DIAGNÒSTIC GENÒMIC DE LA MALALTIA CORONÀRIA

Josep Comín Colet
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge
Roderic Guigó
Centre de Regulació Genòmica

Quin era l'objectiu del projecte?

Fer una cerca, per primera vegada, de nous biomarcadors sanguinis d'ARN indicatius de malaltia coronària (MC), aprofitant les dades aportades pel projecte GTEx (Genotipe Tissue Expression), en el qual hi havia seqüenciat tot el genoma de centenars de pacients amb historial mèdic complet, inclosos pacients amb MC. La idea era generar un algoritme per diagnosticar l'MC amb una major precisió que l'actual, a partir d'un conjunt de marcadors genètics identificats en sang perifèrica. Aquesta seria la base d'una prova assequible per al diagnòstic mèdic no invasiu dirigida a pacients amb sospita de MC.

Què ha descobert?

A causa de la variabilitat entre poblacions i tenint en compte que GTEx es basa en població americana, vam voler comprovar que els possibles biomarcadors obtinguts a una primera anàlisi de la base fossin comparables amb els que podríem obtenir dins la nostra població. En voler seqüenciar les mostres de població catalana recollida per nosaltres i a conseqüència de diferents problemes tècnics i temporals, actualment encara ens trobem a la fase de descoberta inicial de possibles biomarcadors. Així i tot,

recentment hem aconseguit descriure més de 200 possibles gens, diferencialment expressats en sang perifèrica de mostres control respecte a pacients. Per tant, aviat es podrà començar la fase de validació.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

La trobada de nous biomarcadors sanguinis i la possibilitat de definir un *score* diagnòstic permetria millorar i simplificar el procés diagnòstic de l'MC, tenint en compte que cada any hi ha a Catalunya desenes de milers de nous casos.

La detecció precoç significaria un tractament ràpid i poder parar l'evolució de la malaltia, reduint els esdeveniments clínics i el cost sanitari associat a una malaltia tan prevalent. D'altra banda, aquesta nova eina podria ajudar a fer un ràpid screening de pacients asimptomàtics d'MC, millorant l'estratificació del risc cardiovascular. A més, l'algoritme derivat del projecte podria incorporar-se a les guies clíniques, variant i millorant la pràctica mèdica diària.

Finalment, ens permetria la descripció de nous mecanismes fisiopatològics i, així, dissenyar noves estratègies terapèutiques per a l'MC.