Nature & Nature Genetics: Investigadores del CNIC hallan las claves genéticas del principal defecto que afecta a las válvulas del corazón

24/08/2015

Nature and Nature Genetics - 24 de agosto de 2015

El prolapso de la válvula mitral es un problema frecuente (afecta a uno de cada 40 individuos) y, aunque benigno en muchos casos, es la primera causa de cirugía de esta compleja estructura cardiaca, que separa la aurícula del ventrículo izquierdo del corazón. Poco se sabía hasta la fecha de los orígenes de este problema, pero investigadores españoles –liderados por dos cardiólogos del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC)- han contribuido a demostrar que tiene una importante base genética.

Lo han hecho a través del estudio PROMESA, cuyos resultados se publican en sendos trabajos recogidos en las prestigiosas revistas Nature y Nature Genetics. Según explican los autores de la investigación – Dr. Jorge Solís y Dra. Leticia Fernández –Friera- el prolapso de la válvula mitral se produce cuando esta estructura se abomba “como un paracaídas al cerrarse”. “Como consecuencia, la válvula no cierra bien y se puede producir un escape de sangre hacia la aurícula izquierda, que pueden desencadenar a la larga en un fallo de la función del corazón”, comentan.

El estudio PROMESA es fruto del trabajo del grupo de investigación internacional “Leducq Transatlantic Mitral Network” que, en el marco de la Fundación de Excelencia internacional Leducq, surgió para estudiar de forma multidisciplinar esta patología, integrando tanto a investigadores básicos como clínicos.

El CNIC y 13 hospitales en España han colaborado activamente con esta red, en la que participan numerosos investigadores e instituciones. En concreto, los doctores Solis y Fernandez-Friera iniciaron el estudio gracias a una beca concedida por la Sociedad Española de Cardiología. “La participación en esta red ha consiguiendo situar a la cardiología de nuestro país en la primera línea en la investigación de las patologías de las válvulas cardiacas”, explica el director general del CNIC, Dr. Valentín Fuster, quien fue presidente del comité científico de la Fundación Leducq durante varios años.

Precisamente el CNIC ha sido una pieza clave en este trabajo colaborativo. De hecho en el año 2011 fue la sede de un encuentro multinacional de investigadores de esta red Leducq. La coordinación de los Dres. Solis y Fernández-Friera, junto con el apoyo de Jose Luis de la Pompa, investigador del CNIC implicado también en el grupo Leducq, y el liderazgo del Dr. Valentín Fuster hicieron posible este encuentro que resultó en un empujón definitivo para los hallazgos que ahora se describen.

De hecho, gran parte de los estudios de resonancia magnética de los pacientes reclutados en España han sido realizados en el Laboratorio de Investigación en Imagen Cardiovascular Humana del CNIC, centro líder a nivel mundial en imagen cardiaca.

Gracias al esfuerzo común CNIC-Leducq-PROMESA se publican ahora estos dos artículos “revolucionarios”, uno en la revista Nature y otro en la revista Nature Genetics, ambos firmados por Solís y Fernández-Friera. “Estos estudios traslacionales donde se alinean los esfuerzos de investigadores básicos y clínicos son un sello de la investigación de excelencia que se realiza en el CNIC. Nuestro centro tiene como prioridad formar parte de consorcios traslacionales internacionales que contribuyen a llevar a la clínica hallazgos pioneros en investigación básica, motor de generación del conocimiento”, resalta el cardiólogo Borja Ibáñez, director del Departamento de Investigación Clínica del CNIC.

La Dra. Fernandez-Friera explica que PROMESA es el primer estudio de asociación genética del prolapso valvular mitral mediante la técnica genome-wide association study (GWAS), que pretende establecer las bases genéticas de esta patología tan prevalente. “Si somos capaces de entender el defecto genético responsable de esta anomalía, podríamos contribuir a prevenir la enfermedad y en los casos más graves evitar las complicaciones”, comenta.

El Dr. Solis –que dirige también la Unidad de Patologías Valvulares del Hospital Universitario Montepríncipe- , conoce de primera mano la complejidad en el diagnóstico y clasificación del prolapso valvular mitral. “Una de las principales conclusiones del estudio es la gran heterogeneidad en cuanto a la arquitectura mitral del prolapso; confirmándose que los casos con mayor alteración de la anatomía podrían ser los que presentan un mayor componente genético. Este tipo de pacientes requieren de un seguimiento en centros especializados con amplia experiencia tanto desde el punto de vista clínico como de imagen cardiaca y genético”, resalta el especialista.

Los cardiólogos Solís y Fernández-Friera son dos ejemplos de talento nacional que ha regresado a España tras un largo periodo formativo en Estados Unidos. El Dr. Solís estuvo varios años formándose en patología valvular mitral en la Universidad de Harvard en Boston, mientras que la Dra .Fernández-Fiera lo hizo en el Hospital Mount Sinai de Nueva York en imagen cardiaca.

El Dr. Valentín Fuster ha sido artífice de recuperar estos talentos para su regreso a España a través de programas bilaterales entre el CNIC y el Mount Sinai de Nueva York. “Nosotros creemos en el talento enorme que tienen los cardiólogos e investigadores Españoles y consideramos que una forma de aportar riqueza a nuestro país es formar a los jóvenes en los mejores centros de Estados Unidos para que posteriormente regresen a España a aplicar todo el conocimiento aprendido allí”, afirma el director general del CNIC.

El CNIC tiene una serie de programas formativos muy completos entre los que destacan los programas orientados a médicos especialistas de las enfermedades cardiovasculares que son identificados en España y enviados a formarse a las mejores universidades internacionales, para luego regresar y trabajar compartiendo la actividad científica en CNIC con la clínica en diferentes hospitales nacionales.

Genetic association analyses highlight biological pathways underlying mitral valve prolapse Nature Genetics doi:10.1038/ng.3383

Mutations in DCHS1 cause mitral valve prolapse Nature(2015) doi:10.1038/nature14670

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/nature-nature-genetics-investigadores-cnic-hallan-claves-geneticas-principal-defecto-que