

► **Notes de Premsa**



9 de febrer 2009

• **S'identifiquen tres noves característiques genètiques associades amb el risc de patir un infart agut de miocardi**
L'infart de miocardi és la primera causa de discapacitat i mort per malaltia als països desenvolupats

Un consorci internacional d'investigadors nord-americans i europeus, en el que hi participen investigadors de l'Institut Municipal d'Investigació Mèdica (IMIM-Hospital del Mar) i de l'Hospital Josep Trueta de Girona, en el marc de l'estudi REGICOR (Registre Gironí del COR), ha descobert tres noves característiques genètiques relacionades amb l'infart agut de miocardi (als gens WDR12, PHACTR1, KCNE2) i ha confirmat unes altres sis identificades en estudis previs implicats en aquesta patologia (LDLR, PCSK9, CXCL12, CDKN2A-2B, SORT1, MIA3). L'infart de miocardi és la primera causa de discapacitat i mort per malaltia als països desenvolupats. Es calcula que cada any a Espanya es produeixen entre 80.000 i 85.000 infarts de miocardi.

Els investigadors, en una primera fase del projecte, han determinat 2,5 milions de característiques genètiques (també anomenades polimorfismes) de prop de 3000 persones que han patit un infart agut de miocardi abans dels 60 anys d'edat (41 anys en homes i 47 en dones, de promig), i els han comparat amb més 3000 persones sanes que han actuat de controls. Els participants de l'estudi provenien dels Estats Units, Suècia, Finlàndia, Itàlia i Espanya. Comparant l'ADN d'aquests dos grups, es van seleccionar els 1.400 polimorfismes més significatius, i es van reanalitzar en més de 10.000 malalts que havien patit un infart de miocardi, comparant-los amb els de 10.000 persones sanes, tots ells individus diferents a les 6.000 persones que havien format la mostra en la primera fase del projecte. En base a tot aquest procés, es va poder confirmar un grup de polimorfismes localitzats en 9 gens, que augmenten cadascun d'ells en un 10-15% el risc de presentar un infart agut de miocardi.

Dos d'aquests gens identificats intervenen en el control dels nivells de colesterol en sang (LDLR, PCSK9) i un tercer en els mecanismes d'inflamació (CXCL12) que influeixen en el desenvolupament de les plaques d'arteriosclerosi en les artèries. No obstant, sorprenentment, el mecanisme que explica la relació dels altres sis gens amb l'infart de miocardi és del tot desconegut (CDKN2A-2B, SORT1, MIA3, WDR12, PHACTR1, KCNE2).

Segons Roberto Elosua, coordinador del grup de recerca en Epidemiologia i Genètica Cardiovascular de l'IMIM-Hospital del Mar: "Aquests resultats confirmen la importància dels nivells de colesterol i dels mecanismes d'inflamació, però sobretot obre noves vies de recerca per determinar nous mecanismes relacionats amb aquest sis gens que influeixen en el risc de presentar aquesta malaltia. A la llarga, el seu coneixement podria contribuir al desenvolupament de nous fàrmacs que augmentin les opcions terapèutiques existents per a la prevenció i tractament d'aquesta malaltia tan prevalent".

Els investigadors manifesten que la determinació d'aquests polimorfismes podria permetre aviat identificar persones amb un risc especial de presentar un infart. Cal tenir en compte però, que l'increment de risc associat a cada un d'aquest polimorfismes és relativament petit (10-15%) i que la seva presència no significa que la persona portadora desenvolupi necessàriament la malaltia. S'ha de destacar que la possible interacció amb els factors ambientals segueix sent crucial: alimentació, exercici físic, abstinència al tabac i el control dels factors de risc com la hipertensió, el colesterol i la diabetis.

Articles de referència:

. Myocardial Infarction Genetics Consortium. Genome-wide association of early-onset myocardial infarction with common single nucleotide polymorphisms, common copy number variants, and rare copy number variants. *Nat Genet Epub* 2009 Feb 8.

. Erdmaan J, et al. Novel susceptibility locus for coronary artery disease on chromosome 3q22.3. *Nat Genet Epub* 2009 Feb 8.