



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE CIENCIA, INNOVACIÓN Y UNIVERSIDADES



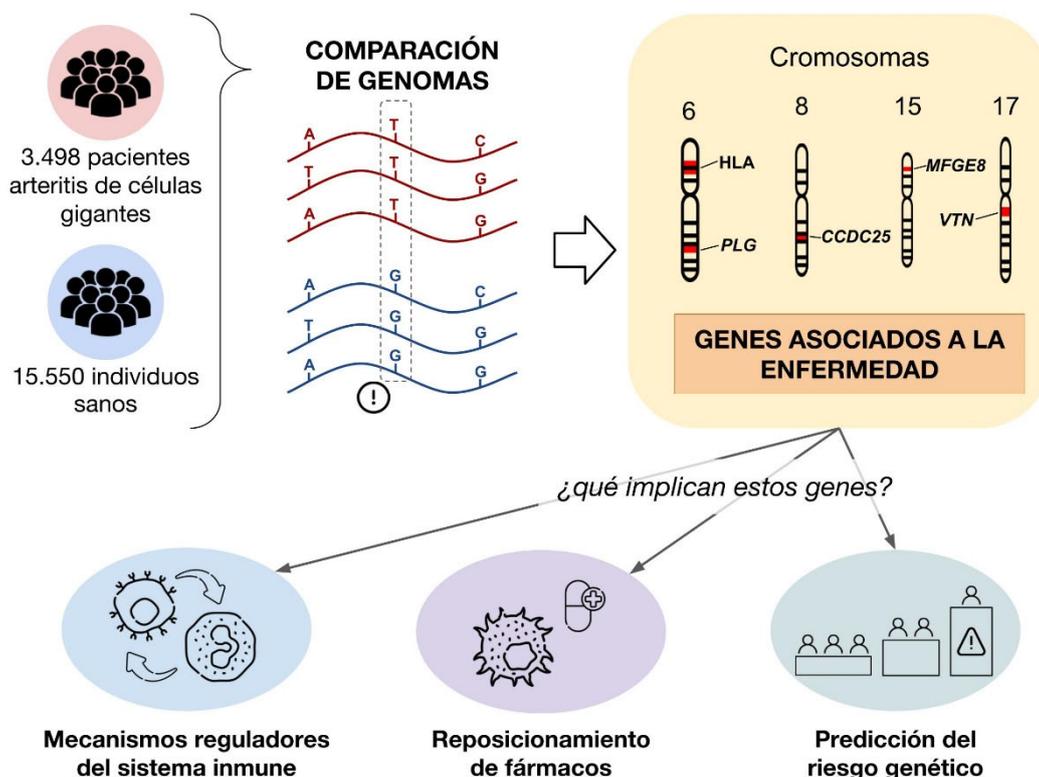
CSIC  
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

ipbln

INSTITUTO DE PARASITOLOGÍA Y BIOMEDICINA "LÓPEZ-NEYRA"

## NOTA DE PRENSA

# Un estudio genómico identifica nuevos genes de riesgo implicados en la arteritis de células gigantes.



- Un nuevo estudio de asociación del genoma completo (*Genome-Wide Association Study, GWAS*) en arteritis de células gigantes, ha podido desvelar nuevas pistas



**de la base genética de esta enfermedad en el grupo de pacientes más grande estudiado hasta la fecha, gracias a una red internacional de colaboradores.**

- **Este estudio describe por primera vez nuevas variaciones del genoma que confieren riesgo a la enfermedad, con potencial aplicabilidad clínica.**

**Granada, 23 de mayo de 2024.** Investigadores del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra (IPBLN) de Granada, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), han liderado el mayor estudio internacional realizado hasta la fecha sobre el componente genético de la arteritis de células gigantes, una enfermedad caracterizada por la inflamación de los vasos sanguíneos de mediano y gran tamaño.

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, como la ceguera o la aparición de accidentes cerebrovasculares.

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.

La revista "Lancet Rheumatology", una de las revistas más relevantes en el área de Reumatología, publica los resultados de este estudio internacional que ha investigado posibles variantes genéticas implicadas en el riesgo a desarrollar arteritis de células gigantes. El estudio liderado por los investigadores Gonzalo Borrego, Lourdes Ortiz, Javier Martín y Ana Márquez del 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 en la arteritis de células gigantes**

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 10 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*,



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE CIENCIA, INNOVACIÓN  
Y UNIVERSIDADES



CSIC  
CONSEJO SUPERIOR DE INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS

ipbln

INSTITUTO DE PARASITOLOGÍA Y BIOMEDICINA "LÓPEZ-NEYRA"

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 predoctoral 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". Además, los resultados de este estudio muestran 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.

Este trabajo de investigación ha sido publicado en la revista "Lancet Rheumatology", una de las mejores revistas del área de Reumatología con un índice de impacto (IF) de 25,4 y ubicada entre el 10% de las mejores de este campo.

Puedes consultar el texto original completo en el siguiente link: [https://www.thelancet.com/journals/lanrhe/article/PIIS2665-9913\(24\)00064-X/fulltext#section-7c530872-6235-4433-899c-b3f276970189](https://www.thelancet.com/journals/lanrhe/article/PIIS2665-9913(24)00064-X/fulltext#section-7c530872-6235-4433-899c-b3f276970189).

Gracias a la importancia del trabajo y sus resultados tan prometedores, los editores de la revista han publicado un pequeño texto acerca de los hallazgos de este estudio titulado "*Giant cell arteritis: when genomics drives precision medicine*", el cual se puede consultar en: [https://www.thelancet.com/journals/lanrhe/article/PIIS2665-9913\(24\)00091-2/abstract](https://www.thelancet.com/journals/lanrhe/article/PIIS2665-9913(24)00091-2/abstract).

### **Contacto:**

#### **Comisión de Divulgación y Comunicación Científica**

Instituto de Parasitología y Biomedicina "López-Neyra"- CSIC  
Avda. Conocimiento 17  
Parque Tecnológico Ciencias de la Salud  
18016 Armilla – GRANADA  
+34 958 181670 / +34 647716821

[cultura.ipbln@ipb.csic.es](mailto:cultura.ipbln@ipb.csic.es)

Parque Tecnológico de Ciencias de la Salud  
Avda. del Conocimiento 17.  
18016 – Armilla – Granada. ESPAÑA.  
Telf. 958 181621  
Fax: 958 181633