



Científicos avanzan en el conocimiento genético de las enfermedades complejas

Los investigadores subrayan la utilidad de los estudios de asociación del genoma completo

Madrid, Efe

Un grupo internacional de investigadores, con participación española, ha dado nuevos pasos en el conocimiento genético de las enfermedades complejas, aquellas que dependen de factores relacionados con los genes y ambientales, como la dieta.

En concreto, los científicos, entre ellos investigadores del IMIM (Instituto de Investigación del Hospital del Mar de Barcelona), han publicado en la revista «Nature Genetics» un estudio sobre la hipertrigliceridemia, una enfermedad de las llamadas complejas que se caracteriza porque las personas que la padecen tienen niveles altos de triglicéridos. La hipertrigliceridemia está presente en el 10 por ciento de la población adulta española y constituye un factor de riesgo de infarto de miocardio.

Roberto Elosúa, coordinador del grupo de investigación en Epidemiología y Genética Cardiovascular del citado instituto, explicó que en los últimos años se ha avanzado notablemente en el conocimiento de las bases genéticas de estas enfermedades complejas. Una progresión que ha sido posible gracias a los estudios de asociación del genoma completo, que comparan alrededor de dos millones de características genéticas del ADN de personas con una enfermedad con el de personas sin esa afección.

Este tipo de estudios ha posibilitado identificar características genéticas comunes –que afectan a más del 1 por ciento de la población– y presentes en varios genes que se asocian a un mayor riesgo de presentar enfermedades complejas, entre ellas la hipertrigliceridemia. Sin embargo, aunque el avance ha sido significativo, estas variantes explican menos de un 10 por ciento de esas diferencias que existen entre las personas que tienen los triglicéridos altos y las que no.

Según Elosúa, una de las preguntas que se hicieron los investigadores de este estudio es dónde están, precisamente, las variantes genéticas que explican el resto de la variabilidad (lo que hace que una persona sea distinta de la otra). Una de las posibles respuestas –prosiguió el científico– es que existan características genéticas raras, presentes en menos del 1 por ciento de la población y que tienen efectos importantes.

Para llegar a estas conclusiones, los científicos seleccionaron 469 pacientes y 1.319 controles (personas sanas) e identificaron siete genes en los que hay variantes genéticas comunes que se asocian con los niveles elevados de triglicéridos.