

# Científicos avanzan en el conocimiento genético de las enfermedades complejas

DOMINGO, 25 DE JULIO DE 2010 , AGENCIAS



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), 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 se presenta en el 10 por ciento de la población adulta española y es un factor de riesgo de infarto de miocardio.

Roberto Elosua, coordinador del grupo de Investigación en Epidemiología y Genética Cardiovascular del citado instituto, ha explicado a Efe que en los últimos años se ha avanzado mucho en el conocimiento de las bases genéticas de estas enfermedades complejas.

Esto ha sido posible gracias a los estudios de asociación del genoma completo, estudios que comparan unas 2.000.000 de características genéticas del ADN de personas con una enfermedad con el del ADN de personas sin esa afección.

Este tipo de estudios ha posibilitado identificar características genéticas comunes (presentes en más del 1% 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.

Elosua ha señalado que, por tanto, 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 a la otra-

En este sentido, ha detallado que una de las posibles respuestas 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.

De éstos, secuenciaron cuatro genes para buscar si existían variantes raras que expliquen el elevado nivel de triglicéridos.

Los investigadores encontraron que un 10 por ciento de las personas que tienen los triglicéridos altos tienen variantes genéticas raras en estos cuatro genes, mientras que en las personas sanas únicamente el 2 por ciento presentaban este tipo de variantes.

Por lo tanto, las variantes genéticas raras también contribuyen a la aparición de enfermedades complejas, según Elosua.

El descubrimiento de estas variantes raras contribuirá al conocimiento del mecanismo molecular de las enfermedades complejas y a la identificación de nuevas dianas terapéuticas.

