

Cardio inCode: Recomendaciones, consejo genético y estudios clínicos

Dr. Roberto Elosua

Coordinador del Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM) de Barcelona.

El Dr. Elosua forma parte del equipo del IMIM donde se elaboran los informes de consejo genético que se remiten al médico que solicita Cardio inCode. Introdujo su intervención comentando que la aterosclerosis es uno de los protagonistas de la cardiopatía isquémica. El otro es el ADN. En este sentido, añadió que en los últimos años se ha avanzado mucho en el conocimiento de las bases genéticas de enfermedades complejas como la cardiopatía isquémica, si bien aún queda mucho por descubrir.

En cualquier caso, se han podido identificar hasta el momento unos 15 SNPs asociados a aterosclerosis y cardiopatía isquémica que son independientes de los factores de riesgo clásicos, así como muchas otras variantes relacionadas con factores de riesgo: 22 asociadas a colesterol LDL, 18 a colesterol HDL, 18 a triglicéridos, 27 a diabetes, 13 a la dependencia a la nicotina y 17 a obesidad/índice de masa corporal.

Cardio inCode

Sobre esta evidencia se fundamenta el diseño del chip Cardio inCode. En

palabras del Dr. Elosua, “el objetivo es disponer de una herramienta en el ámbito clínico que aporte información adicional para mejorar la capacidad de discriminación y clasificación de los individuos con alto riesgo coronario”. Asimismo, Cardio inCode está diseñado para informar sobre la predisposición genética a desarrollar diversos factores de riesgo.

Según este investigador, la información que aporta el análisis genético de esos 11 SNPs apunta a vías distintas de las conocidas que están relacionadas con los factores de riesgo clásicos. Lo importante, además, es que el análisis de varios polimorfismos combinados da una idea mucho más real del riesgo basado en factores genéticos que tiene un individuo que esos polimorfismos estudiados por separado.

Informes de consejo genético

Por último, el Dr. Elosua analizó la información que los médicos reciben al utilizar Cardio inCode. Una información dirigida a

los médicos, que son quienes solicitan la prueba, y no a los pacientes. “En internet hay muchas pruebas genéticas para predecir el riesgo coronario que se ofrecen al consumidor. Pero sólo es información genética sin más, que no aclara su significado clínico”.

En el caso de Cardio inCode, expertos del IMIM elaboran el informe para que el médico pueda comprender claramente las implicaciones clínicas y transmitir la información al paciente. Se divide en dos partes, una que analiza el riesgo coronario –basado en 11 polimorfismos concretos– y otra que presenta la información sobre la carga genética asociada a los diferentes factores de riesgo –basada en el análisis de más de un centenar de polimorfismos.

Para el Dr. Elosua, Cardio inCode es una herramienta adicional que no tiene como fin sustituir las pruebas que los médicos utilizan en la actualidad para calcular el riesgo cardiovascular, sino que las complementa y ayuda a mejorar la capacidad de discriminación.

Lo que se hace en primer lugar en el informe es explicar si “el individuo estudiado tiene o no un mayor riesgo de presentar un acontecimiento coronario que el promedio de la población con su mismo nivel de factores de riesgo clásicos”.

Además, la redacción del informe huye del determinismo genético, puesto que puede haber individuos con múltiples variantes genéticas asociadas al riesgo coronario que nunca experimenten un infarto.

Así, lo que se calcula es la probabilidad de presentar un acontecimiento coronario en los próximos 10 años, en base a su exposición a los factores de riesgo conocidos y a sus características genéticas. Ese riesgo se proyecta hasta la edad de 75 años, asumiendo que la exposición a los factores de riesgo no varíe. Además, el médico también puede explicar al paciente, de forma muy gráfica, en qué medida podría reducir su riesgo cardiovascular mediante modificaciones de estos factores, por ejemplo, controlando sus cifras de presión arterial. “Es importante para el paciente mostrarle su riesgo actual y futuro, pero también que sea consciente de que el mejor control de los factores disminuirá sus probabilidades de presentar un evento cardiovascular”.

Polimorfismos de un solo nucleótido independientes de factores de riesgo clásico que analiza Cardio inCode.

Cromosoma	SNP	Valor p
9	rs1333049	1.80×10^{-14}
1	rs599839	4.05×10^{-9}
1	rs17465637	1.27×10^{-6}
10	rs501120	9.46×10^{-8}
2	rs2943634	1.19×10^{-5}
3	rs9818870	7.44×10^{-13}
21	rs9982601	6.4×10^{-11}
6	rs12526453	1.3×10^{-9}
2	rs6725887	1.3×10^{-5}
6	rs6922269	6.33×10^{-6}
12	rs3184504	6.5×10^{-19}

