

Variantes SNV'S RS1345365 de *ELMO1* y RS2291166 de *TJPI* y su probable relación en el desarrollo de Pancreatitis Idiopática

Lic. Caballero Avendaño, Arturo¹; Dr. Ramírez García, Sergio Alberto²; Dra. González Villoria, Ruth Ana María³; Mtro. Siliceo Murrieta, José Isaías⁴

RESUMEN

La pancreatitis es un rasgo poligénico inflamatorio del páncreas exocrino como resultado de daño en las células acinares y puede clasificarse como aguda o crónica recurrente, la prevalencia de los casos idiopáticos o de etiología no determinada es de 5-15% los cuales se ha asociado a modificaciones génicas particulares.

El gen *ELMO1* está relacionado con la regulación de la inflamación y la fibrogénesis, mientras *TJPI* mantiene las uniones estrechas tipo 1 (ZO-1) ápico-laterales acinares pancreáticas. Además se ha reportado que el gen ZO-1 está desregulada en modelos experimentales de pancreatitis. Cada uno de estos genes presenta marcadores con implicaciones funcionales; la variaciones de un solo nucleótido del SNV'S RS1345365 de *ELMO1* en alguna región se relaciona con un desequilibrio de ligamiento y el SNV'S RS2291166 del gen *TJPI* conduce al cambio de aminoácido; uno de carga negativa por un aminoácido neutro- (p.D1334A) asociado con una alteración conformacional en ZO-1, además, estos marcadores tienen un efecto patogénico (se relacionan con albuminuria, diabetes y nefropatía).

Este tipo de trastornos monogénicos, los desórdenes cromosómicos, las enfermedades multifactoriales y los factores ambientales relacionados son estudiados por la epidemiología clínica y genética, enfocados a la etiología, distribución y control de las enfermedades en grupos de familiares. Este proyecto tiene como objetivo estudiar mediante la epidemiología genética los SNV'S de *ELMO1* y *TJPI*, analizar su frecuencia, descripción y determinar si son un factor de riesgo o protector para el desarrollo de pancreatitis idiopática.

Palabras claves: pancreatitis idiopática, epistático, gen, epidemiología clínica.

¹ Estudiante del primer semestre la Maestría en Salud Pública, División de Estudios de Posgrado, Universidad de la Sierra Sur, e-mail: visitarturo@hotmail.com.

² Profesor-Investigador, Director del Comité Tutorial, adscrito a la División de Estudios de Posgrado, Universidad de la Sierra Sur, e-mail: sergio7genetica@hotmail.com.

³ Profesor-Investigador, Co-Director del Comité Tutorial, adscrito a la División de Estudios de Posgrado, Universidad de la Sierra Sur, email: gonzalezvilloria@yahoo.com.mx.

⁴ Profesor-Investigador, Asesor del Comité Tutorial, adscrito a la División de Estudios de Posgrado, Universidad de la Sierra Sur, e-mail: joseisaiasm@gmail.com.