

Acercamiento bioinformático a la genética de la preeclampsia

Bioinformatic approach to the genetics of preeclampsia

Triche EW, Alper U, DeWa AT, Kuribara I, Liu J, Occhiogrosso R, Shen B, Parker J, Padbury JF.

Department of Epidemiology, Brown University School of Public Health, Women and Infants Hospital of Rhode Island, Department of Pediatrics, Brown Alpert Medical School, and the Center for Computational Molecular Biology, Providence, Rhode Island; and the Department of Chronic Disease Epidemiology, Yale School of Public Health, New Haven, Connecticut

Obstetrics & Gynecology. 2014;123:1155-1161

Objetivo: identificar genes candidatos y variantes genéticas en la preeclampsia, utilizando un acercamiento bioinformático para extraer y organizar genes y variantes publicados en la literatura.

Métodos: se identificaron artículos publicados en la literatura utilizando herramientas de comprensión semántica de datos y procesamiento del lenguaje natural, con el criterio de alcanzar una asociación potencial con la preeclampsia. Los artículos fueron luego examinados en forma manual por revisores entrenados. Se realizó el análisis de *clusters* para agregar los genes extraídos en grupos de genes asociados con preeclampsia o preeclampsia severa, preeclampsia temprana o tardía, origen materno o fetal, y patologías concurrentes (por ejemplo, restricción de crecimiento fetal, hipertensión gestacional, hemólisis, elevados niveles de enzimas hepáticas, y bajo conteo de plaquetas (HELLP)). Se utilizó la ontología de genes para organizar el grupo de genes identificados en grupos ontológicos.

Resultados: a partir de más de 22 millones de artículos indexados en Pubmed, con 28.000 artículos sobre preeclampsia, la herramienta de comprensión de datos identificó 2300 artículos con genes potencialmente asociados a fenotipos de preeclampsia. Luego de la revisión manual por expertos, se aceptaron 729 artículos para ser incluidos en el estudio, con asociaciones significativas con 535 genes. Observamos una segregación diferencial de estos genes según la severidad y el tiempo de inducción de preeclampsia, y según la fuente, materna o fetal, como así también a las siguientes condiciones patológicas asociadas: hipertensión gestacional, restricción de crecimiento fetal y síndrome HELLP.

Conclusión: la asociación de genes y grupos ontológicos identificados a través de nuestra revisión de la bibliografía indica que la preeclampsia representa varios fenotipos diferentes, cuyas contribuciones génicas maternas y fetales son diferentes y, en parte, se solapan entre sí.