

Título: ESTUDIO GENÉTICO HLA EN POBLACIONES IRANIES: EPIDEMIOLOGÍA, ANTROPOLOGÍA Y FARMACOGENÉTICA

Nombre: REY MEDRANO, DIEGO FEDERICO

Universidad: Universidad Complutense de Madrid

Departamento: Universidad Complutense de Madrid

Fecha de lectura: 23/09/2015

Programa de doctorado: Programa Oficial de Doctorado en Ciencias Biomédicas

Dirección:

> **Director:** ANTONIO ARNAIZ VILLENA

Tribunal:

> **presidente:** RAFAEL ENRÍQUEZ DE SALAMANCA LORENTE

> **secretario:** NARCISA MARTÍNEZ QUILES

> **vocal:** M^a ROSA PERAITA ADRADOS

> **vocal:** JOAQUÍN ARENAS BARBERO

> **vocal:** JUAN IGNACIO SERRANO VELA

Descriptores:

> ANTROPOLOGIA MEDICA

El fichero de tesis ya ha sido incorporado al sistema

> <https://eprints.ucm.es/id/eprint/38916/>

Localización: E-PRINTS COMPLUTENSE

Resumen: El sistema HLA es el sistema genético más polimórfico descrito en humanos. Consiste en un conjunto de loci estrechamente relacionados que codifican para glicoproteínas de superficie cuya función principal es activar la respuesta inmune mediante la presentación de antígenos. La gran variabilidad de este sistema presenta una fuerte correlación geográfica, lo que hace de éste una herramienta útil para inferir el origen y la composición étnica de las poblaciones humanas así como su patrón de dispersión. Además, son los genes responsables de la tolerancia/rechazo en los trasplantes de órganos y distintos variantes se han asociado a enfermedades así como a la farmacogenética.

Gracias a estas características, hemos estudiado el perfil genético HLA de poblaciones turcomana, azerí y kurda de Irán con el fin de conocer las distancias genéticas en base a este marcador entre las mismas y otras poblaciones del mundo, así como estudiar los haplotipos extendidos HLA para compararlos con otras poblaciones del mundo, fundamentalmente del Mediterráneo y Asia Central. Además se pretende conocer a través de lo anterior y con la ayuda de otros estudios realizados los posibles movimientos migratorios que dieron lugar al poblamiento del Suroeste Asiático.

Con este fin se han obtenido 226 muestras de sangre de individuos sanos y no relacionados de población

turcomana (69 individuos), azerí (97) y kurda (60). Se ha extraído el ADN con técnicas convencionales, se ha realizado el tipaje para los loci HLA-A, -B, -DRB1 y -DQB1 mediante técnicas de biología molecular, y finalmente, hemos llevado a cabo los análisis estadísticos de distancias genéticas, Neighbor-Joining, análisis de correspondencias y de estimación de mestizaje.

Los estudios comparativos de las poblaciones, así como el estudio de haplotipos HLA bi-locus, permiten observar que las tres poblaciones de estudio tienen un sustrato genético común que las relaciona con las poblaciones del Mediterráneo oriental y del Cáucaso, siendo más patente en el caso de kurdos y azeríes. Sin embargo, los análisis de estimación de mestizaje permiten deducir que poblaciones ancestrales próximas a los pueblos altaicos actuales (Asia Central) pudieron contribuir en parte a la genética HLA de los turcomanos, y en menor medida a la de los azeríes.

Con respecto a cómo pudo poblarse el Suroeste Asiática, el hecho de que estas poblaciones estén genéticamente emparentadas pero tengan rasgos lingüísticos y culturales diferentes, sustenta la hipótesis de la ¿dominancia de élite¿ por la cual se produjo la imposición cultural y lingüística por parte de una minoría gobernante procedente de los distintos pueblos invasores de esta región, que dio lugar a procesos de ¿iranización¿ en el caso de los kurdos y ¿turquificación¿ en el caso de los azeríes.