



Miércoles 04/08/2010. Actualizado **19:10h.**

INVESTIGACIÓN | Estudio de más de 100.000 genomas

Tras la pista genética del colesterol

- Un equipo identifica 59 nuevas variantes relacionadas con los lípidos
- El hallazgo abre la puerta al desarrollo de nuevas terapias farmacológicas

Cristina G. Lucio | Madrid

Actualizado **miércoles 04/08/2010 19:00 horas**

La inmersión en el ADN sigue sacando a la luz importantes hallazgos. El último llega esta semana de la mano de un equipo internacional de investigadores que ha logrado identificar 59 nuevas variantes genéticas relacionadas con el colesterol; un descubrimiento que, según ellos mismos aseguran, abre la puerta al desarrollo futuro de nuevas terapias efectivas contra las enfermedades cardiovasculares.

Para llegar a estas conclusiones, el equipo -que ha contado con participación española- rastreó el ADN de **más de 100.000 individuos** de origen europeo en busca de mutaciones genéticas comunes implicadas en el metabolismo de los lípidos.

En total, **hallaron 95 variaciones en su genoma** -36 de las cuales ya se conocían- que, en mayor o menor medida, contribuyen a alterar los niveles de colesterol y triglicéridos que están presentes en la sangre.

'Estas variantes genéticas explican entre el 10% y el 12% de las diferencias de estos parámetros a nivel poblacional', explica a ELMUNDO.es Roberto Elosúa, coordinador del grupo de Investigación de Epidemiología y Genética Cardiovascular del Instituto de Investigación Hospital del Mar de Barcelona, cuyo departamento ha participado en la investigación.

Este especialista reconoce que, aunque el avance es importante, aún falta mucho camino por recorrer. "**Quedan bastantes variantes por descubrir**", subraya.

En la elaboración de este trabajo, que publica esta semana la revista 'Nature', ha participado también el Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), con el investigador José Ordovás a la cabeza.

Hallazgos

Tras identificar las variantes, los investigadores quisieron avanzar un paso más en el trabajo y analizaron la presencia de estas mutaciones en poblaciones con ancestros no europeos. Los resultados de este análisis demostraron que en estos individuos, las variaciones identificadas también influían de forma significativa en sus niveles de colesterol y triglicéridos.

Por otro lado, al cruzar los datos disponibles, estos científicos comprobaron que gran parte de las nuevas alteraciones identificadas estaban en zonas del genoma que **ya se habían relacionado previamente con los lípidos**. Sin embargo, otras muchas se encontraban en lugares cromosómicos nunca antes relacionados con la regulación del colesterol, lo que, según sus palabras, supone un importante avance para conocer mejor el metabolismo de las grasas.

Además, su trabajo también puso de manifiesto que algunas mutaciones parecían afectar sólo a uno de los dos sexos. Así, algunas alteraciones sólo alteraban los niveles de colesterol si, quienes las portaban, eran mujeres y no hombres.

Del mismo modo, algunas combinaciones especiales de mutaciones también contribuían significativamente al desarrollo de **hipercolesterolemia** en quienes las padecían si éstas se presentaban en conjunto y no por separado.

Sin embargo, lo más característico de su trabajo fue la confirmación de que numerosas variantes relacionadas con el colesterol también se asociaban con la enfermedad cardiovascular –tener el colesterol alto se considera desde hace años un factor de riesgo para sufrir un problema de corazón–.

"Casi todas las mutaciones que se asociaban con el LDL [el denominado colesterol 'malo'] se relacionaban también con un mayor riesgo de infarto agudo de miocardio", explica Elosúa, quien también destaca los importantes hallazgos obtenidos en relación al HDL o colesterol 'bueno'.

"También hemos identificado varias variantes relacionadas con el HDL y el infarto de miocardio, una relación muy discutida hasta ahora, lo que **abre la puerta a nuevas dianas farmacológicas** no disponibles hasta el momento", añade.

Este equipo de investigadores comprobó, en último lugar, la validez de sus investigaciones realizando experimentos en ratones. En concreto corroboraron con éxito los efectos de tres variaciones, GALNT2, PPP1R3B Y TTC39B, que introducidas en modelos animales, conseguían modificar sus niveles de colesterol.

En la misma línea, otra investigación publicada en el mismo número de 'Nature', describe los **efectos biológicos** que produce una determinada mutación genética, 1p13, previamente asociada con elevados niveles de LDL y con un mayor riesgo de infarto de miocardio.

Firmado por algunos de los mismos investigadores, este trabajo ha logrado establecer los mecanismos moleculares que explican por qué esta variación genética consigue elevar los niveles de colesterol en el cuerpo, aumentando, por tanto, las posibilidades de sufrir un ataque al corazón.

© 2010 Unidad Editorial Internet, S.L.