



## 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 podían 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, podría manifestarse primero en trastornos neurodegenerativos, que, curiosamente, suelen coexistir con enfermedades autoinflamatorias o autoinmunes y compartir [variantes genéticas](#) y vías moleculares. Los investigadores creen que esta podría ser la razón por la que no se han encontrado mutaciones en el complejo BIRC relacionadas con enfermedades autoinmunes en los estudios genéticos hasta ahora, y que se necesita más investigación para comprender mejor estos procesos.

## Avances en el diagnóstico y tratamiento del lupus gracias al gen UNC93B1

El descubrimiento de la relación entre el gen UNC93B1 y el lupus tiene implicaciones importantes para el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad, ya que abre nuevas posibilidades para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Por un lado, el análisis de las mutaciones en el gen UNC93B1 podría permitir un diagnóstico precoz y preciso del lupus, lo que facilitaría la intervención temprana y la prevención de complicaciones.

Por otro lado, el conocimiento del mecanismo molecular que implica al gen UNC93B1 y al receptor TLR7 podría ofrecer una nueva diana terapéutica para el lupus, es decir, un punto de acción específico para desarrollar medicamentos que modulen la respuesta inmunitaria y eviten la inflamación crónica. Estos medicamentos podrían ser más efectivos y seguros que los tratamientos actuales, que se basan en fármacos inmunosupresores que tienen [efectos secundarios](#) indeseables y no siempre funcionan bien.

Te Puede Interesar:

## El lupus: una enfermedad compleja con múltiples factores genéticos

El gen UNC93B1 es uno de los muchos genes y factores que están involucrados en el lupus, ya que se trata de una enfermedad compleja y heterogénea que puede tener diferentes causas y manifestaciones. Se estima que hay más de 100 genes que pueden influir en el riesgo o la gravedad del lupus, aunque la mayoría de ellos tienen un efecto pequeño o moderado. Algunos de estos genes están relacionados con el sistema inmunitario, como los que codifican los receptores TLR7 y TLR9, que también reconocen el material genético de los microbios, o los que codifican los anticuerpos, que son las moléculas que atacan a los antígenos.

Otros genes están relacionados con otros sistemas u órganos, como los que codifican las proteínas del complemento, que son parte de la defensa innata, o los que codifican los receptores de estrógenos, que son las hormonas sexuales femeninas. Además de los genes, hay otros factores que pueden desencadenar o agravar el lupus, como las infecciones, ciertos medicamentos, el estrés, las hormonas, el tabaco o la exposición al sol. Estos factores pueden interactuar con los genes y provocar una alteración del equilibrio inmunitario que conduce al lupus.

## Investigación del lupus: avances significativos en los últimos años

La investigación del lupus ha avanzado mucho en los últimos años, gracias al esfuerzo de científicos, médicos, pacientes y organizaciones que han colaborado para mejorar el conocimiento y el manejo de la enfermedad. Algunos de los avances más destacados son: La identificación de nuevos genes y biomarcadores asociados al lupus, que permiten una mejor comprensión de los mecanismos moleculares y celulares que subyacen a la enfermedad, así como un diagnóstico más rápido y preciso.

## Para seguir pensando

La prevención 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 combinación de factores genéticos y ambientales, sí se pueden tomar medidas para reducir el riesgo de brotes y complicaciones.

~~Estas medidas incluyen: llevar una vida saludable, con una alimentación equilibrada y ejercicio físico 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.