



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

Estudi publicat a Circulation Research

Identifiquen per primera vegada un gen vital en la recuperació després de patir un ictus

- Els pacients amb unes determinades variants al gen *PATJ* tenen menys capacitat de recuperar-se després de patir un ictus
- 7 de cada 10 pacients que presenten aquesta variació en el material genètic queden amb seqüeles greus tres mesos després de patir un infart cerebral, davant menys de la meitat en cas de no presentar aquesta variació
- Aquestes variants podrien indicar dianes de futurs tractaments que millorin el pronòstic de l'ictus, així com permetre personalitzar les estratègies de rehabilitació
- Ho revela el primer estudi multicèntric realitzat en aquest camp, amb dades de més de 2.000 individus i 12 centres internacionals implicats. L'han liderat investigadors de l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques i metges de l'Hospital del Mar, amb grups del Consorci Genestroke i amb la col·laboració de l'International Stroke Genetics Consortium, i l'ha finançat La Marató de TV3

Barcelona, 19 de novembre de 2018. – Tenir unes **variants específiques al gen *PATJ*** predisposa a una pitjor recuperació d'un ictus isquèmic. **7 de cada 10 pacients** amb aquestes variants pateixen seqüeles greus tres mesos després de l'infart cerebral, és a dir, queden en una situació de dependència, davant menys de la meitat dels pacients que no presenten aquestes variants. Són dades d'un estudi internacional multicèntric coordinat per investigadors de l'Institut Hospital del Mar d'Investigacions Mèdiques (IMIM) i metges de l'Hospital del Mar, que publica la revista *Circulation Research*. Es tracta de la recerca més important realitzada fins ara en el camp de la genètica i el pronòstic de l'ictus, i la primera que es publica, amb dades de més de 2.000 pacients i 12 centres internacionals implicats. L'estudi s'ha realitzat gràcies a una ajuda de [La Marató de TV3](#) de l'any 2010.

El Dr. Jordi Jiménez Conde, coordinador de l'estudi, metge adjunt del Servei de Neurologia de l'Hospital del Mar i investigador IMIM, ha explicat que **"és l'estudi més gran publicat fins ara en genètica i pronòstic de l'ictus i el primer que troba resultats consistents i que es repliquen en diferents països"**. S'ha analitzat el grau de discapacitat al cap de tres mesos de més de 2.000 pacients amb ictus isquèmic, que és aquell que es produeix per l'obstrucció d'una artèria cerebral i representa el 88% del total dels ictus, estudiant múltiples factors clínics i les seves dades genètiques. En concret, s'han estudiat més de 5 milions de variants genètiques per individu. I **"el gen *PATJ* mostra diverses variants que influeixen de forma significativa en la recuperació dels pacients"**, segons el Dr. Jiménez Conde. Es tracta d'un gen implicat en les unions cel·lulars, amb una presència important en el teixit nerviós i que ja s'havia vist relacionat amb desordres del son i l'obesitat.

Influència genètica en la recuperació

"Amb aquest estudi, hem identificat un conjunt de variants genètiques relativament comunes a la població i que s'associen a una pitjor recuperació de l'ictus al cap dels tres mesos", ha destacat la Dra. Marina Mola-Caminal, primera signant de l'estudi i investigadora del Grup de Recerca Neurovascular de l'IMIM. Això obre la possibilitat d'estudiar els mecanismes que utilitza el gen *PATJ* per influir sobre aquest procés. **"En un futur, aquestes variants es**



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

podrien utilitzar com a biomarcadors en el moment de l'íctus, i, segons la presència dels al·lels (formes alternatives que pot presentar un mateix gen) de risc que tingui cada individu, personalitzar les estratègies de rehabilitació”.

A la vegada **“ens pot indicar una zona del genoma molt involucrada en processos de neuroplasticitat i neuroregeneració, i potser, si coneixem bé les vies, podem desenvolupar nous tractaments que utilitzin aquest gen com a diana terapèutica i que ens ajudin a millorar el pronòstic dels pacients”**, apunta el Dr. Jiménez Conde.

L'estudi ha comptat amb la participació del Dr. Israel Fernández, coinvestigador de l'estudi i amb participació també en el seu disseny i coordinació, actualment a l'Institut de Recerca de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i que en el moment de l'estudi formava part del Laboratori de Recerca Neurovascular del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) i de la Mútua de Terrassa. El Dr. Fernández comenta que **“tots els fàrmacs neuroprotectors testats per millorar la recuperació després de l'íctus han fracassat, per tant, aquest estudi, utilitzant estratègies genètiques massives, pot ser un primer pas per desenvolupar nous fàrmacs que siguin realment efectius”**.

A l'estudi també han tingut un paper destacat la Dra. Raquel Rabionet, del Centre de Regulació Genòmica (CRG), actualment a la Universitat de Barcelona i vinculada a l'Institut de Recerca Sant Joan de Déu, i el Dr. Cristòfol Vives, de l'Hospital Universitari Son Espases.

L'impacte de l'íctus

La malaltia cerebrovascular o ictus, és la principal causa de discapacitat en adults al món, amb 15 milions d'afectats cada any, dels quals, 5 milions queden permanentment discapacitats. El grau de recuperació funcional té un gran impacte en la qualitat de vida dels pacients i familiars i en els sistemes de salut pública. El cost d'aquesta discapacitat s'estima entre 12.000 i 17.000 € per pacient/any. En el cas de Catalunya, on es produeixen 13.000 ingressos hospitalaris per aquest motiu cada any, aquesta xifra és de 54 milions d'euros anuals.

Article de referència

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 Rodriguez-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>

Més informació

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