



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

Estudio publicado en Circulation Research

Identifican por primera vez un gen vital en la recuperación después de sufrir un ictus

- Los pacientes con unas determinadas variantes en el gen *PATJ* tienen menos capacidad de recuperarse después de sufrir un ictus
- 7 de cada 10 pacientes que presentan esta variación en el material genético quedan con secuelas graves tres meses después de sufrir un infarto cerebral, ante menos de la mitad en caso de no presentar esta variación
- Estas variantes podrían indicar dianas de futuros tratamientos que mejoren el pronóstico del ictus, así como permitir personalizar las estrategias de rehabilitación
- Lo revela el primer estudio multicéntrico realizado en este campo, con datos de más de 2.000 individuos y 12 centros internacionales implicados. Lo han liderado investigadores del Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas y médicos del Hospital del Mar, con grupos del Consorcio Genestroke y con la colaboración del International Stroke Genetics Consortium, y lo ha financiado La Marató de TV3

Barcelona, 19 de noviembre de 2018. – Tener unas **variantes específicas en el gen *PATJ*** predispone a una peor recuperación de un ictus isquémico. **7 de cada 10 pacientes** con estas variantes sufren secuelas graves tres meses después del infarto cerebral, es decir, quedan en una situación de dependencia, ante menos de la mitad de los pacientes que no presenten estas variantes. Son datos de un estudio internacional multicéntrico coordinado por investigadores del Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM) y médicos del Hospital del Mar, que publica la revista *Circulation Research*. Se trata de la investigación más importante realizada hasta ahora en el campo de la genética y el pronóstico del ictus, y la primera que se publica, con datos de más de 2.000 pacientes y 12 centros internacionales implicados. El estudio se ha realizado gracias a una ayuda de [La Marató de TV3](#) del año 2010. El Dr. Jordi Jiménez Conde, coordinador del estudio, investigador IMIM y médico adjunto del Servicio de Neurología del Hospital del Mar, ha explicado que **"es el estudio más grande publicado hasta ahora en genética y pronóstico del ictus y el primero que encuentra resultados consistentes y que se replican en diferentes países"**. Se ha analizado el grado de discapacidad al cabo de tres meses de más de 2.000 pacientes con ictus isquémico, que es aquel que se produce por la obstrucción de una arteria cerebral y representa el 88% del total de los ictus, estudiando múltiples factores clínicos y sus datos genéticos. En concreto, se han estudiado más de 5 millones de variantes genéticas por individuo. Y **"el gen *PATJ* muestra diversas variantes que influyen de forma significativa en la recuperación de los pacientes"**, según el Dr. Jiménez Conde. Se trata de un gen implicado en las uniones celulares, con una presencia importante en el tejido nervioso y que ya se había visto relacionado con desórdenes del sueño y la obesidad.

Influencia genética en la recuperación

"Con este estudio, hemos identificado un conjunto de variantes genéticas relativamente comunes en la población y que se asocian a una peor recuperación del



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

ictus al cabo de los tres meses", ha destacado la Dra. Marina Mola-Caminal, primera firmante del estudio e investigadora del Grupo de Investigación Neurovascular del IMIM. Este hecho abre la posibilidad a estudiar los mecanismos que utiliza el gen *PATJ* para influir sobre este proceso. ***"En un futuro, estas variantes se podrían utilizar como biomarcadores en el momento del ictus, y, según la presencia de los alelos (formas alternativas que puede presentar un mismo gen) de riesgo que tenga cada individuo, personalizar las estrategias de rehabilitación"***.

A la vez ***"nos puede indicar una zona del genoma muy involucrada en procesos de neuroplasticidad y neuroregeneración, y quizás, si conocemos bien las vías, podemos desarrollar nuevos tratamientos que utilicen este gen como diana terapéutica y que nos ayuden a mejorar el pronóstico de los pacientes"***, apunta el Dr. Jiménez Conde.

El estudio ha contado con la participación del Dr. Israel Fernández, coinvestigador del estudio y con participación también en su diseño y coordinación, actualmente en el Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y que en el momento del estudio formaba parte del Laboratorio de Investigación Neurovascular del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) y de la Mutua de Terrassa. El Dr. Fernández comenta que ***"todos los fármacos neuroprotectores testados para mejorar la recuperación después del ictus han fracasado, por lo tanto, este estudio, utilizando estrategias genéticas masivas, puede ser un primer paso para desarrollar nuevos fármacos que sean realmente efectivos"***.

En el estudio también han tenido un papel destacado la Dra. Raquel Rabionet, del Centro de Regulación Genómica (CRG), actualmente en la Universitat de Barcelona y vinculada al Institut de Recerca Sant Joan de Déu, y el Dr. Cristòfol Vives, del Hospital Universitario Son Espases.

El impacto del ictus

La enfermedad cerebrovascular o ictus, es la principal causa de discapacidad en adultos en el mundo, con 15 millones de afectados cada año, de los cuales, 5 millones quedan permanentemente discapacitados. El grado de recuperación funcional tiene un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes y familiares y en los sistemas de salud pública. El coste de esta discapacidad se estima entre 12.000 y 17.000 € por paciente/año. En el caso de Cataluña, donde se producen 13.000 ingresos hospitalarios por este motivo cada año, esta cifra es de 54 millones de euros anuales.

Artículo de referencia

Marina Mola-Caminal , Caty Carrera , Carolina Soriano-Tárraga , Eva Giralte Steinhauer , Rosa M Diaz-Navarro , Silvia TUR , Carmen Jiménez , Aina Medina-Dols , Natalia Cullell , Nuria P Torres-Aguila , Elena Muiño , Ana Rodríguez-Campello , Angel Ois , Elisa Cuadrado-Godia , Rosa M Vivanco-Hidalgo , Mar Hernandez-Guillamon , Montse Sole , Pilar Delgado , Alejandro Bustamante , Teresa Garcia-Berrocoso , Maite mendioroz , Mar Castellanos , Joaquín Serena , Joan Martí-Fàbregas , Tomas Segura , Gemma Serrano-Heras , Victor Obach , Marc Ribo , Carlos A Molina , José Álvarez-Sabín , Ernest Palomeras Palomeras Soler , Maria del Mar Freijo , Maria A Font , Jonathan Rosand , Natalia S Rost , Cristina Gallego-Fabrega , Jin-Moo Lee , Laura Heitsch , Laura Ibanez , Carlos Cruchaga , Chia-Ling Phuah , Robin Lemmens , Vincent N S Thijs , Arne Lindgren , Jane M Maguire , Kristiina Rannikmae , Cathie LM Sudlow , Christina Jern , Tara M Stanne , Erik Lorentzen , Lucia Muñoz-Narbona , Antoni Davalos , Elena Lopez-Cancio , Bradford B Worrall , Daniel Woo , Steven J. Kittner , Braxton D Mitchell , Joan montaner , Jaume Roquer , Jerzy A Krupinski , Xavier Estivill , Raquel Rabionet , Cristofol Vives-Bauza , Israel Fernandez-Cadenas* , and Jordi Jiménez-Conde*. *PATJ Low Frequency Variants Are Associated with Worse Ischemic Stroke Functional Outcome: A Genome-Wide Meta-Analysis.* *Circulation Research.* 2018;0

<https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCRESAHA.118.313533>



Institut Hospital del Mar
d'Investigacions Mèdiques *Nota de premsa*

Más información

Servicio de Comunicación IMIM/Hospital del Mar: Marta Calsina 93 3160680 mcalsina@imim.es, Rosa Manaut, 618509885 rmanaut@imim.es, David Collantes 600402785 dcollantes@hospitaldelmar.cat