



Un solo gen que controla el sistema inmunitario en el Lupus

Description

El lupus es una enfermedad autoinmune. Recientes investigaciones han vinculado el gen **UNC93B1** con su aparición, abriendo nuevas vías para su estudio y tratamiento.

CONTENIDOS

El lupus: una enfermedad autoinmune que afecta a millones

El lupus es una enfermedad crónica que se produce cuando el sistema inmunitario, que normalmente defiende al cuerpo de las infecciones, ataca por error a las células y tejidos sanos. Esto puede causar inflamación y daño en diferentes órganos, como las articulaciones, la piel, los riñones, el corazón, los pulmones, el cerebro y los vasos sanguíneos. El lupus [puede manifestarse de diversas formas](#), con síntomas que van desde leves a graves, y que pueden aparecer y desaparecer a lo largo del tiempo.

Algunos de los síntomas más comunes son: fatiga, fiebre, dolor articular, erupción en forma de mariposa en el rostro, sensibilidad al sol, pérdida de cabello, dedos que cambian de color con el frío o el estrés, y problemas respiratorios o cardíacos. El lupus es más frecuente en las mujeres que en los hombres, y suele afectar a personas entre los 15 y los 45 años de edad. No se conoce la causa exacta del lupus, pero se cree que está relacionada con una combinación de factores genéticos y ambientales.

El gen **UNC93B1**: un actor clave en el desarrollo del lupus

El gen **UNC93B1** es uno de los genes que se ha vinculado con el lupus, ya que codifica una proteína que regula la actividad de unos receptores llamados TLR7, que se encargan de detectar el material genético de virus y bacterias e iniciar una respuesta inmunitaria. Cuando el gen **UNC93B1** está mutado, la proteína que produce no funciona correctamente y los receptores TLR7 se acumulan en exceso en las células inmunitarias, lo que hace que sean menos sensibles a la activación por parte de los microbios y más propensas a reconocer y atacar al propio organismo. Esto provoca una reacción autoinmune que desencadena el lupus. [La mutación en el gen **UNC93B1**](#) es suficiente para causar el lupus en algunas personas, aunque también pueden influir otros factores, como las infecciones, ciertos medicamentos o la exposición al sol.

Descubrimiento científico: la relación entre el gen UNC93B1 y el lupus

La relación entre el gen UNC93B1 y el lupus se descubrió gracias a la colaboración de varios equipos de investigación de diferentes países, que combinaron sus conocimientos y recursos para resolver un misterio médico. Todo empezó cuando un grupo de científicos del Instituto Max Planck de Biología de la Infección en Alemania descubrió que un conjunto de proteínas llamado complejo BIRC era necesario para degradar correctamente los receptores TLR7 y evitar su acumulación en las células inmunitarias. También observaron que la proteína Unc93B1, codificada por el gen UNC93B1, era esencial para que el complejo BIRC funcionara bien.

Estos hallazgos se basaron en experimentos realizados en ratones, pero los investigadores sospechaban que podrían aplicarse también a los humanos. Para comprobarlo, se pusieron en contacto con un colega de Múnich que había encontrado una mutación en el gen UNC93B1 en un niño con lupus. En pocas semanas, lograron confirmar que la mutación era la causa del lupus del paciente, y que también afectaba a su padre, que tenía signos de inflamación leve. Además, otro estudio encontró dos familias más con una mutación diferente en el mismo gen que también padecían lupus, lo que reforzó la evidencia de la implicación de Unc93B1 en la enfermedad.



El lupus, una enfermedad autoinmune, puede manifestarse en la piel causando erupciones y lesiones. Estas afecciones cutáneas, exacerbadas por la exposición solar, son comunes pero varían entre individuos.

El complejo BORC: una función esencial en el sistema nervioso

El complejo BORC no solo tiene un papel importante en el sistema inmunitario, sino también en el sistema nervioso, ya que participa en el mantenimiento de la salud de las células nerviosas. Una de las partes del complejo BORC es especialmente relevante para el transporte de vesículas a largas distancias dentro de las células nerviosas, lo que permite la comunicación entre ellas. Cuando la función del complejo BORC se debilita en los ratones, se produce un daño en las células nerviosas y una dificultad para el movimiento.

Esto sugiere que si el complejo BIRC no funciona bien en los humanos, podr a manifestarse primero en trastornos neurodegenerativos, que, curiosamente, suelen coexistir con enfermedades autoinflamatorias o autoinmunes y compartir [variantes gen ticas](#) y v as moleculares. Los investigadores creen que esta podr a ser la raz n por la que no se han encontrado mutaciones en el complejo BIRC relacionadas con enfermedades autoinmunes en los estudios gen ticos hasta ahora, y que se necesita m s investigaci n para comprender mejor estos procesos.

Avances en el diagn stico y tratamiento del lupus gracias al gen UNC93B1

El descubrimiento de la relaci n entre el gen UNC93B1 y el lupus tiene implicaciones importantes para el diagn stico y el tratamiento de la enfermedad, ya que abre nuevas posibilidades para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Por un lado, el an lisis de las mutaciones en el gen UNC93B1 podr a permitir un diagn stico precoz y preciso del lupus, lo que facilitar a la intervenci n temprana y la prevenci n de complicaciones.

Por otro lado, el conocimiento del mecanismo molecular que implica al gen UNC93B1 y al receptor TLR7 podr a ofrecer una nueva diana terap utica para el lupus, es decir, un punto de acci n espec fico para desarrollar medicamentos que modulen la respuesta inmunitaria y eviten la inflamaci n cr nica. Estos medicamentos podr an ser m s efectivos y seguros que los tratamientos actuales, que se basan en f rmacos inmunosupresores que tienen [efectos secundarios](#) indeseables y no siempre funcionan bien.

Te Puede Interesar:

El lupus: una enfermedad compleja con m ltiples factores gen ticos

El gen UNC93B1 es uno de los muchos genes y factores que est n involucrados en el lupus, ya que se trata de una enfermedad compleja y heterog nea que puede tener diferentes causas y manifestaciones. Se estima que hay m s de 100 genes que pueden influir en el riesgo o la gravedad del lupus, aunque la mayor a de ellos tienen un efecto peque o o moderado. Algunos de estos genes est n relacionados con el sistema inmunitario, como los que codifican los receptores TLR7 y TLR9, que tambi n reconocen el material gen tico de los microbios, o los que codifican los anticuerpos, que son las mol culas que atacan a los ant genos.

Otros genes est n relacionados con otros sistemas u  rganos, como los que codifican las prote nas del complemento, que son parte de la defensa innata, o los que codifican los receptores de estr genos, que son las hormonas sexuales femeninas. Adem s de los genes, hay otros factores que pueden desencadenar o agravar el lupus, como las infecciones, ciertos medicamentos, el estr s, las hormonas, el tabaco o la exposici n al sol. Estos factores pueden interactuar con los genes y provocar una alteraci n del equilibrio inmunitario que conduce al lupus.

Investigaci n del lupus: avances significativos en los  ltimos a os

La investigaci n del lupus ha avanzado mucho en los  ltimos a os, gracias al esfuerzo de cient ficos, m dicos, pacientes y organizaciones que han colaborado para mejorar el conocimiento y el manejo de la enfermedad. Algunos de los avances m s destacados son: La identificaci n de nuevos genes y biomarcadores asociados al lupus, que permiten una mejor comprensi n de los mecanismos moleculares y celulares que subyacen a la enfermedad, as  como un diagn stico m s r pido y preciso.

Para seguir pensando

La prevenci n y el control del lupus son aspectos clave para minimizar el impacto de la enfermedad en la vida de los pacientes. Aunque no se puede prevenir el lupus, ya que es una enfermedad autoinmune que se produce por una combinaci n de factores gen ticos y ambientales, s  se pueden tomar medidas para reducir el riesgo de brotes y complicaciones.

~~Estas medidas incluyen: llevar una vida saludable, con una alimentaci n equilibrada y ejercicio f sico regular; evitar~~

la exposición al sol y usar protector solar; no fumar; descansar lo suficiente y manejar el estrés; seguir el tratamiento prescrito por el médico y acudir a las revisiones periódicas; y participar en grupos de apoyo o programas de educación para pacientes, que pueden ayudar a entender mejor la enfermedad y afrontar sus desafíos. El control del lupus se basa en el seguimiento médico y el tratamiento individualizado, que puede incluir medicamentos para aliviar los síntomas, prevenir o tratar las complicaciones, y regular la respuesta inmunitaria.