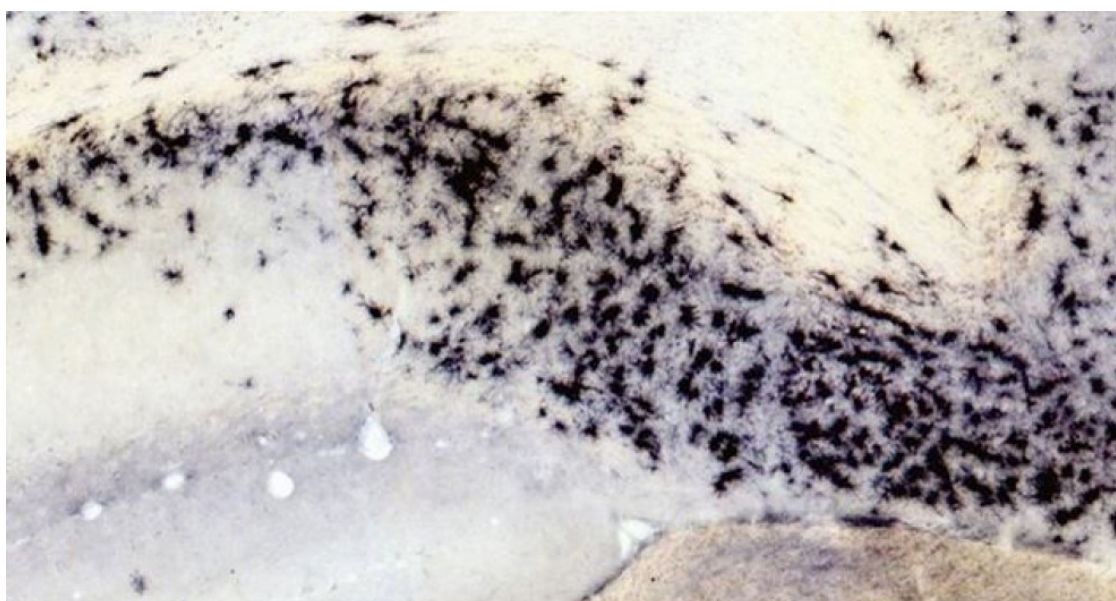


Investigadors catalans descobreixen dos nous gens implicats en l'Alzheimer

L'estudi analitza el genoma de més de 12.000 persones, i és la mostra genètica més gran del món concentrada per un únic centre



Els investigadors catalans han analitzat el genoma de 12.368 persones | Carol Colton

Un estudi ha permès descobrir dos nous gens implicats en la malaltia d'Alzheimer. El treball, liderat per la Fundació ACE i l'Institut Català de Neurociències Aplicades, ha tingut dues vessants i compta amb la col·lecció de mostres més gran del món recollides en un únic centre, sobretot, d'Alzheimer.

En una primera fase s'ha analitzat el genoma de 12.368 persones, 6.063 d'elles amb demència tipus Alzheimer. S'han identificat tres categories de gens implicats en aquesta patologia. La qualitat i l'homogeneïtat de les mostres, recollides des del 2004, ha permès obtenir resultats molt rellevats que seran claus per al disseny de noves estratègies i l'impuls de teràpies combinades per al tractament de la demència. En la segona fase s'ha fet un estudi clàssic de rastreig del genoma, descobrint-ne dos nous gens.

L'estudi s'ha publicat a la revista *Alzheimer's & Dementia: The Journal of the Alzheimer's Association* ([https://www.alzheimersanddementia.com/article/S1552-5260\(19\)35117-9/fulltext](https://www.alzheimersanddementia.com/article/S1552-5260(19)35117-9/fulltext)) . Tenint en compte el diagnòstic d'Alzheimer i la probabilitat de patir un altre tipus de demència simultàniament s'han generat grups de pacients diferents. Els investigadors van observar que hi ha gens que es mantenen estables en tots els grups, d'altres que reforcen el seu efecte quan el pacient té Alzheimer però cap altra demència implicada, i un tercer grup que tenen més efecte quan la persona sí que podria patir una altra demència.

Aquesta distinció del comportament dels gens és crucial, segons l'estudi, perquè apunta a la

possibilitat d'adaptar les estratègies de tractament al tipus de diagnòstic de cada persona. A més, també permet que els científics distingeixin l'àrea del genoma on actuen aquests gens.

Els resultats de la categorització han evidenciat la relació del sistema immune amb tots els grups de mostres d'Alzheimer i la presència destacada dels processos vasculars, com a factors causals de la malaltia d'Alzheimer.

Una mostra final de 81.455 persones

D'altra banda, l'equip ha realitzat amb les mateixes mostres un estudi clàssic de rastreig del genoma, comparant la genètica de tots els casos, tant de les persones amb Alzheimer com la dels que no pateixen la malaltia. En aquest cas, a més de la mostra del projecte GR@ACE, s'ha integrat també informació genètica d'altres estudis, arribant a una mostra final de 81.455 persones. Aquesta anàlisi ha permès detectar dos gens nous, que podrien estar relacionats amb l'enzim que sintetitza el colesterol i amb el procés de mort neuronal, respectivament.