

## CARACTERIZACIÓN DE LOS PERFILES DE EXPRESIÓN DEL FACTOR DE TRANSCRIPCIÓN IKAROS EN ENFERMEDADES AUTOINMUNES

---

Leydy K. Duque Suárez<sup>1\*</sup>, Gerardo Quintana López<sup>2</sup>, Paola Coral Alvarado<sup>2</sup>, Paul Méndez Patarroyo<sup>2</sup>, Helena Groot de Restrepo<sup>1</sup>, Valeriano López Segura<sup>1</sup>

**Introducción y objetivo:** Las enfermedades autoinmunes son patologías complejas asociadas a distintos genes que no logran explicar completamente estos síndromes. *Ikaros* es un factor de transcripción linfoide con un alto nivel de *splicing* alternativo, de las cuales resultan distintas isoformas, entre ellas isoformas dominantes negativas. En este estudio caracterizamos el perfil de expresión de las isoformas de *Ikaros* en pacientes con síndrome de Sjögren, lupus eritematoso sistémico, esclerosis sistémica y artritis reumatoide. **Métodos:** Se extrajo RNA a partir de sangre periférica de 180 individuos, cada interexón se amplificó con un nuevo diseño de qRT-PCR y la detección de *splicings* no canónicos se realizó mediante el análisis de las curvas *melting*. **Resultados:** La expresión de *Ikaros* se encuentra alterada en enfermedades autoinmunes. Los niveles disminuidos del interexón IK4-5 en todas las patologías autoinmunes se asoció con la presencia de isoformas dominantes negativas. En los pacientes con artritis se observó la mayor expresión de *Ikaros* y en lupus la más baja, indicando en este caso que ésta podría ser una posible causa de la enfermedad. Las variantes de *splicing* detectadas afectan tanto los exones con dominios de unión al ADN y de dimerización con otras proteínas. **Conclusión:** Éste es el primer estudio en Latinoamérica que determina la relación entre *Ikaros* y enfermedades autoinmunes. Los diferentes perfiles de expresión en artritis y lupus permiten considerar a *Ikaros* como un biomarcador mediante el cual se puede diferenciar la enfermedad frente al resto.

**Palabras clave:**

*Enfermedades Autoinmunes, Ikaros, isoformas dominantes negativas, qRT-PCR, artritis reumatoide, lupus eritematoso sistémico.*

---

<sup>1</sup> Laboratorio de Genética Humana, Universidad de los Andes, Bogotá, Colombia.  
<sup>2</sup> Grupo de Investigación EAI-Reumavance, Hospital Universitario Fundación Santa Fe de Bogotá, Colombia.  
\* **Correo electrónico:** lk.duque10@uniandes.edu.co