

Un tercio de la población posee una mutación genética que dobla el riesgo de padecer fibrilación auricular

- Así lo señala un artículo que acaba de publicarse en ‘Revista Española de Cardiología (REC)’ que ha analizado y corroborado la asociación existente entre dos variaciones genéticas (la variante “rs2200733” en el gen PITX2 y la variante “rs7193343” del gen ZFH3) y su vínculo con un mayor riesgo de padecer fibrilación auricular (FA)
- Después de comparar los datos de 257 pacientes con FA y 379 personas sanas, se ha visto que ambas variantes están presentes en el 30% de la población y que las personas que tienen la variante del gen PITX2 tienen el doble de riesgo de padecer FA que una persona sin esta característica genética, mientras que los individuos que tienen la variante del gen ZFH3 poseen un 20% más de riesgo.
- El estudio liderado por investigadores del Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM) en colaboración con otros centros hospitalarios evidencia, además, que un 14% de los casos de FA está relacionado con la variante del gen PITX2, la más grave, y que un 5% corresponde a la variación del gen ZFH3
- Los investigadores también llevaron a cabo un metanálisis a partir de los artículos publicados sobre la temática hasta el momento, en el que se incluyen datos de más de 75.000 individuos, cuyos resultados confirman los datos del análisis previo sobre la población española
- Estos nuevos datos genéticos permiten conocer mejor los mecanismos que explican la aparición de la FA, identificar nuevas dianas terapéuticas para el desarrollo de nuevos fármacos antiarrítmicos y mejorar la detección de aquellos pacientes con mayor riesgo a desarrollar esta arritmia
- La Sociedad Española de Cardiología (SEC) recuerda que la FA es la arritmia cardíaca más común, estimándose que el 25% de la población mayor de 50 años presentará esta arritmia a lo largo de su vida. Su complicación más grave es el accidente cerebrovascular, ya que sufrir esta arritmia multiplica por cinco el riesgo de ictus, de aquí la importancia en el control del tratamiento anticoagulante

Madrid, 6 de noviembre de 2014. Un [artículo](#) publicado recientemente en [Revista Española de Cardiología \(REC\)](#) pone de manifiesto que las personas que presentan dos determinadas variaciones genéticas poseen un incremento del riesgo de padecer fibrilación auricular (FA). En concreto, las variaciones analizadas son la “rs2200733” en el gen PITX2 y la “rs7193343” en el gen ZFH3, los dos polimorfismos que más se han identificado en

otros estudios previos y los que presentan mayor magnitud de asociación.

Este trabajo, liderado por un grupo de investigadores del *Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM)* de Barcelona et al.¹, es el primer estudio realizado en España que corrobora lo que otras investigaciones ya han detectado en otras poblaciones, y es que estas variantes genéticas se asocian a un mayor riesgo de FA, una arritmia cardiaca producida en un 40% de los casos por una causa genética. Además, también se ha revisado toda la evidencia existente en la literatura biomédica sobre estas características genéticas y su asociación con la presencia de FA.

Así, en la primera fase del estudio se analizaron a 257 pacientes con FA y se compararon los datos genéticos con 379 personas que no tenían esta arritmia. Los resultados evidenciaron que las personas con FA tienen más frecuentemente estos marcadores genéticos. En concreto, se observó que aquellas personas que tienen el marcador *rs2200733* en el gen *PITX2* tienen el doble de riesgo de padecer fibrilación que aquellas personas que no tienen esta variante genética. Además, también se ha visto que tener la variación genética *rs7193343* en el gen *ZFHX3* se asocia a un 20% más de riesgo de padecer FA.

“También calculamos el porcentaje de población susceptible de tener estas mutaciones y constatamos que un tercio de la población posee la mutación genética del gen PITX2, que multiplica por dos el riesgo de padecer fibrilación auricular, y que también un 30% de la población posee el otro polimorfismo del gen ZFHX3, aunque este último no está asociado a tanto riesgo”, destaca el Dr. Roberto Elosua, uno de los autores firmantes del estudio y coordinador del Grupo de Investigación en Epidemiología y Genética Cardiovascular del IMIM.

Otro dato que ha revelado la investigación es que aproximadamente un 14% de los casos de FA están relacionados con la presencia de la variante más grave, la del gen *PITX2*, y que aproximadamente un 5% de los casos estaría relacionado con la variante en el gen *ZFHX3*.

En cuanto a la segunda fase del estudio, los expertos también han repasado toda la evidencia existente en la literatura biomédica que relaciona estas dos variantes genéticas con la presencia de FA. Para ello se ha llevado a cabo un metanálisis en el que se incluyen los datos de más de 75.000 individuos, cuyos resultados han confirmado que los datos obtenidos van en consonancia con los del análisis previo, efectuado sobre la población española.

Los hallazgos de este trabajo permiten conocer de primera mano los mecanismos que explican la aparición de FA, ya que *“ahora sabemos que el gen PITX2 juega un papel clave en el desarrollo fetal del corazón y que es el encargado de regular los genes relacionados con los canales iónicos, lo que repercute en el sistema eléctrico del corazón, que es el encargado de regular el funcionamiento del ritmo cardiaco”,* señala el Dr. Roberto Elosua; quien añade que, *“por otra parte, se sabe que el gen ZFHX3 es el*

¹ Grupo de Investigación en Epidemiología y Genética Cardiovascular, IMIM, Barcelona; Sección de Cardiología, Hospital Universitari de Sant Joan, Grup de Recerca Cardiovascular, IISPV, Universitat Rovira i Virgili, Tarragona; CIBER de Epidemiología y Salud Pública, Barcelona; Centre for Omic Sciences, Servei de Recursos Científics i Tècnics, Universitat Rovira i Virgili, Tarragona; Servicio de Cardiología, Parc Sanitari Sant Joan de Déu, Sant Boi de Llobregat; Servicio de Cardiología, Hospital Municipal de Badalona, Barcelona; Unidad de Investigación Biomédica (URB-CRB), IISPV, Hospital Universitari de Sant Joan, Universitat Rovira i Virgili, Tarragona.

encargado de regular la diferenciación neuronal y muscular, pero no se conoce exactamente en qué consiste su mecanismo de acción, con lo que se abre una nueva línea de investigación en este sentido”.

El conocimiento de estas bases genéticas puede contribuir a identificar nuevas dianas terapéuticas y al desarrollo de nuevos fármacos que permitan prevenir y tratar a los pacientes que tengan este tipo de arritmias, ya que, según nos explica el especialista, *“ninguno de los antiarrítmicos actuales que recibirían en la actualidad estos pacientes logran modular la funcionalidad de estos dos genes; con lo que a medio y a largo plazo estos resultados pueden abrir nuevas líneas de investigación que pueden contribuir a que aparezca un nuevo fármaco para el tratamiento de la fibrilación auricular, que es la arritmia más frecuente en nuestro medio”.*

Desde el punto de vista clínico, algunos estudios están ya valorando si a partir de la determinación de estas características genéticas se podría evaluar el riesgo que una persona tiene de desarrollar FA en un futuro, mediante una prueba genética.

El riesgo cardiovascular asociado a la Fibrilación Auricular (FA)

La [Sociedad Española de Cardiología \(SEC\)](#) recuerda que la fibrilación auricular (FA) es la arritmia cardíaca más común. El número de personas con esta arritmia se dobla con cada década de la vida, pasando desde el 0,55% a los 50-59 años hasta el 9% en la década de los 80-89 años. Se trata de una enfermedad cuya incidencia aumenta con la edad y que se prevé que su prevalencia se duplique en los próximos cincuenta años a causa del envejecimiento de la población.

La FA se asocia con mayor mortalidad en general pero su complicación más grave es el accidente cerebrovascular (ictus isquémico), ya que sufrir esta arritmia multiplica por cinco el riesgo de ictus. Así lo explica el Dr. Roberto Elosua, indicando que, *“la arritmia ocasiona una contracción desordenada de las aurículas que provoca la retención de sangre en las cavidades superiores del corazón, con lo que hay más facilidad de que se formen coágulos. Si uno de estos coágulos se desplaza hacia la cerebro es cuando puede ocluir de forma súbita una arteria cerebral y ocasiona un infarto cerebral. El tejido distal a esta obstrucción no recibe sangre con lo que las neuronas se quedan sin recibir oxígeno y rápidamente se mueren, es lo que se conoce como un infarto cerebral”.*

Para evitar justamente estas complicaciones y la formación de coágulos, a estos pacientes se les trata a través de anticoagulantes. *“Es importante que las personas que estén tomando anticoagulantes orales, como el clásico Sintrom, estén bien controlados y que cada mes vayan a revisar si su dosis es la correcta, ya que si tienen niveles más bajos están en riesgo de que se formen coágulos y de tener un ictus, y, por el contrario, si su dosis es demasiado alta pueden tener riesgo de complicaciones hemorrágicas”.*

Sociedad Española de Cardiología (SEC)

La Sociedad Española de Cardiología (SEC) es una organización científica y profesional sin ánimo de lucro dedicada a incrementar el estado del conocimiento sobre el corazón y el sistema circulatorio, a avanzar en la prevención y el tratamiento de sus enfermedades y a mejorar la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes cardíacos.

La SEC tiene entre sus objetivos principales contribuir a la investigación internacional, especialmente europea y latinoamericana, crear vínculos nacionales e internacionales para el desarrollo de acciones, y representar a todos los profesionales interesados en el área de la cardiología.

Más información en: www.secardiologia.es

Gabinete de Comunicación:

Sociedad Española de Cardiología - Fundación Española del Corazón / Eva Sahis

Tfno: 91 724 23 70 / 636 39 57 24

esahis@secardiologia.es

www.secardiologia.es

apple tree communications / Meritxell Mercader - Anna Ansia – Helena Navarro

Tfno.: 93 318 46 69 / 678 80 27 94

e-mail: mmb@homeatc.com / aa@homeatc.com / hn@homeatc.com