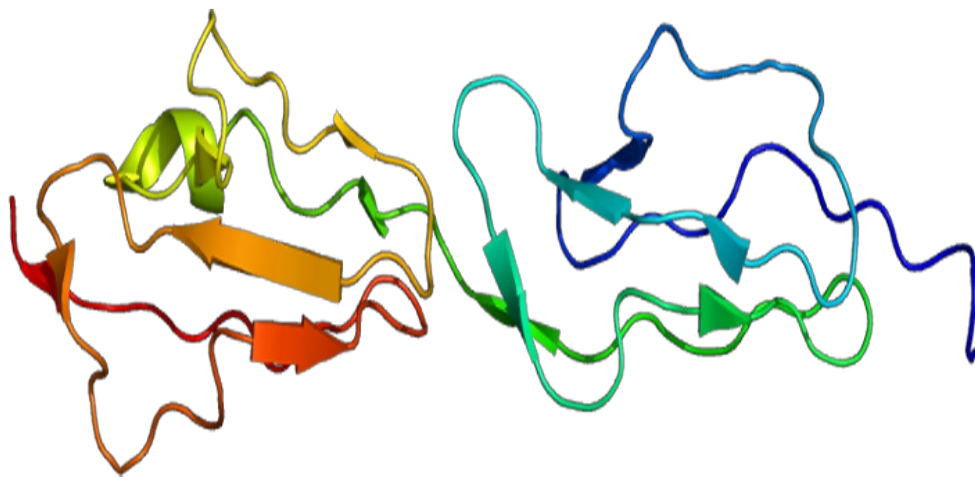


Identificado un mecanismo patogénico que afecta a la inmunidad innata

Expertos del CSIC han liderado una investigación que asocia una mutación en el gen CFHR1 con un conjunto de enfermedades renales. Los resultados han sido publicados recientemente en *The Journal of Clinical Investigation*.

CSIC

27/5/2013 10:39 CEST



En la imagen, la proteína CFHR1. / [Wikipedia](#)

Un estudio dirigido por investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha identificado una [mutación](#) en el gen CFHR1 que provoca la desregulación del sistema del complemento, parte clave en la inmunidad innata en el ser humano.

Los resultados, publicados en *The Journal of Clinical Investigation*, podrían ayudar en la investigación de terapias para tratar el grupo de enfermedades renales conocido como glomeuropatía C3, caracterizado por inflamación glomerular y pérdida de la función renal.

“El sistema del complemento es una parte muy importante de nuestra inmunidad innata que ha evolucionado para defendernos de los patógenos, para eliminar restos tisulares dañados y para amplificar y modular las

respuestas de la inmunidad adaptativa”, explica Santiago Rodríguez de Córdoba, del Centro de Investigaciones Biológicas.

Según afirma Rodríguez de Córdoba, “las alteraciones en el funcionamiento del complemento, por defecto o por exceso, causan situaciones patológicas relacionadas con infección, autoinmunidad, daño tisular o inflamación crónica”.

“El sistema del complemento es una parte muy importante de nuestra inmunidad innata que ha evolucionado para defendernos de los patógenos”

Mutación familiar

La investigación parte de la identificación de una mutación en el gen CFHR1 en una familia española con varios miembros afectados por glomerulopatía C3, un grupo heterogéneo de enfermedades renales graves causadas por la desregulación del sistema del complemento.

“En la mayoría de los casos no está claro qué produce esa alteración del sistema del complemento. Este estudio demuestra lo importante que es identificar ese mecanismo para decidir qué terapia hay que aplicar al paciente”, añade el investigador del CSIC.

Los resultados podrían ayudar también en la investigación de la degeneración macular asociada a la edad y la nefropatía IgA, patologías frecuentes también asociadas con la desregulación del sistema del complemento.

El estudio, en el que también han participado investigadores del Hospital Universitario La Paz, el Hospital Virgen del Rocío, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, la Universidad de Cardiff y el Imperial College de Londres, ha estado financiado por el Ministerio de Economía y Competitividad, la Comunidad de Madrid y la Fundación Renal Íñigo Álvarez de Toledo.

Referencia bibliográfica:

Agustín Tortajada, Hugo Yébenes, Cynthia Abarategui-Garrido, Jaouad Anter, Jesús M. García-Fernández, Rubén Martínez-Barricarte, María Alba-Domínguez, Talat H. Malik, Rafael Bedoya, Rocío Cabrera Pérez, Margarita López Trascasa, Matthew C. Pickering, Claire L. Harris, Pilar Sánchez-Corral, Oscar Llorca, and Santiago Rodríguez de Córdoba. "C3 glomerulopathy-associated CFHR1 mutation alters FHR oligomerization and complement regulation". *The Journal of Clinical Investigation*. DOI: 10.1172/JCI68280.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

ENFERMEDAD RENAL | INMUNIDAD | GEN |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)