

CONCEPTE GENETICE ALE AUTOIMUNITĂȚII

Andrei Rotaru

(Conducător științific: Vasile Lutan, dr. hab. șt. med., prof. univ., Catedra de fiziopatologie și fiziopatologie clinică)

Introducere. Studiile actuale au evaluat mai multe concepte referitor la patogenia autoimunității inclusiv acțiunea factorilor de mediu, defecte ale sistemului imun, pierderea toleranței imune. Actualmente cel mai argumentat concept a părut a fi cel genetic.

Scopul lucrării. Sinteza studiilor actuale ce vizează baza genetică a autoimunității și elucidarea asociațiilor genetice cu bolile autoimune.

Material și metode. S-a efectuat un review al literaturii de specialitate în care strategia de căutare a fost baza de date MEDLINE. S-a căutat informație folosind motorul PubMed, împreună cu baza de date PsychArticles.

Rezultate. Numeroase exemple de mutații genetice ale ADN-ului au fost asociate cu pierderea toleranței imune. Gene multiple cu mutații genice specifice (de exemplu, AIRE, TNFRSF6, FOXP3 și CD25), loci sensibili la HLA, non-HLA loci (de exemplu PRPN22, IRF5-TNFO3 și BACH2), precum și mecanisme epigenetice (metilare, acetilare, ubiquinare, sumoilare, fosforilare) au fost implicate în boli autoimune specifice inclusiv scleroza multiplă, diabetul zaharat de tip 1, boala Graves, lupus eriteatos systemic, hepatita autoimună.

Concluzii. Rezultatele investigațiilor genetice au demonstrat rolul patogenetic al mutațiilor genice în dezvoltarea bolilor autoimune și au deschis noi perspective în tratamentul patogenetic.

Cuvinte cheie: autoimunitate, boli autoimune, mutații genice, patogenie, toleranță imună.

GENETIC CONCEPTS OF AUTOIMMUNITY

Andrei Rotaru

(Scientific adviser: Vasile Lutan, PhD, prof., Chair of pathophysiology and clinical pathophysiology)

Introduction. Current studies have evaluated several concepts related to the pathogenesis of autoimmunity including the action of environmental factors, immune system failure, loss of immune tolerance. Now the most argued concept seemed to be the genetic one.

Objective of the study. The synthesis of current studies on the genetic basis of autoimmunity and the elucidation of genetic associations with autoimmune diseases

Material and methods. This article is a review of the literature in which the search strategy was the MEDLINE database. The information was searched using the PubMed engine, along with the PsychArticles database.

Results. Numerous examples of genetic mutations of DNA have been associated with loss of immune tolerance. Multiple genes with specific gene mutations (i.e. AIRE, TNFRSF6, FOXP3 and CD25), HLA susceptible, non-HLA loci (i.e. PRPN22, IRF5-TNFO3 and BACH2) as well as epigenetic mechanisms (methylation, acetylation, ubiquination, sumoylation, phosphorylation) have been involved in specific autoimmune diseases including multiple sclerosis, type 1 diabetes, Graves disease, systemic lupus erythematosus, autoimmune hepatitis.

Conclusions. The results of genetic investigations have demonstrated the pathogenetic role of gene mutations in the development of autoimmune diseases and opened new perspectives in pathogenetic treatment

Key words: autoimmunity, autoimmune diseases, gene mutations, pathogenesis, immune tolerance.