

Título del Trabajo:

Estudio del microsatélite Rep-1 del gen alfa sinucleína en pacientes con la enfermedad de Parkinson idiopática.

Título del Trabajo en Inglés:

Study of the Rep-1 microsatellite of the alpha-synuclein gene in patients with idiopathic Parkinson's disease.

Nombre: ARTURO

Apellidos: GALVEZ ROSAS

ORCID:

País de Residencia: MEXICO

Área de Investigación: INVESTIGACIÓN EN SALUD

Institución a la que Pertenece: INSTITUTO NACIONAL DE REHABILITACION GILLERMO IBARRA IBARRA

Área de Adscripción: investigación

Correo Electrónico: art690615@yahoo.com.mx

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

Cristian Marroquí Sánchez, Rogelio Paniagua Pérez, Paul Carrillo Mora, José A Martínez Cortez, Claudia Hernández Arenas, Antonio Verduzco Mendoza, Alberto Ávila Luna, Antonio Bueno Nava, Arturo Gálvez Rosas

Neurociencias Básica, INRLGII, MEXICO, cgmsx22@gamil.com,

Servicio de Bioquímica, INRLGII, MEXICO, rogelp@yaho.com, 0000-0003-3274-2941

Neurociencias Clínicas, INRLGII, MEXICO, neuropc@gmail.com, 0000-0002-3178-7016

Servicio de Neurología, INRLGII, MEXICO, martinezcortezja@gmail.com, 0000-0002-8884-7489

Servicio de Daño Cerebral Aquirido, INRLGII, MEXICO, clausen1302@hotmail.com, 0000-0001-8705-6717

Bioterio y cirugía experimental, INRLGII, MEXICO, cnrverduzco@hotmail.com, 0000-0003-0135-4559

Neurociencias Básica, INRLGII, MEXICO, tato247@hotmail.com, 0000-0002-4542-1883

Neurociencias Básica, INRLGII, MEXICO, ton631@hotmail.com, 0000-0003-0291-4554

Neurociencias Básica, INRLGII, MEXICO, art690615@yahoo.com.mx, 0009-0000-7353-2487

Palabras en Español:

Enfermedad de Parkinson, gen alfa sinucleina, microsatélite Rep 1

Palabras en Inglés:

Parkinson's disease, alpha-synuclein gene, Rep 1 microsatellite

Título del Trabajo:

Estudio del microsatélite Rep-1 del gen alfa sinucleína en pacientes con la enfermedad de Parkinson idiopática.

Título del Trabajo en Inglés:

Study of the Rep-1 microsatellite of the alpha-synuclein gene in patients with idiopathic Parkinson's disease.

Área de Investigación:

investigación

Introducción:

La enfermedad de Parkinson (EP) es un padecimiento neurodegenerativo, altamente incapacitante que se manifiesta clínicamente por los síntomas motores como temblor en reposo, bradicinesia, rigidez muscular e inestabilidad postural, pero cuando es diagnosticada la EP, en el cerebro del paciente ya se han degenerado más del 70% de las neuronas dopaminérgicas. Por lo tanto, es importante la búsqueda de un biomarcador confiable para el diagnóstico y crucial para la evolución del padecimiento. En el gen de la alfa sinucleína (α -Syn), se ha identificado un dinucleótido de tipo microsatélite denominado Rep-1 que podría ser utilizado como un biomarcador de riesgo en la EP.

Objetivo:

Evaluar las variantes del microsatélite Rep-1 del gen α -Syn en pacientes con la EP idiopática.

Metodología:

Se realizó un estudio de casos y controles, donde se reclutaron 15 pacientes con EP en el servicio de neurología y 15 controles sin la enfermedad que fueron voluntarios de la consulta externa del Instituto Nacional de Rehabilitación LGII. Posteriormente se les tomó una muestra de sangre periférica para la extracción de ADN genómico. Para el análisis de la longitud de los fragmentos repetidos Rep-1 se utilizó la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), la genotipificación de los repetidos dinucleótidos se realizó en un secuenciador de ADN ABI PRISM 3500xL, usando estándares GeneScan FAM 500. Los datos se analizaron con el paquete estadístico SPSS V23 para Windows. Se realizó estadística descriptiva mediante pruebas de tendencia central, y se revisó la posible asociación utilizando la prueba de χ^2 y t de Student. Además, se calculó la probabilidad de riesgo debido al reducido número de pacientes.

Resultados:

Se analizaron 30 pacientes; 15 pacientes con diagnóstico de la EP y 15 controles. El promedio de edad en los pacientes con EP idiopática fue de 65 ± 6.4 años, y de 61 ± 6.1 años en los controles sanos. Por otra parte, en cuanto al género, hubo 5 (33.3%) hombres y 10 (66.7%) mujeres en ambos grupos, sin encontrar diferencias estadísticamente significativas. El análisis de los fragmentos mostró que el alelo Rep-1 de 265 pb fue el alelo más frecuente en ambos grupos (63.3%), seguido por la variante Rep-1 de 267 pb con una frecuencia del 20.0% en los pacientes y un 23.3% en los controles. Se formaron tres grupos de variantes alélicas; alelo corto (246, 248, y 257 pb), alelo intermedio (265 pb) y alelo largo (266, 270 pb). Donde se pudo observar una mayor significancia de los alelos más largos con los

pacientes con EP con una probabilidad de riesgo 1.37 y una $p = 0.09$.

Conclusiones:

La identificación del microsatélite Rep-1 del gen α -Syn está mostrando una tendencia de los alelos de mayor tamaño (>265 pb) como un factor de riesgo para presentar la EP idiopática.