

**CARDIOLOGÍA/** Aún se desconoce cuál es el mecanismo empleado por las variantes

## 9 pistas genéticas aliadas con un mayor riesgo de CI

- Se trata de variantes independientes del resto de factores de riesgo CV
- Su presencia eleva el riesgo de padecer cardiopatía isquémica (CI) de forma lineal

**C. OSSORIO/EP**  
Barcelona

El componente genético determina entre un 40 y un 50 por ciento del riesgo de desarrollar cardiopatía isquémica. En los últimos tres años, se han identificado de forma sólida unas 21 características genéticas en diferentes estudios que se asocian con esta enfermedad.

De ellas, la mitad tienen relación con los factores de riesgo cardiovascular clásicos, pero se ha descubierto que hay 9 que son independientes, por lo que abren la puerta a información adicional o complementaria en la predicción del riesgo coronario. Lo han



Roberto Elosua, del Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del IMIM y autor del estudio subraya que la información genética analizada no es determinista.

### El indicador de riesgo genético abre una nueva vía de predicción del riesgo coronario

publicado en la Revista Española de Cardiología (REC) el Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del IMIM (Instituto de Investigación Hospital del Mar de Barcelona), el Servicio de Neurología del citado centro, miembros del Ciber Epidemiología y Salud Pública, y la Universidad Pompeu Fabra.

Según explicó a GM Roberto Elosua (IMIM), autor del estudio, aún no se sabe "cuál es el mecanismo por el cual se asocian con la aparición de cardiopatía isquémica,

pero la evidencia de que suponen una mayor probabilidad de desarrollar esta patología es sólida".

#### Variantes RS

Durante el estudio se analizaron las 9 variantes en una muestra de 1988 casos de CI y 5380 controles. "En cada una de ellas podemos tener cero, una o dos características de riesgo, porque estas variantes están localizadas en los cromosomas. De esta forma, a cada persona le hemos asignado una puntuación que va desde 0 hasta 18, y hemos comprobado que su relación con la probabilidad de presentar la enfermedad es lineal y aditiva", detalló Elosua.

Las variantes se "llaman" RS, y la más relevante, según apuntó el experto, es la RS 133 30 49, ubicada en el cromosoma 9, porque es la que "aporta más riesgo".

La misión ahora es descubrir si esta puntuación genética puede tener utilidad en la práctica clínica diaria, y por ello el grupo está realizando un estudio de cohorte con 7000 personas en las que confirmarán si ayuda a identificar mejor cuáles son las personas que presentarán la enfermedad en el futuro. En cualquier caso, el investigador hizo hincapié en que esa información genética "no es determinista", ni siquiera en los casos en que la persona presente la máxima puntuación de riesgo.

## Hallan una mutación implicada en aneurismas y TEV

Investigadores de la Red de Investigación Cardiovascular (Recava), del Instituto de Salud Carlos III, han descubierto una mutación asociada con un mayor riesgo de padecer aneurisma de aorta abdominal (AAA), infarto de miocardio (IM) precoz y tromboembolismo venoso (TEV).

El estudio, publicado en *Nature Genetics*, se ha desarrollado durante los últimos cinco años y ha contado con la participación de 100 científicos pertenecientes a 65 centros de investigación y hospitales de varios países europeos. En él se analizó a 4257 pacientes con AAA, 4943 con IM, 3592 con enfermedad arterial periférica, 2225 con isquemia cerebral, 1.045 con aneurisma intracraneal y 1835 con TEV, además de más de 50.000 sujetos sanos. Coordinados por el grupo islandés dirigido por Kari Stefansson y Solveig Gretarsdottir, los investigadores españoles de la Recava que han participado pertenecen a los hospitales Morales Meseguer de Murcia, Sant Pau de Barcelona o la Fe de Valencia.

Como explicaron Javier Corral y Vicente Vicente, del citado hospital de Murcia, los resultados de este estudio sugieren que la alteración genética hallada, que presen-

ta hasta el 40 por ciento de la población, afecta a rutas bioquímicas comunes a estas patologías, tales como el remodelado y reparación vascular, la trombosis o la inflamación.

Según los investigadores, se llevó a cabo un estudio de asociación genómica a gran escala que ha genotipado hasta 600.000 polimorfismos que cubren el genoma completo (GWAS) en 1.300 pacientes con AAA y más de 30.000 controles. El gran volumen de información generado permitió confirmar la asociación con el polimorfismo localizado en 9p21 y mostró una nueva asociación con un nuevo polimorfismo (rs7025486) que afecta al gen DAB2IP, que destacaba tanto por razones estadísticas como biológicas —ese gen codifica un inhibidor del crecimiento y la supervivencia celular que se expresa en diferentes tejidos del árbol cardiovascular—. Por este motivo, este polimorfismo fue genotipado en más de 3.000 nuevos pacientes y 7.000 controles de otras poblaciones, confirmando su asociación con AAA. Y también comprobaron su efecto en el riesgo de sufrir infarto agudo, enfermedad periférica arterial, y tromboembolismo pulmonar.