

Granada/Madrid, miércoles 5 de junio de 2024

Un estudio internacional identifica nuevos genes relacionados con el riesgo de padecer una enfermedad rara que afecta a los vasos sanguíneos

- Científicos del CSIC desvelan nuevos datos sobre la base genética para desarrollar arteritis de células gigantes, un trastorno que puede provocar ceguera e ictus
- La investigación, realizada en el grupo de pacientes más grande estudiado hasta la fecha, tiene potencial aplicabilidad clínica para mejorar el diagnóstico de esta enfermedad autoinmune



La arteritis de células gigantes está causada por la alteración de numerosos genes. / Pixabay

Personal investigador del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), organismo dependiente del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades ([MICIU](http://miciu.es)), ha liderado el mayor estudio internacional realizado hasta la fecha sobre el componente genético de la arteritis de células gigantes, una enfermedad autoinmune caracterizada

por la inflamación de los vasos sanguíneos de mediano y gran tamaño. Los resultados de la investigación, que se publican en la revista [The Lancet Rheumatology](#), podrían mejorar el diagnóstico y el pronóstico de pacientes con este trastorno, que puede llegar a provocar ceguera o la aparición de accidentes cerebrovasculares.

La arteritis de células gigantes no sólo reduce la calidad de vida de las personas afectadas, sino que también supone una carga socioeconómica considerable para los sistemas sanitarios debido a los elevados costes asociados a las complicaciones de la enfermedad. Se trata de un trastorno autoinmune, ya que el organismo reconoce como extraños elementos del propio cuerpo, en este caso, el tejido de la pared de los vasos sanguíneos, al que ataca. Esta vasculitis se considera una enfermedad compleja ya que está causada por la alteración de numerosos genes, así como por desencadenantes ambientales. Las opciones actuales de diagnóstico y tratamiento de esta patología son escasas, lo que hace necesaria una mayor comprensión de los mecanismos involucrados en su desarrollo.

El estudio liderado por los investigadores **Gonzalo Borrego**, **Lourdes Ortiz**, **Javier Martín** y **Ana Márquez**, del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra ([IPBLN-CSIC](#)), supone un importante avance en el conocimiento del componente genético de esta enfermedad. “Existen muchas variantes genéticas que tienen efectos pequeños en el riesgo de desarrollar arteritis de células gigantes. Por ello, los estudios de colaboración internacional, que permiten analizar el genoma de un gran número de individuos, son fundamentales para conocer en profundidad las bases genéticas de esta vasculitis”, afirma **Ana Márquez**, científica titular del IPBLN-CSIC.

Nuevas variaciones en el genoma implicadas

Mediante un análisis profundo del genoma de casi 3.500 pacientes con arteritis de células gigantes y más de 15.000 individuos sanos procedentes de diez países, los investigadores han identificado variantes genéticas localizadas en cinco regiones del genoma que confieren riesgo a desarrollar esta enfermedad, tres de las cuales no se habían identificado hasta el momento. Entre los genes priorizados en estas regiones destacan genes del sistema HLA, fundamentales en la defensa de nuestro organismo frente a patógenos; así como los genes MFGE8, VTN y PLG, que participan en el proceso de formación de nuevos vasos sanguíneos, y el gen CCDC25, implicado en la respuesta inmunológica por parte de los neutrófilos, un tipo de células de la sangre.

Nuevas opciones de diagnóstico y tratamiento

Además del significativo avance en el conocimiento de los mecanismos involucrados en la patogénesis de la arteritis de células gigantes, los resultados de este estudio suponen un paso importante en la traslación de los hallazgos genéticos a la práctica clínica. Según **Gonzalo Borrego**, investigador del IPBLN-CSIC, “nuestros resultados aportan información muy importante para predecir qué personas presentan un alto riesgo de desarrollar arteritis de células gigantes, lo que permitiría adoptar las medidas preventivas necesarias”. Los resultados de este estudio muestran también que el uso de estrategias terapéuticas basadas en el reposicionamiento de fármacos, es decir, en el

uso de medicamentos ya aprobados para otras enfermedades, podrían ser efectivas para tratar la arteritis de células gigantes.

Gonzalo Borrego-Yaniz *et al.* **Risk loci involved in giant cell arteritis susceptibility: a genome-wide association study.** *The Lancet Rheumatology*. DOI: [10.1016/S2665-9913\(24\)00064-Xv](https://doi.org/10.1016/S2665-9913(24)00064-Xv)

IPBLN Comunicación / CSIC Comunicación

comunicacion@csic.es