



NOTICIA EMBARGADA HASTA EL DIA 4 DE AGOSTO A LAS 18 HORAS LONDON TIME

El estudio se publica on-line el próximo día 5 de agosto en Nature

Se identifican 59 nuevas variantes genéticas asociadas a los niveles de colesterol y triglicéridos en sangre

- *Tres de estas variantes genéticas descubiertas, asociadas al colesterol HDL, podrían ser dianas terapéuticas claras para reducir el riesgo de infarto de miocardio*
- *La mayoría de las variantes asociadas con el colesterol LDL descubiertas, se asocian con un mayor riesgo de presentar un infarto de miocardio*
- *La asociación entre las variantes genéticas y el nivel de colesterol y triglicéridos no muestra diferencias significativas entre la población europea, asiática y afroamericana.*

Barcelona, 2 de agosto de 2010.- Un estudio internacional que se publica en el próximo número de la prestigiosa revista Nature, en el que han participado investigadores del IMIM (Instituto de Investigación Hospital del Mar), identifica 95 variantes genéticas relacionadas con el nivel de colesterol LDL, el colesterol HDL y los triglicéridos. De estas 95 variantes genéticas asociadas, 59 no se habían identificado previamente. Con este descubrimiento se proporciona la base biológica necesaria para desarrollar **una comprensión más amplia de cómo funciona el metabolismo lipoprotéico y se identifican nuevas oportunidades terapéuticas para la prevención de las patologías cardiovasculares.**

Este trabajo, que ha contado con la participación de investigadores de 117 instituciones distintas, ha realizado un estudio de asociación de genotipado completo a 100.184 personas de origen europeo y a unas 35.000 personas de origen no europeo. De cada participante se han estudiado 2.500.000 variantes genéticas y los niveles de colesterol LDL, colesterol HDL y triglicéridos en sangre. Posteriormente, se ha analizado la asociación entre las variantes genéticas estudiadas y estos parámetros lipídicos, identificando 95 variantes genéticas asociadas con alguno de estos parámetros analizados. Según Gavin Lucas, investigador del IMIM y coautor de este trabajo: ***“Estas variantes genéticas identificadas explican entre el 10 y el 12% de la variabilidad de los diferentes parámetros lipídicos evaluados. Asimismo, al trabajar con una muestra tan amplia, el estudio nos ha permitido estudiar esta asociación también en función del sexo y de la ascendencia geográfica”***

Una de las aportaciones más importantes de este trabajo es el análisis realizado de la asociación de estas variantes genéticas con el infarto de miocardio ya que, aunque está aceptada la relación causal entre el colesterol LDL y el infarto, la relación causal entre colesterol HDL y los triglicéridos y el infarto de miocardio es más discutida. Este debate se ha abierto tras los resultados de algunos ensayos clínicos con un fármaco que aumenta el nivel del colesterol HDL, pero que no reduce el riesgo de presentar infarto de miocardio. No obstante, este trabajo ha determinado que, aunque la mayoría de variantes genéticas asociadas al colesterol HDL estudiadas no apoyaban una relación causal entre los niveles de colesterol HDL y el infarto de miocardio, dos variantes genéticas localizadas en los genes *KLF14* y *C6orf106*, de las 27 asociadas únicamente con el colesterol de HDL se asociaban también con un mayor riesgo de infarto; 1 variante, en el gen *NAT2*, de las 14 asociadas únicamente con triglicéridos se asociaba con infarto; y, 1 variante asociada con colesterol HDL y triglicéridos, en el gen *IRS1*, se asociaba también con el infarto de miocardio. **Este descubrimiento tiene una gran importancia ya que convierte a estas variantes genéticas en dianas terapéuticas claves para reducir el riesgo de presentar un infarto de miocardio.**

El estudio ha establecido también que la presencia de estas variantes genéticas **está asociada con un mayor riesgo de presentar valores extremos (muy altos) de colesterol LDL, triglicéridos y muy bajos de colesterol HDL.** Debemos recordar que el colesterol LDL es el que comúnmente llamamos “colesterol malo”, ya que es el que se deposita en la pared arterial y produce la arteriosclerosis. En cambio el colesterol HDL, o “colesterol bueno”, se encarga de transportar este colesterol depositado al hígado donde se elimina.

“Los estudios de asociación de genotipado completo han abierto nuevas vías de investigación que nos permiten conocer las bases genéticas de los diferentes procesos biológicos. Con este estudio conocemos un poco más las bases genéticas que determinan el nivel de lípidos a nivel poblacional y se identifican algunas variantes genéticas que sugieren nuevas dianas terapéuticas para modificar los niveles de colesterol HDL y triglicéridos, y reducir así el riesgo de infarto agudo de miocardio, una enfermedad que afecta a unas 80.000 personas al año en España y que representa la primera causa de mortalidad en los países desarrollados” concluye Gavin Lucas.

Artículo de referencia

(*) **“Biological, Clinical, and Population Relevance of 95 Loci for Blood Lipids”**. DOI: **10.1038/nature09270**

(*) Para la lista de autores e instituciones, consultar el documento adjunto

Para más información contactar con el servicio de Comunicación del IMIM:

Rosa Manaut, Telf: 933160707 o 618509885