat en un gran nombre de individus, és clar que qualsevol treball futur ha d'estructurar les dades en funció dels diferents grups que s'incloueixen en l'estudi, per exemple segons el grup ètnic o el gènere de les persones estudiades.

AVENÇOS

Identifiquen el paper clau d'un gen per a la supervivència neuronal

Investigadors de la UAB han mostrat el paper primordial que un gen, el *Nurr1*, juga en la supervivència neuronal associada a l'activitat sinàptica. Aquesta descoberta pot ajudar en la comprensió de les alteracions en les connexions neuronals i les degradacions neuronals que comporta l'Alzheimer.

[+]

AVENÇOS

Un mètode més precís per al diagnòstic de la dissecció aòrtica

La dissecció aòrtica és una malaltia vascular amb elevada mortalitat en què s'esquinça la paret de l'aorta. Determinar les variables que caracteritzen la dissecció condiciona el tractament dels pacients i la seva evolució per la qual cosa és important disposar d'unes bones eines de diagnòstic. Investigadors de la UAB han testat una nova tècnica en 3D.

[+]

A FONS

Arsènic i cèl·lules mare, és el càncer el destí d'aquesta relació? (Premi Aposta UAB 2011)

L'arsènic causa diversos tipus de càncer. No obstant això, moltes persones al món viuen exposades a l'arsènic que, de manera natural, es troba en sols i aigües no depurades. Aquest projecte reconegut amb un Premi Aposta de la UAB pretén determinar quina relació té l'arsènic amb l'aparició de cèl·lules mare canceroses, capaces de generar un tumor.

[+]

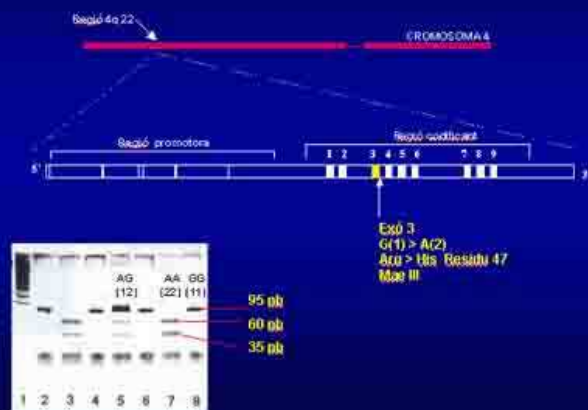
A FONS

Plantes ornamentals potencialment tòxiques

La mèlia és un arbre ornamental que conté principis actius que poden resultar tòxics a partir de certes dosis o en determinades circumstàncies. Malgrat això, es pot trobar en jardins públics ja que no existeix cap legislació a Espanya que ho reguli. Experts de la UAB alerten que, a més dels criteris ornamentals, caldria tenir en compte els criteris de toxicitat.

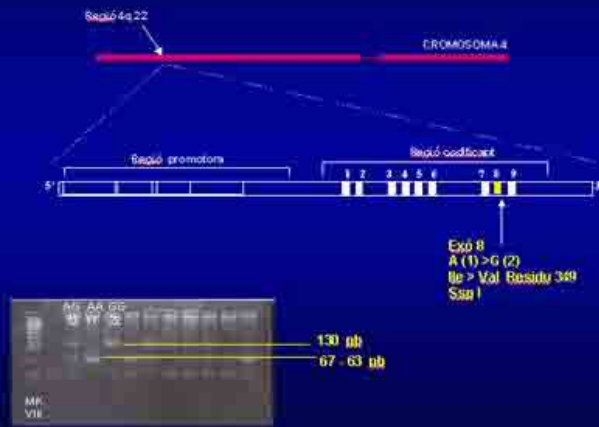
[+]

Figura 1: variants al·leliques de ADH2



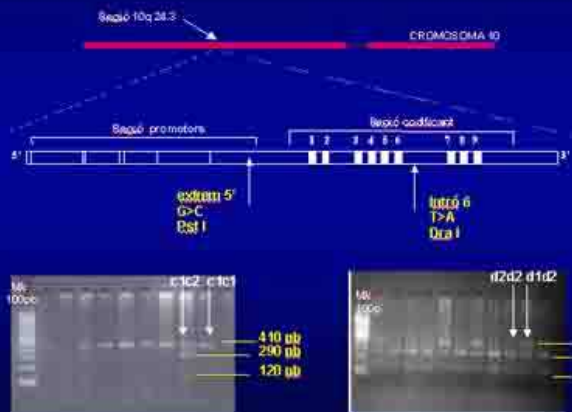
K. Nakamura. Alcohol Clin Exp Res 1996; 20: 52-55

Figura 2: variants al·lèliques de ADH3



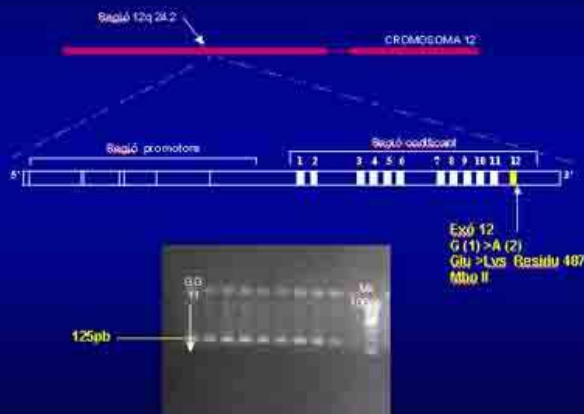
K. Nakamura, Alcohol Clin Exp Res 1996; 20: 52-55

Figura 3: variants al·lèliques de CYP2E1 Dra-I i Pst-I

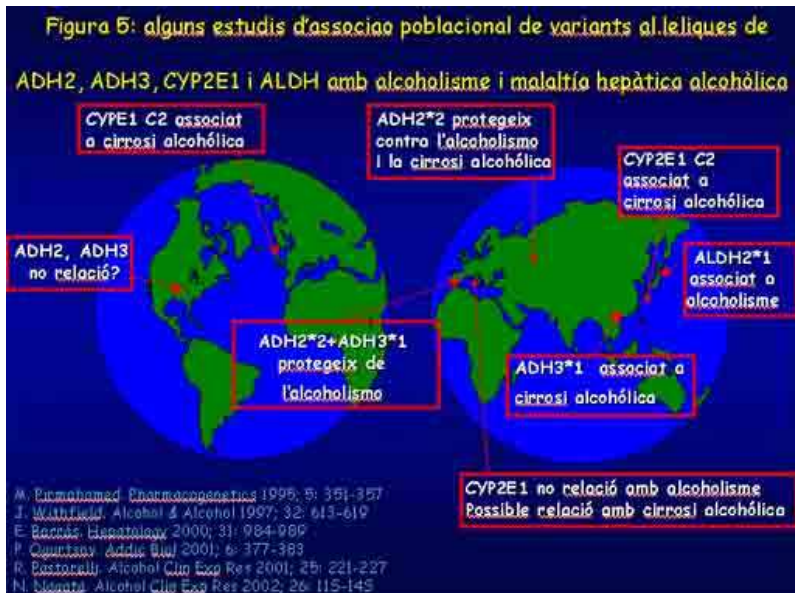


VT, Savolainen, J Hepatol 1997; 26: 55-61

Figura 4: variants al·lèliques de ALDH2



K. Nakamura, Alcohol Clin Exp Res 1996; 20: 52-55



Mauro Santos

**Departament de Genètica i de Microbiologia
 Universitat Autònoma de Barcelona**

mauro.santos@uab.es

▢ **Obtenir en PDF**

Si tens propostes: premsa.ciencia@uab.es

E-mail per rebre el nostre butlletí

Enviar