



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques

NOTICIA EMBARGADA HASTA LAS 17:00 HORAS DEL DÍA 7 DE SEPTIEMBRE DE 2015

Nuevas pistas sobre las bases genéticas del infarto de miocardio

Es el primer estudio que ha analizado de forma sistemática 2,7 millones de características genéticas raras

Se han identificado 10 regiones de ADN nuevas, asociadas con la cardiopatía isquémica y relacionadas, la mayoría de ellas, con la funcionalidad de la pared arterial

Barcelona, 7 de Septiembre de 2015.- The CARDioGRAMplusC4D Consortium, un proyecto internacional que cuenta con la participación de investigadores del **IMIM (Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas)** como únicos españoles, ha identificado 58 loci o regiones del ADN, 10 de ellos nuevos, asociados con el riesgo de presentar cardiopatía isquémica. Estos 58 loci además de confirmar la relevancia del control de los niveles de colesterol e inflamación, **identifican de forma novedosa la importancia del funcionamiento de la pared de la arteria en el origen de esta enfermedad**. El estudio se publica en la prestigiosa revista Nature Genetics y es **el primero que ha analizado de forma sistemática 2,7 millones de características genéticas raras**.

La cardiopatía isquémica es la principal causa de muerte en los países industrializados, y se puede presentar como angina de pecho, infarto de miocardio y en ocasiones como muerte súbita. Se conoce que los factores genéticos explican entre un 40 i 50% del riesgo de padecer la enfermedad, por ello, se están invirtiendo muchos esfuerzos en identificar las características genéticas asociadas a esta patología, habiéndose identificado en estudios previos 48 características genéticas, algunas de ellas por este mismo grupo de investigación.

En el proyecto *CARDioGRAMplusC4D Consortium* se han analizado **9,4 millones de características genéticas, 6,7 millones llamadas frecuentes**, es decir que se encuentran en más del 5% de la población, y **2,7 millones raras** que se encuentran en menos del 5% de la población. Se han analizado estas características genéticas en 61.000 personas con cardiopatía isquémica y 123.504 personas sin cardiopatía isquémica. El estudio ha permitido identificar un grupo de características genéticas que se agrupan en 58 loci, 10 de ellos nuevos. Estas características explican aproximadamente el 13% de la base genética de la enfermedad.

Según **Roberto Elosua**, coordinador del grupo de investigación en epidemiología y genética cardiovascular del IMIM y coautor del trabajo, ***“este es el primer estudio que ha analizado de forma sistemática 2,7 millones de características genéticas raras, y hemos visto que estas características explican una pequeña parte de la base genética de la cardiopatía isquémica, aproximadamente el 2%.”*** Las 48 características genéticas identificadas en estudios previos eran frecuentes y el aumento en el riesgo de presentar cardiopatía isquémica era pequeño. Los investigadores creían que se descubrirían

variantes raras y que estas aumentarían mucho el riesgo de presentar la enfermedad pero los resultados indican que, la base genética de la cardiopatía isquémica está explicada fundamentalmente por variantes frecuentes con aumentos de riesgo pequeños.

El trabajo ha identificado 10 loci nuevos asociados con la cardiopatía isquémica, la mayoría de ellos se asocian con genes que regulan la funcionalidad de la pared arterial, fundamentalmente su capacidad de relajarse. ***“Este descubrimiento abre la puerta a la investigación sobre nuevas dianas terapéuticas para la prevención de la enfermedad. Actualmente las terapias se fundamentan en el control de los lípidos, la presión arterial, la glucemia y evitar el consumo de tabaco”*** añade Elosua”.

Finalmente el estudio ha permitido analizar si existen diferencias en la base genética de las distintas formas de presentación de la cardiopatía isquémica, es decir, ¿los genes relacionados con la angina de pecho son los mismos que los relacionados con el infarto de miocardio? ***“Los resultados indican que gran parte de los genes son similares, aunque hay diferencias en algunos genes que pueden indicar diferentes mecanismos de progresión de la enfermedad a formas más graves, infarto de miocardio, o menos graves, angina de pecho. Estas diferencias genéticas también nos pueden indicar algunos mecanismos para regular la progresión de la enfermedad a formas menos graves”*** concluye Elosua.

Artículo de referencia

“A comprehensive 1000 Genomes-based genome-wide association meta-analysis of coronary artery disease”. Nikpay M et al. CARDIoGRAMplusC4D Consortium. Nature Genetics.

Contacto

Servicio de Comunicación IMIM: Marta Calsina 93 316 0680 mcalsina@imim.es