

## Nuevos genes relacionados con el riesgo de padecer arteritis de células gigantes

Un estudio internacional, liderado por investigadores del CSIC, desvela nuevos datos sobre la base genética para desarrollar esta enfermedad rara que afecta a los vasos sanguíneos, un trastorno que puede provocar ceguera e ictus.

SINC

4/6/2024 15:53 CEST



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

Pixabay

Científicos del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) lideran 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.

---

Esta vasculitis se considera una enfermedad compleja ya que está causada por la alteración de numerosos genes, así como por desencadenantes ambientales

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.

### **Implicadas nuevas variaciones en el genoma**

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 MFG8,

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.

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.

---

“ *Nuestros resultados aportan información muy importante para predecir qué personas presentan un alto riesgo de desarrollar arteritis de células gigantes* ”

Gonzalo Borrego, IPBLN - CSIC

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.

#### Referencia:

Gonzalo Borrego-Yaniz et al. "Risk loci involved in giant cell arteritis susceptibility: a genome-wide association study". *The Lancet Rheumatology*, 2024

Derechos: **Creative Commons**.

TAGS

ARTERITIS | GENOMA | CEGUERA | PRÁCTICA CLÍNICA |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)