

**Título del Trabajo:**

ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DEL GEN RERE EN LEUCOCITOS DERIVADOS DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

**Título del Trabajo en Inglés:**

Expression analysis of the RERE gene in leucocytes derived from patients with Huntington Disease

**Nombre:** ESPERANZA TERESA

**Apellidos:** RAMOS CALLEJA

**ORCID:**

**País de Residencia:** MEXICO

**Área de Investigación:** MÉDICA Y PARAMÉDICA

**Institución a la que Pertenece:** INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION

**Área de Adscripción:** Medicina Genómica

**Correo Electrónico:** esperc95@gmail.com

**Datos de los(as) coautores(as) del Trabajo**

Alberto Hidalgo Bravo, Monica Santamaria Olmedo

Medicina Genomica, Instituto Nacional de Rehabilitacion, MEXICO, dr\_genetica@yahoo.com,

Medicina Genomica, Instituto Nacional de Rehabilitacion, MEXICO, mgso82@gmail.com,

**Palabras en Español:**

Huntington, RERE, huntingtina

**Palabras en Inglés:**

Huntington, RERE, huntingtin

**Título del Trabajo:**

ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DEL GEN RERE EN LEUCOCITOS DERIVADOS DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

**Título del Trabajo en Inglés:**

Expression analysis of the RERE gene in leucocytes derived from patients with Huntington Disease

**Área de Investigación:**

MÉDICA Y PARAMÉDICA

**Introducción:**

La enfermedad de Huntington es la enfermedad neurodegenerativa monogénica más común en países occidentales. Es producida por la expansión del repetido CAG >36 que genera ganancia de función en la proteína huntingtina y conlleva a la formación de tractos de poliglutamina muy largos. El gen RERE (dipéptidos repetidos de arginina-ácido glutámico) interacciona con tractos de poliglutamina producto de la expansión de repetidos CAG de atrofina 1, contribuyendo a la formación de agregados proteínicos

**Objetivo:**

Analizar la expresión del gen RERE en leucocitos derivados de pacientes con Enfermedad de Huntington

**Metodología:**

Se incluyeron 19 pacientes con la enfermedad y 19 controles sanos pareados por edad y sexo. Se realizó extracción y purificación de RNA, con cuantificación de la expresión mediante PCR por tiempo real (RT-qPCR).

**Resultados:**

Los resultados de este proyecto de investigación mostraron una expresión diferencial estadísticamente significativa en los niveles del gen RERE entre los pacientes con enfermedad de Huntington e individuos neurológicamente sanos, con una expresión aumentada en individuos con la enfermedad.

**Conclusiones:**

Hasta la fecha desconocemos de qué manera la sobreexpresión de RERE está involucrada en los mecanismos patogénicos de la enfermedad de Huntington. Es necesario conducir estudios adicionales para dilucidar el papel de RERE en la fisiopatología de la enfermedad de Huntington.