VALOR PREDICTIVO DE POLIMORFISMOS EN GENES DE LA FAMILIA DE LA GLUTATION-S-TRANSFERASA EN ANEMIA DE FANCONI.

Maria Castellà, Jordi Surrallés.
Grupo de Mutagénesis. Departamento de Genética y Microbiología. Universidad Autónoma de Barcelona. Barcelona.

La Anemia de Fanconi es una enfermedad que presenta una gran variabilidad tanto a nivel celular como en las características y gravedad de la sintomatología clínica que presentan los pacientes. Esta variabilidad existe, no sólo para pacientes pertenecientes a un mismo grupo de complementación, sinó incluso entre pacientes que comparten la misma mutación. Hasta el momento, no existen muchas herramientas que puedan ayudarnos a pronosticar cuál será la evolución de un determinado paciente, y el motivo es que no se han identificado todavía los factores responsables de generar esta variabilidad clínica y celular.

Las Glutatión-S-transferasas (GST) son enzimas de fase II del metabolismo que intervienen en la detoxificación de un gran número de sustancias. En la población general existe un elevado porcentaje de formas polimórficas para estos genes que conllevan una disminución de la actividad de la proteína o la ausencia total de ésta.

Los genes de la familia GST han sido relacionados con la Anemia de Fanconi por varios motivos: (i) determinados polimorfismos en estos genes han sido relacionados con menor capacidad de detoxificiación del DEB (agente formador de enlaces inter-catenarios) y (ii) se ha determinado la existencia de una interacción molecular entre GST-P1 y FANCC.

Con estos precedentes, hemos querido hacer un estudio para comprobar si determinadas formas polimórficas para estos genes están relacionadas con una mayor severidad en la sintomatología clínica y el fenotipo celular de estos pacientes o una mayor sensibilidad a los agentes formadores de enlaces inter-catenarios.

La identificación de buenos factores pronóstico de evolución de la enfermedad permitiría hacer una mejor valoración de cuál sería el mejor tratamiento a seguir para cada paciente.