

Descripción, bases genéticas, correlación fenotipo-genotipo, prevención y tratamiento de la Obesidad Mórbida (OM) es el título del proyecto de investigación que lleva a cabo un grupo multidisciplinar del Área de Badajoz desde agosto de 2006 que ya ha consensuado el plan general del estudio, recopilado un total de 62 casos y 180 controles, e iniciado el análisis de genes de alta susceptibilidad a la enfermedad.

Explica la jefa del grupo, la genetista Raquel Rodríguez López, del Servicio pacense de Inmunología y Genética, que hasta ahora se han seleccionado rutas, genes y polimorfismos del nucleótido único (SNPs), candidatos para la búsqueda de perfiles genéticos susceptibles de padecer OM, y están recogiendo ADN y suero de pacientes afectados antes de los 16 años y de población control. Esta información se completa con la recopilación del conjunto de datos que permiten una valoración personal y familiar de los pacientes, así como de los controles.

Hasta el momento, se han analizado dos genes completos en doce familias y cinco casos más están en estudio. También se han identificado dos variantes de interés y validando en la población extremeña.

Según Rodríguez López, el estudio pretende la identificación de perfiles genéticos de predisposición o protección a la enfermedad, pronóstico y/o respuesta a tratamiento, así como el desarrollo de estrategias de prevención primaria y secundaria de la obesidad. Otros objetivos son la correlación fenotipo-genotipo en la población de pacientes analizada y el análisis multivariante de la base de datos genéticos y/o clínicos, generada a partir del estudio llevado a cabo de manera multidisciplinar.

OPORTUNIDAD E INNOVACIÓN

La obesidad infantil, sobre todo antes de los 10 años, es un potente predictor de sobrepeso en el adulto. Su prevalencia en infan-

Un grupo investigador describe el origen genético de la obesidad mórbida

El proyecto de investigación analiza los genes de familias susceptibles a padecer esta patología con el fin de, entre otros objetivos, desarrollar estrategias de prevención de la obesidad



Profesionales que participan en el estudio sobre la genética de la obesidad.

cia y juventud se ha incrementado de manera importante en países occidentales, y con ella, su impacto socioeconómico en el sistema sanitario. Esto, junto a su difícil curación, justifica la prevención primaria como la mejor estrategia. Por ello, explica la genetista, se promueve investigar en la etiopatogenia, progresión y comorbilidades de dicha patología, incorporando de manera ágil sus conclusiones a los programas de formación y orientación desde la familia, escuela y Administración.

En los últimos cinco años el campo de la genética ha avanzado aportando un interesante conocimiento sobre las bases moleculares que subyacen a la

Obesidad Mórbida. El comienzo fue la identificación y caracterización de variantes genéticas catalogadas como agente único causal, descritas en relación a síndromes hereditarios en los que se refiere, entre otros síntomas, una obesidad manifiesta. "El análisis genético de pacientes con síndromes hereditarios que desarrollan obesidad severa nos ha permitido la identificación de treinta y cinco síndromes, de los cuales cinco no presentan signos dismórficos ni alteraciones del desarrollo", afirma Rodríguez López.

Aunque entre el 1 y 3% de los casos de OM infantil una única variante genética -mutación- puede ser responsable de la patogenia, el componente genético es

probablemente resultado de la interacción entre muchos alelos de bajo o moderado riesgo, que hay que identificar, y para ello investigar muchas de estas variantes en busca de las de baja penetrancia.

El diseño que propone este proyecto de investigación, adelanta una entusiasmada jefa de grupo, incluiría el análisis genético de un elevado número de variantes genéticas comunes, candidatas a generar un incremento del riesgo al sobrepeso por la modificación de la función del gen en el que se localizan y/o las características del cambio. Los diferentes tratamientos estadísticos permitirán identificar patrones heredados que se muestran como predicto-

Multidisciplinar

Este grupo de investigación multidisciplinar está liderado por Raquel Rguez. López, jefe de grupo, y Marta Glez.-Carpio Serrano, coordinadora. Participan las endocrinas Manuela Núñez Estévez y Pilar Méndez Pérez, el cirujano Jesús Salas Martínez y los facultativos del CS Valdeparillas Antonio Macías Corbacho, M^{ra} Victoria Serrano Vargas y Guadalupe Torres Hidalgo. También forman parte como investigadores clínicos el inmunólogo Emilio Doblaré Castellanos, el endocrino Luis M. Luengo Pérez y el internista Enrique Macía Botejara. M^{ra} Trinidad Herrera Moreno y M^{ra} Teresa García de Cáceres, técnicas de laboratorio especializadas en genética molecular; también participan. Además, han pedido la incorporación al mismo, médicos de Atención Primaria de Montijo y Puebla de Obando.

res de riesgo a padecer graves incrementos de peso desde las primeras décadas de la vida.

El hallazgo de un conjunto de SNP capaces de categorizar la población según marcadores genéticos, permitirá elaborar una estimación de la predisposición al desarrollo de la enfermedad. Además los test genéticos descritos podrían constituir una herramienta diagnóstica para indicar uno u otro tratamiento y/o predecir la resistencia al mismo.

Para permitir la aplicabilidad clínica y comercialización de los test genéticos seleccionados, el grupo propone el diseño y construcción de un chip sencillo que incluya pocas docenas de SNP.

Comunicación en situaciones críticas

Profesionales de Cuidados Intensivos, Urgencias y I12 de Badajoz se cualifican para favorecer la aptitud positiva hacia la donación

Profesionales de los servicios de Cuidados Intensivos, Urgencias y I12 de Badajoz participaron el día 22 de mayo en un curso del programa educacional europeo para la donación de órganos (EDHEP), para cualificarse en los diferentes aspectos del proceso de donación y trasplantes y, concretamente, en el trato de las familias de pacientes en situación crítica. La actividad fue organizada por la Coordinación de Trasplantes de Extremadura, e impartida por profesionales de la Organización Nacional de

Trasplantes (ONT) y la Coordinación.

Los participantes recrearon situaciones reales en las que se les orienta a encontrar argumentos que puedan servir de ayuda y apoyo emocional a los familiares en tan difíciles momentos, favoreciendo las aptitudes positivas hacia la donación de órganos, siempre con el máximo respeto de su voluntad. Según la adjunta a la coordinación, Julia del Viejo, la finalidad es incrementar el porcentaje de éxito en la donación de órganos, tratando de reducir el

índice de negativas familiares en el momento de la comunicación de la muerte del paciente.

En España el EDHEP es desarrollado por la ONT, en colaboración con las Coordinaciones de trasplantes de algunas comunidades como Extremadura. El programa europeo para la promoción de la donación de órganos está promovido por Eurotransplant y fue en España donde se inició el desarrollo del mismo tras el país donde se creó -Holanda-. Concretamente fue en Badajoz, en 1992, donde se celebró el primer EDHEP.



Momento del seminario celebrado en Badajoz.