



NOTA DE PRENSA

**Mañana viernes se clausura en El Escorial el III Curso
‘Medicina Personalizada: La Genómica Aplicada a la Práctica Clínica’**

Un 40% del riesgo de sufrir un infarto está relacionado con las características genéticas

- **Los investigadores ya conocen 29 mutaciones que se asocian con un mayor peligro de presentar un infarto agudo de miocardio**
- **Existen factores genéticos comunes para la trombosis venosa, la enfermedad coronaria y el ictus isquémico**
- **La farmacogenética podría reducir al menos en un tercio el número de ingresos y muertes por reacciones adversas a medicamentos**

Madrid, 7 de julio de 2011. “La prevención cardiovascular es uno de los retos de nuestra sociedad”. Así lo ha puesto de manifiesto hoy **Roberto Elosúa**, coordinador del Grupo de Epidemiología y Genética Cardiovascular del Instituto Municipal de Investigación Médica (IMIM-Hospital del Mar), que ha señalado que esta prevención se fundamenta en la estimación del riesgo cardiovascular mediante funciones matemáticas que se utilizan para definir las medidas preventivas a aplicar en cada paciente. Estas funciones de riesgo tienen una limitación ya que, según ha explicado el Dr. Elosúa, un gran número de acontecimientos cardiovasculares se presentan en el grupo de personas de riesgo moderado o bajo.

En la actualidad, se está investigando qué papel pueden tener nuevos biomarcadores de riesgo en la predicción de futuros acontecimientos cardiovasculares. Un grupo de estos biomarcadores está constituido por las características genéticas y, según ha indicado el Dr. Elosúa, aproximadamente un 40% del riesgo de presentar un infarto está relacionado con ellas.



“En los últimos tres años, hemos avanzado mucho en el conocimiento de las características genéticas de las enfermedades cardiovasculares. Actualmente ya conocemos 29 características genéticas que se asocian con un mayor riesgo de presentar un infarto agudo de miocardio. También hay datos de diferentes estudios que la determinación de estas características puede contribuir a mejorar el cálculo de la probabilidad de presentar un infarto en el futuro, especialmente en el grupo de personas con riesgo moderado”, ha concluido.

Muerte súbita cardíaca

En su ponencia, **Óscar Campuzano**, investigador del Centro de Genética Cardiovascular de Girona, ha analizado la relación entre muerte súbita cardíaca (MSC) y genética. El Dr. Campuzano ha resaltado que se han identificado mutaciones en genes que codifican para proteínas cardíacas como factores de riesgo en la patogénesis de arritmias familiares letales. Estas mutaciones pueden afectar a proteínas encargadas de la generación de la actividad eléctrica, los canales iónicos; éstas dan lugar a una disfunción que induce arritmias en el corazón estructuralmente normal. Las mutaciones en los canales iónicos -canalopatías- dan lugar a una disfunción que induce arritmias en el corazón estructuralmente normal, como el síndrome de Brugada (BrS), síndrome QT largo (LQT), síndrome QT corto (SQT), y taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (CPVT).

En otras ocasiones, estas mutaciones causan alteraciones proteicas que dan lugar a patologías con defectos estructurales severos -miocardiopatías- que producen también una alteración de la transmisión eléctrica entre los miocitos. Entre estas destacan la miocardiopatía hipertrófica (HCM), la miocardiopatía dilatada (DCM) o la displasia arritmogénica de ventrículo derecho (ARVD/C).

“En los últimos veinte años se ha avanzado mucho en el campo de la genética de la MSC, identificando centenares de mutaciones distribuidas en varios genes. Pese a estos avances, todavía una gran parte de los pacientes afectados por estas patologías cardíacas quedan sin un diagnóstico genético evidente que nos explique el origen de la enfermedad”, ha destacado el Dr. Campuzano.



Francisco Pérez Jiménez, catedrático y jefe de Servicio de Medicina Interna del Hospital Universitario Reina Sofía (Córdoba), ha analizado en su ponencia cómo en la obesidad influyen de forma importante los factores genéticos: “Actualmente se conoce que existe un pequeño número de tipos de obesidad, generalmente mórbida, que son de carácter monogénico y tienen capacidad para condicionar el desarrollo del proceso en sociedades con abundancia de alimentos en la población. La importancia de dichos genes, puesta en evidencia en estudios experimentales y clínicos, ha permitido conocer vías reguladoras y profundizar en el conocimiento de la regulación del peso corporal”, ha explicado el Dr. Pérez Jiménez.

El Director Científico del Instituto Maimónides de Investigación Biomédica de Córdoba también ha resaltado que es de esperar que, en el futuro, se identifiquen nuevas variantes que expliquen la heredabilidad de este complejo proceso y se puedan abordar nuevas estrategias diagnósticas: “Un ejemplo de ello es el nutrichip comercializado como Nutri inCode, en el que se aborda no solo el diagnóstico genético de la obesidad sino de sus complicaciones más importantes”.

Trombosis venosa y arterial

José Manuel Soria, director de la Unidad de Genómica de Enfermedades Complejas del Instituto de Investigaciones Biomédicas Santa Pau, ha expuesto los avances en el conocimiento de las bases genéticas de la trombosis venosa y arterial, además de los factores de riesgo tromboembólico: “La información científica disponible sugiere que existen factores genéticos comunes para la trombosis venosa, la enfermedad coronaria y el ictus isquémico. Sin embargo, nuestros conocimientos sobre la base genética de esta patología son aún escasos”.

“El gran reto actual es generar una lista de los factores genéticos que contribuyen a desarrollar enfermedad cardiovascular”, ha añadido. Esta lista contribuirá a incrementar el conocimiento de los mecanismos fisiopatológicos implicados en la enfermedad. La traslación de este conocimiento al ámbito asistencial producirá una serie de ventajas: mejorar la estrategia preventiva y terapéutica en los pacientes de riesgo e identificar familiares afectos, la mayoría de ellos asintomáticos, que de otra forma no podrían beneficiarse de la prevención.



Mañana se clausura la tercera edición del Curso "Medicina Personalizada: La Genómica Aplicada a la Práctica Clínica, que patrocina Ferrer y dirige el profesor **Miguel Pocoví**, con la intervención de **Julio Benítez**, catedrático de Farmacología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Extremadura, sobre farmacogenética. Alrededor de un tercio de los pacientes tratados con fármacos no responde adecuadamente, con la consiguiente disminución de la calidad de vida y el aumento de costes asociado, algo preocupante en la situación económica actual.

En España, cada año ingresan más de 250.000 pacientes por causa de reacciones adversas a medicamentos, que causan unas 14.000 muertes anuales. "Si asumimos que la Farmacogenética Clínica podría reducir, al menos, en un tercio este número de ingresos y muertes, ello significaría un ahorro de mas de 80.000 ingresos hospitalarios y podrían evitarse más de 4.000 muertes", ha explicado.

Para más información o concertar entrevistas:

Cariotipo Mh5: Almudena Puig / Francisco J. Gutiérrez Tfno: 91 411 13 47

apuig@cariotipomh5.com / fjgutierrez@cariotipomh5.com