



Influence of SERPINA1 gene polymorphisms on anemia and chronic obstructive pulmonary disease

Thangavelu Sangeetha, Tajuddin Nargis Begum, Balasubramanian Balamuralikrishnan, Meyyazhagan Arun, Kannan R R Rengasamy, Natchiappan Senthilkumar, Shanmugam Velayuthaprabhu, Muthukrishnan Saradhadevi, Palanisamy Sampathkumar, Arumugam Vijaya Anand.

J Renin Angiotensin Aldosterone Syst. 2022 Oct 17;2022:2238320. doi: 10.1155/2022/2238320

Autora del comentario: Dr. Francisco Dasí Fernández. Fundación para la Investigación del Hospital Clínico Universitario de Valencia/Instituto de Investigación Sanitaria-INCLIVA.

Diversos estudios han puesto de manifiesto que los procesos inflamatorios y la sepsis disminuyen la disponibilidad de hierro al inhibir su absorción intestinal por inhibición de la ferroportina 1, aumentar su captación y almacenamiento por los macrófagos mediante el aumento de la ferritina e inhibir su liberación desde los macrófagos y el hígado a la transferrina (por inhibición de la ferroportina 1). La inhibición de la ferroportina 1 es causada por la hepcidina, la cual se comporta como un reactante de fase aguda en respuesta a la IL6. El resultado final es que el hierro se quedaría retenido en el interior de enterocitos, hepatocitos y macrófagos y no estaría disponible para la síntesis de hemoglobina, dando lugar al desarrollo de anemias ferropénicas.

Basándose en observaciones previas que indican que las propiedades anti-inflamatorias de la AAT y su papel como inductor de la expresión de hepcidina, los autores estudian la asociación entre las mutaciones Z (rs2984974) y S (rs17580) y la anemia y la EPOC, así como las posibles diferencias entre individuos que viven a diferentes alturas.

En el estudio se analizan los polimorfismos rs2984974 (mutación Z) y rs17580 (mutación S) en 312 pacientes con anemia (n=207), con EPOC (n=105) e individuos control (n=206). Los resultados indican que existen mutaciones en estos loci tanto en los pacientes con anemia como en los pacientes con EPOC, siendo estos últimos más susceptibles a tener mutaciones. Asimismo, se encuentra un mayor número de pacientes con mutaciones entre aquellos que vivían a mayor altura. Los autores concluyen que existe una correlación positiva entre las mutaciones Z y S del gen SERPINA1 y el desarrollo de anemia y EPOC, situaciones que se verían agravadas en aquellos individuos que viven a gran altura.