

Entrevista al **Dr. Roberto Elosua,**

Coordinador del Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM) de Barcelona.

“Cardio inCode incorpora el análisis de más de cien polimorfismos genéticos”

-¿Por qué son tan importantes los polimorfismos de un solo nucleótido asociados al infarto de miocardio?

-En Cardio inCode hemos incorporado más de cien polimorfismos, pero en concreto hay 11 que consideramos muy interesantes porque sabemos que están asociados a la aparición de cardiopatía isquémica y sabemos que no están asociados a los factores de riesgo cardiovasculares clásicos. Los datos de que disponemos sugieren que podemos añadir esos polimorfismos a las funciones de riesgo que utilizamos habitualmente, basadas en los factores de riesgo clásicos, e incorporar esa nueva información, que no es redundante, para identificar y clasificar mejor a las personas que van a experimentar un acontecimiento coronario en el futuro.

-Cardio inCode incorpora además otros muchos polimorfismos aparte de los 11 que usted comenta. ¿Con qué finalidad?

-Se trata de conseguir información complementaria que también consideramos de gran interés, ya que el resto de mar-

“Cardio inCode incorpora 11 polimorfismos que consideramos muy interesantes porque sabemos que están asociados a la aparición de cardiopatía isquémica y no están relacionados con los factores de riesgo cardiovasculares clásicos”

cadore genéticos nos ofrece información acerca de los factores de riesgo clásicos. Lo que nos van a proporcionar son datos sobre la carga genética que cada persona tiene para presentar en la actualidad o en el futuro enfermedades como la diabetes, la hipercolesterolemia o la hipertensión arterial, entre otras. También se han incluido marcadores genéticos que identifican a las personas más susceptibles a ser dependientes de la nicotina. Es más fácil que esas personas se conviertan en fumadoras y, si ya lo son, será más difícil que abandonen el tabaco, puesto que tienen una base genética que favorece la dependencia a la nicotina. En consecuencia, si queremos ayudar a esas personas a dejar de fumar, probablemente necesitaremos recurrir a fármacos u otras terapias adicionales para conseguir que abandonen el hábito.

-La plataforma Cardio inCode implica la elaboración de un informe de consejo genético del que dispondrá el médico que pide el análisis. ¿Cómo es ese informe?

-Es un informe genético en el que presentamos de forma gráfica muchos de los resultados. Consta de dos grandes partes: una relacionada con el riesgo coronario y otra relacionada con las vías metabólicas relacionadas con la arteriosclerosis. En la de riesgo coronario presentamos la probabilidad que tiene una persona, dadas sus características genéticas y su nivel de factores de riesgo cardiovascular, de experimentar un acontecimiento cardiovascular en los próximos 10 años en diferentes edades de la vida. Además, el informe muestra al médico, para que le enseñe al paciente mediante gráficos muy comprensibles, qué ocurriría si abandonara el consumo de tabaco, controlara sus cifras de presión arterial o controlara sus niveles de colesterol. Se muestra así en qué medida se puede reducir ese riesgo. Pienso que una parte muy importante del consejo genético es mostrar una perspectiva positiva



“... presentamos la probabilidad que tiene una persona, dadas sus características genéticas y su nivel de factores de riesgo cardiovascular, de experimentar un acontecimiento cardiovascular en los próximos 10 años en diferentes edades de la vida”

de la información.

-La validación *in silico* de Cardio inCode ha mostrado claras diferencias entre los casos y controles. ¿Hay en marcha estudios con muestras adicionales para confirmarlo?

- La validación *in silico* se realizó con 3.000 casos y 3.000 controles provenientes del Wellcome Trust Case Control Consortium (WTCCC) mostrando muy buenos resultados. No obstante, queremos aún dar más soporte a la herramienta por lo que ya hemos puesto en marcha un estudio con un número de casos y controles mucho más grande con muestras provenientes del REGICOR (España), PROCAM (Alemania) y Framingham (Estados Unidos). Los resultados de este estudio estarán a fin del corriente año.