

Barcelona, 9 de junio

Aportaciones de la genética en la determinación del riesgo cardiovascular

Cardio inCode: La herramienta y el servicio

Dr. Eduardo Salas

Director de Investigación y Desarrollo de Gendiag.

La presentación de Cardio inCode corrió a cargo del Dr. Eduardo Salas, director de I+D de la compañía especializada en herramientas de diagnóstico genético Gendiag, que ha establecido una alianza estratégica con el Grupo Ferrer, constituyendo la biotecnológica Ferrer inCode. Del fruto de dicha alianza nace Cardio inCode, primer producto íntegramente desarrollado por la compañía y que ya se encuentra disponible para su uso.

El Dr. Salas insistió en su intervención en que las herramientas que se emplean para estratificar el riesgo de la población en función de los factores de riesgo clásicos tienen limitaciones, y que el peso del componente genético representa aproximadamente el 50%, correspondiendo el 50% restante a los factores ambientales. No obstante, a pesar de su gran importancia, la información genética apenas es utilizada en la clínica para conocer el riesgo cardiovascular, a excepción de las preguntas que se hacen a los individuos sobre sus antecedentes familiares.

Sobre estas premisas se planteó el desarrollo de Cardio inCode, diseñado para ayudar a determinar con mayor precisión el riesgo cardiovascular que tienen las personas clasificadas en el subgrupo de riesgo intermedio.

El Dr. Salas destacó que el desarrollo de esta nueva herramienta ha sido posible gracias a la colaboración entre instituciones públicas y privadas, pues además de Ferrer inCode, participan la Universidad de Tufts (Estados Unidos); el Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM) de Barcelona, implicado en el desarrollo clínico y encargado de los informes de consejo genético que se proporcionan a los médicos y el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) de Madrid, en cuyo laboratorio se lleva a cabo el análisis genético de las muestras recogidas.

Servicio vivo

En la descripción de la nueva herramienta, el Dr. Salas hizo especial énfasis en que se trata de un servicio vivo, dinámico y en continuo desarrollo. Lo definió como un servicio de medicina personalizada, resaltando que se encuentra dirigido exclusivamente al médico, y no una herramienta a disposición direc-

ta del público en general. Los resultados que ofrece Cardio inCode revelan el riesgo individual de experimentar un acontecimiento coronario en los próximos 10 años, calculado a partir de una combinación de información genética, clínicos y hábitos de vida.

Para la obtención de los datos genéticos se utiliza un biochip que analiza el ADN del paciente obtenido de una muestra de saliva. En él se busca más de un centenar de polimorfismos de un solo nucleótido (SNP), de los cuales por un lado se estudian 11 SNPs que se han asociado con el desarrollo de infarto agudo de miocardio de manera independiente respecto al resto de factores de riesgo. Por otro, se analizan más de 110 SNPs que se han relacionado con la predisposición a desarrollar factores de riesgo clásicos y no tan clásicos como dislipemia, diabetes, hipertensión arterial, obesidad, grado de dependencia a la nicotina y trombosis.

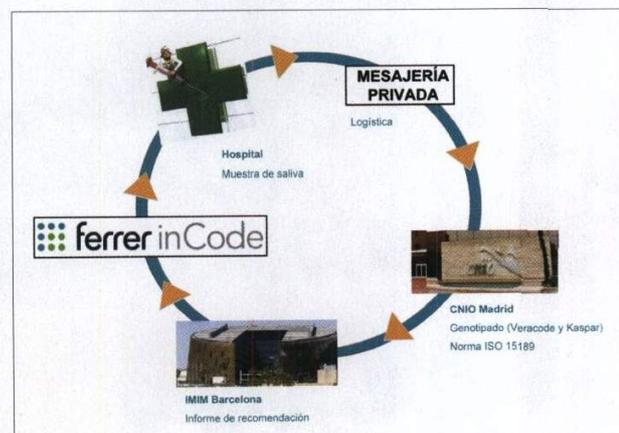
Los 11 polimorfismos de un solo nucleótido asociados a IAM se integran en las distintas fórmulas que se utilizan actualmente (SCORE, REGICOR, Framingham, etc) para calcular el riesgo cardiovascular de un individuo, hecho que marca una de las principales aportaciones de Cardio inCode, en opinión del Dr. Salas. Paralelamente se analizan los SNPs asociados con el desarrollo de los factores de riesgo, también conocido como vías de señalización fisiopatológicas. Esta información genética junto con la clínica y hábitos de vida del paciente ayudará al médico tanto a proporcionar consejo personalizado sobre estilos de vida saludables así como determinar las medidas preventivas más apropiadas para cada caso en función del riesgo potencial que presente el individuo.

Según el Dr. Salas, los pacientes que se benefician en mayor medida de Cardio inCode son la población menor de 65 años conside-

rada de riesgo intermedio con las herramientas actuales de estratificación del riesgo, especialmente las personas con antecedentes familiares de infarto de miocardio y aquellas que tengan una historia familiar de enfermedad cardiovascular a edad temprana, arteriosclerosis o hipercolesterolemia familiar combinada y/o síndrome metabólico.

Funcionamiento de la herramienta

Finalmente, explicó el procedimiento de uso de Cardio inCode, consistente en la recogida por parte del profesional sanitario de una muestra de saliva del paciente, la cual se identifica y embala para su recogida por Ferrer inCode. La muestra se procesa en el CNIO, y la información genética se remite a la Unidad de Consejo Genético de Cardio inCode ubicada en el IMIM de Barcelona. Allí, un equipo de expertos interpreta esa información junto con los datos clínicos y hábitos de vida y emite un informe de consejo genético personalizado que se entrega en un plazo de dos semanas al médico que solicitó el análisis.



A juicio del Dr. Salas, Cardio inCode contribuye a que el facultativo incremente la capacidad predictiva de acontecimientos coronarios, junto con el resto de herramientas disponibles, y controle mejor el riesgo individual de sus pacientes mediante medidas preventivas y terapéuticas personalizadas para cada caso.

La intervención del Dr. Salas concluyó subrayando que "Cardio inCode es la mejor herramienta de análisis genético en relación con el riesgo cardiovascular que disponen los médicos en la actualidad pero irá renovándose en un proceso de innovación permanente para ir integrando los nuevos conocimientos que se produzcan en este ámbito".