

adn» sociedad

Identifican 22 variantes genéticas asociadas al funcionamiento sanguíneo

Un equipo internacional de científicos reunidos en el Consorcio HaemGen ha identificado en el genoma humano hasta 22 variantes genéticas asociadas al funcionamiento sanguíneo como la concentración de hemoglobina, el número de células rojas o hematíes, células blancas y plaquetas. La investigación ha dirigido a los científicos a un área del genoma implicada en un mayor riesgo de infarto de miocardio.

Europa Press , MADRID | 11/10/2009 - hace 1 día | comentarios | +0 -0 (0 votos)

El trabajo, en el que ha participado Roberto Elosua, investigador del Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM) y del Centro de Investigación Biomédica en Red de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP) de Barcelona, se publica en la revista 'Nature Genetics'. Además de este estudio en la revista se publican otras tres investigaciones que en conjunto han identificado 34 nuevas regiones genéticas asociadas con las características de las células sanguíneas.

Algunas de estas variables sanguíneas son muy importantes para el funcionamiento normal de nuestro organismo como el transporte y aporte de oxígeno a las células que realiza la hemoglobina (células rojas), la defensa ante las infecciones (células blancas) o la formación de coágulos para evitar que se pierda mucha sangre si se produce una herida (plaquetas).

En una primera parte del estudio participaron unas 15.000 personas a las que se determinaron unas 2.000.000 de características genéticas y se identificaron 22 características que se asociaban con alguno de los parámetros sanguíneos estudiados. En concreto, siete de estas características se asociaban con la hemoglobina y las células rojas, una con las células blancas y 14 con las plaquetas.

Según explicó Roberto Elosua a Europa Press, estas características de la sangre se asocian con algunas enfermedades, entre ellas el infarto agudo de miocardio. "Hay estudios en los que se ha observado que a mayor número de células blancas mayor riesgo de infarto de miocardio, también es conocido que el número y algunas características funcionales de las plaquetas son muy importantes en la formación del coagulo de sangre que puede obstruir la arteria y causar un infarto agudo de miocardio", explica Elosua.

Por este motivo, los investigadores analizaron la relación entre estas 22 características genéticas y el riesgo de infarto de miocardio y se identificó que una característica que se asocia con un mayor número de plaquetas circulantes también se asociaba con un mayor riesgo de infarto de miocardio (rs11065987). Elosúa indica en este sentido que "una persona puede no tener esta característica o tenerla 1 o 2 veces. El ser portador de esta característica aumenta el riesgo de infarto un 15 por ciento respecto a no tenerla".

Según apunta el investigador del IMIM, un dato importante es que esta característica genética identificada puede que no sea la causa del aumento del número de plaquetas y el exceso de riesgo de infarto.

"Esta característica nos marca una zona del genoma, del ADN, en la que hay una o varias características genéticas responsables de ese aumento del riesgo de infarto. En esa zona hay varios genes que pueden ser los que expliquen el mecanismo del exceso de riesgo observado, entre ellos el SH2B3 y ATXN2 que también se han asociado con diabetes tipo 1, enfermedad celiaca e hipertensión", continúa Elosua.

El investigador señala que los próximos trabajos pasarán por identificar las características genéticas que explican las asociaciones observadas con los parámetros sanguíneos y con el exceso de riesgo de infarto.

"La identificación de estas características causales puede ser muy útil para diseñar nuevas dianas terapéuticas que puedan concluir en el diseño de nuevos fármacos para el tratamiento de alteraciones hematológicas y también del infarto de miocardio", concluye Elosua.

Junto al trabajo en el que participa Elosúa la revista 'Nature Genetics' publica otros tres informes científicos dirigidos por investigadores del Instituto de Investigación Médica de Queensland en Australia y el Colegio Imperial de Londres que verifican que el gen TMPRSS6 se asocia con los niveles de hemoglobina en sangre. Debido a que los defectos en TMPRSS6 han sido antes vinculados a pacientes con anemia refractaria por deficiencia de hierro, estos descubrimientos muestran que TMPRSS6 participa en el control de los niveles de hierro en la población general.