Caracterización de variantes en genes del sistema NER y su asociación con la enfermedad de Parkinson (Máximo 2 líneas, Arial 14)

**Karla Mariana Alvarado Retana1,** Hilda Mariela Alvarado Retana1, Sergio Manuel Salas Pacheco2 y Castellanos Juárez Francisco Xavier1 (**el expositor en negritas** y el tutor al final, Arial 10).

1Instituto de Investigación Científica, Universidad Juárez del Estado de Durango. 2Facultad de Odontología, Universidad Juárez del Estado de Durango (Institución de cada autor, Arial 9)

mariana.alvaret@gmail.com (Correo electrónico del responsable del trabajo, Arial 9)

**Palabras clave:** Enfermedad de Parkinson; Polimorfismos; Reparación de ADN. 3 palabras clave (Arial 10)

**INTRODUCCIÓN**

La enfermedad de Parkinson (EP) es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por la muerte de neuronas dopaminérgicas. Estudios postmortem en cerebros de pacientes con EP han evidenciado un incremento en los niveles de estrés oxidativo. Esto puede ser resultado de la presencia de un acelerado metabolismo de la dopamina, bajos niveles de glutatión y niveles altos de hierro, que catalizan la formación de especies reactivas de oxigeno (ROS). Polimorfismos de un solo nucleótido (SNP) en genes que participan en el sistema NER, incluyendo a ERCC1, ERCC2 y XPC, pueden ser moduladores de la capacidad de reparación del ADN asociada a este mecanismo, y, en consecuencia, a enfermedades como la EP1.

***Tipo de letra Arial de 10 puntos.***

***Citas en superíndices.***

**OBJETIVO**

Determinar las frecuencias alélicas y genotípicas de los SNPs rs13181 de ERCC2, rs11615 de ERCC1 y rs2228001 de XPC y su asociación con la enfermedad de Parkinson.

**MATERIALES Y MÉTODOS**

Estudio de 137 casos (individuos con EP) y 137 controles (individuos sin EP) pareados por edad y sexo. Se obtuvo ADN de sangre periférica y se realizó genotipificación por PCR en tiempo real utilizando sondas Taqman.

**RESULTADOS**

Las frecuencias alélicas y genotípicas para el SNP rs228001 de XPC en controles fueron A=0.73, C=0.27, A/A=0.56, A/C=0.34 y C/C=0.09 y en casos A=0.64, C=0.36, A/A=0.46, A/C=0.36 y C/C=0.18; observamos diferencias estadísticamente significativas en las frecuencias genotípicas (p<0.001). Para el SNP rs11615 de ERCC1 en controles fueron C=0.7, T=0.3, C/C=0.5, C/T=0.4 y T/T=0.1 y en casos C=0.6, T=0.3, C/C=0.4, C/T=0.4 y T/T =0.09. Y para el SNP rs13181 de ERCC2 fueron A=0.77, C=0.23, A/A=0.61, A/C=0.33 y C/C=0.07 y para casos A=0.81, C=0.19, A/A=0.65, A/C=0.32 y C/C=0.03. Al comparar casos y controles no encontramos diferencias en las frecuencias de los SNPs rs11615 y rs2228001 (p>0.05). Al estimar asociación con la EP, encontramos que en un modelo codominante el genotipos C/C del SNP rs228001 es factor de riesgo para la EP (OR=2.39,IC95=1.11-5.18,p=0.03).

***Para insertar figuras, tablas y/o esquemas, puede utilizar el siguiente formato para los encabezados:***

**Figura 1.** Descripción.

**Tabla 1.** Descripción.

**Esquema 1.** Descripción.

**DISCUSION Y CONCLUSIONES**

Los resultados de nuestra investigación sugieren que el polimorfismo rs228001 representa un factor de riesgo para EP en nuestra población de hombres. Anteriormente este SNP de XPC se ha asociado con distintas patologías, sin embargo, no se había estudiado su asociación con EP. Este polimorfismo puede resultar en un defecto en la reparación por escisión de nucleótidos, XPC participa en la reparación de lesiones inducidas por estrés oxidativo que ha sido ampliamente asociado con EP.

**REFERENCIAS**

Utilizar el siguiente formato:

1. Sabde, H.S. J Nat Med. 2011. 65(3-4), 662-669.

**NOTA:** La extensión máxima del resumen deberá limitarse a una cuartilla para ser considerado para evaluación. Márgenes de 2 cm.