

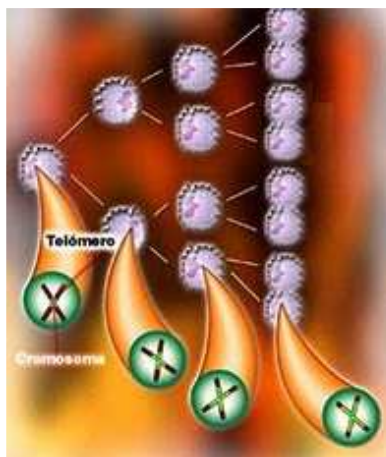
herenciageneticayenfermedad

Los avances de la medicina en el campo de la genética, por ende de la herencia, están modificando el paisaje del conocimiento médico de las enfermedades. Este BLOG intenta informar acerca de los avances proveyendo orientación al enfermo y su familia así como información científica al profesional del equipo de salud de habla hispana.

AddThis



TELÓMEROS



la llave de las ciencias médicas en los próximos cien años

Archivo del blog

▼ 2010 (3950)

▶ agosto (386)

▼ julio (525)

IntraMed - Artículos - Guía práctica: Tamizaje del...

HERENCIA, GENÉTICA Y ENFERMEDAD - DIRECTORIO DE DO...

Los móviles, eficaces en rehabilitación cognitiva ...

El pseudogén de 'HMGA1', implicado en la diabetes ...

IntraMed - Arte y Cultura - En mi camino: Vida y o...

IntraMed - Entrevistas - "Todo sistema cerrado con...

Hablar solo no es cosa de locos - lanacion.com

Alerta por alimentos clonados - lanacion.com

Los fármacos 'contra diana'

lunes 26 de julio de 2010

Las variantes raras influyen en el riesgo de hipertrigliceridemia - DiarioMedico.com

Roberto Elosúa
Roberto Elosúa, del IMIM, de Barcelona.
(Rafa M. Marín)

Diariomedico.com
ESPAÑA
MUTACIONES infRECUEntES explican LA ENFERMEDAD
Las variantes raras

influyen en el riesgo de hipertrigliceridemia

La susceptibilidad para presentar unos niveles de triglicéridos anómalos parece estar influida también por una serie de variantes genéticas raras, según revela hoy un estudio en Nature Genetics, en el que ha colaborado el grupo de Roberto Elosúa, del IMIM, en Barcelona.

Sonia Moreno - Lunes, 26 de Julio de 2010 - Actualizado a las 00:00h.

En los últimos años han proliferado los estudios GWAS (genome-wide association studies), en los que se buscan variaciones comunes entre los genomas de miles de personas para asociarlas a una determinada enfermedad compleja. Sin embargo, los resultados de este tipo de estudios de asociación pangenómica suelen saldarse con una serie de genes y loci que pueden explicar sólo en pequeña medida la susceptibilidad a la enfermedad en cuestión.

Comprobamos que en el 12 por ciento de los individuos con hipertrigliceridemia se encontraban mutaciones raras en los cuatro genes

Con frecuencia las variantes comunes, presentes en más del 1 por ciento de la población general, que se identifican no explican más



Hallazgo precoz y terapia antes de seis horas, cla...
La proteína Des1 se perfila como nueva diana para ...
CÁNCER DE PRÓSTATA - JANOes y agencias - Identific...
SIDA - JANOes - Descubren como bloquear la entrada...
El VIH y la Enfermedad Cardiovascular | aidsinfone...
Expertos aseguran que las preocupaciones sobre el ...
Un trastorno del sueño podría ayudar a detectar la...
Equipo diseña test que mide resistencia a fármaco ...
ACTUALIZA 1-FDA advierte riesgo de neumonía con fá...
Una vacuna mejora la supervivencia de hombres con ...
Estudian el papel de la anestesia en las infeccion...
Con frecuencia, los adolescentes que padecen TDAH ...
Mayores de 50, el grupo en el que más crece la inf...
IN MEMORIAN - IntraMed - Noticias médicas - Favalo...
Pocos pacientes "escapan" de la exploración por té...
Reparan la fuga de una válvula mitral sin necesida...
La paratiroidectomía mejora la densidad ósea tras ...
Sugarbaker para perfusión de cavidad peritoneal pr...
Hallan decenas de mutaciones somáticas ligadas a v...
TDAH - JANOes - Un estudio relaciona los patrones ...
Un dispositivo combate una causa común de vértigo:...
No hay diferencias entre donación de óvulos fresco...
Ponen en duda un tratamiento habitual para el dolo...
Encuentran cambios en la estructura cerebral de pa...
Dar a luz algunas semanas antes del término increm...
ABERTURAS CRANEALES - JANOes y agencias - Desarrol...
sensor de glucosa - JANOes y agencias - Diseñan un...
DAÑO CEREBRAL - JANOes - Identifican mecanismos pa...
MAMOGRAFÍAS - JANOes y agencias - Las mamografías ...
Develan mecanismos íntimos del procesamiento del l...
El origen de la consciencia - ABC.es
Intelecto, Artefactos, Antimem...

del 10 por ciento de la variabilidad de los fenotipos estudiados. ¿Dónde queda el resto de características genéticas que definen la susceptibilidad de un individuo a una enfermedad compleja? O en la jerga de un genetista, ¿dónde está la herencia perdida?

Un trabajo que se publica hoy en Nature Genetics apunta que una de las posibles respuestas a esta pregunta está en las llamadas variantes raras o presentes en menos del 1 por ciento de la población general.

Ésta es una de las conclusiones a las que se llega en el estudio, centrado en la hipertrigliceridemia, una alteración que afecta a cerca del 10 por ciento de los españoles.

Las variantes raras son una pieza del puzle, a la que habrá que sumar las interacciones entre ellas y las comunes, con el ambiente y la epigenética

Christopher T. Johansen, de la Universidad de Western Ontario, en Londres (Canadá), es el primer autor de este trabajo internacional multicéntrico que ha contado con la participación de Roberto Elosúa, coordinador del Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM), en Barcelona.

Los científicos canadienses aportaron 555 individuos afectados por hipertrigliceridemia, mientras que el grupo de Elosúa contribuyó con el genotipado de unos 400 sujetos sanos que se sumaron a los 1.319 controles.

En una primera fase, los investigadores analizaron genomas de un par de miles de individuos para determinar los rasgos genéticos comunes que podrían asociarse a unos niveles excesivamente altos de triglicéridos.

Una vez identificadas las cuatro variantes (en los genes APOA5, GCKR, LPL y APOB) más significativas de la muestra que se relacionaban con la hipertrigliceridemia, secuenciaron los genes en busca de mutaciones escondidas.

Ejemplo

"Comprobamos que el 12 por ciento de los pacientes también presentaban variantes raras en los genes analizados, mientras que en los controles sólo ocurría en un 2 por ciento", explica Elosúa, para quien el estudio constituye un ejemplo, en este caso en la hipertrigliceridemia, de una situación extensible a otras enfermedades complejas: "Seguramente las variantes raras no explican toda la patología, sino que son una pieza más en el puzle. Habrá otras, como la combinación entre variantes comunes y raras, entre raras y raras, además de la interacción de todas ellas con el ambiente y, muy importante, otros aspectos del mecanismo que regulan la expresión de estos genes, la epigenómica".

Como explica el investigador, el siguiente paso ahora es analizar estas interacciones entre variantes, e investigar en los mecanismos moleculares que explican la asociación de las mutaciones poco frecuentes desveladas y la elevación anómala de los niveles de triglicéridos.

Además de contribuir al desarrollo de una medicina personalizada, este tipo de hallazgos pueden dar lugar a nuevas dianas terapéuticas.