



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques

NOTÍCIA EMBARGADA FINS LES 17:00 HORES DEL DIA 7 DE SETEMBRE DE 2015

Noves pistes sobre les bases genètiques de l'infart de miocardi

És el primer estudi que ha analitzat de manera sistemàtica 2,7 milions de característiques genètiques rares

S'han identificat 10 regions d'ADN noves, associades amb la cardiopatia isquèmica i relacionades, la majoria d'elles, amb la funcionalitat de la paret arterial

Barcelona, 7 de setembre de 2015.- The CARDIoGRAMplusC4D Consortium, un projecte internacional que compta amb la participació d'investigadors de l'**IMIM (Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques)** com a únics espanyols, ha identificat 58 loci o regions de l'ADN, 10 d'ells nous, associats amb el risc de presentar cardiopatia isquèmica. Aquests 58 loci a més de confirmar la rellevància del control dels nivells de colesterol i la inflamació, **identifiquen de forma nova la importància del funcionament de la paret de l'artèria en l'origen d'aquesta malaltia**. L'estudi es publica a la prestigiosa revista Nature Genetics i és **el primer que ha analitzat de manera sistemàtica 2,7 milions de característiques genètiques rares**.

La cardiopatia isquèmica és la principal causa de mort als països industrialitzats, i es pot presentar com angina de pit, infart de miocardi i en ocasions com mort sobtada. Es coneix que els factors genètics expliquen entre un 40 i 50% del risc de patir la malaltia, per això, s'estan invertint molts esforços en identificar les característiques genètiques associades a aquesta patologia, havent-se identificat en estudis previs 48 característiques genètiques, algunes d'elles per aquest mateix grup de recerca.

En el projecte *CARDIoGRAMplusC4D Consortium* **s'han analitzat 9,4 milions de característiques genètiques, 6,7 milions anomenades freqüents**, és a dir que es troben en més del 5% de la població, i **2,7 milions de rares**, les que es troben en menys del 5 % de la població. S'han analitzat aquestes característiques genètiques en 61.000 persones amb cardiopatia isquèmica i 123.504 persones sense cardiopatia isquèmica. L'estudi ha permès identificar un grup de característiques genètiques que s'agrupen en 58 loci, 10 d'ells nous. Aquestes característiques expliquen aproximadament el 13% de la base genètica de la malaltia.

Segons **Roberto Elosua**, coordinador del grup de recerca en epidemiologia i genètica cardiovascular de l'**IMIM** i coautor del treball, **"aquest és el primer estudi que ha analitzat de manera sistemàtica 2,7 milions de característiques genètiques rares, i hem vist que aquestes característiques expliquen una petita part de la base genètica de la cardiopatia isquèmica, aproximadament el 2%"**. Les 48 característiques genètiques identificades en estudis previs eren característiques freqüents i l'augment en el risc de presentar cardiopatia isquèmica era petit. Els investigadors creien que es descobririen variants rares i que aquestes augmentarien molt el risc de presentar la malaltia però els resultats

indiquen que la base genètica de la cardiopatia isquèmica està explicada fonamentalment per variants freqüents amb augments de risc petits.

El treball ha identificat 10 loci nous associats amb la cardiopatia isquèmica, la majoria d'ells s'associen amb gens que regulen la funcionalitat de la paret arterial, fonamentalment la seva capacitat de relaxar-se. **"Aquest descobriment obre la porta a la investigació sobre noves dianes terapèutiques per a la prevenció de la malaltia. Actualment les teràpies es fonamenten en el control dels lípids, la pressió arterial, la glucèmia i evitar el consum de tabac"** afegeix Elosua".

Finalment l'estudi ha permès analitzar si hi ha diferències en la base genètica de les diferents formes de presentació de la cardiopatia isquèmica, és a dir, els gens relacionats amb l'angina de pit són els mateixos que els relacionats amb l'infart de miocardi? **"Els resultats indiquen que gran part dels gens són similars, encara que hi ha diferències en alguns gens que poden indicar diferents mecanismes de progressió de la malaltia a formes més greus, infart de miocardi, o menys greus, angina de pit. Aquestes diferències genètiques també ens poden indicar alguns mecanismes per regular la progressió de la malaltia a formes menys greus"** conclou Elosua.

Article de referència

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

Contacte

Servei de Comunicació IMIM: Marta Calsina 93 316 0680 mcalsina@imim.es