



4003-1. HAPLOGRUPOS MITOCONDRIALES H Y J: FACTORES DE RIESGO Y PROTECCIÓN PARA LA MIOCARDIOPATÍA ISQUÉMICA

M. Fernández-Caggiano, J. Barallobre-Barreiro, I. Rego Pérez, M.G. Crespo Leiro, M.J. Paniagua, Z. Grillé, F.J. Blanco y N. Doménech García del Instituto de Investigaciones Biomédicas INIBIC, A Coruña y Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo, A Coruña.

Resumen

Antecedentes y Objetivos: La mitocondria es la principal fuente de especies reactivas de oxígeno jugando un papel clave en el desarrollo de la miocardiopatía isquémica. Las mutaciones que ha adquirido el ADN mitocondrial han dividido a la población humana en un número discreto de haplogrupos los cuales se asocian a diferencias en cuanto a la producción de especies reactivas de oxígeno. Por este motivo los polimorfismos que definen los haplogrupos mitocondriales (Hgmt) humanos podrían contribuir potencialmente al desarrollo de miocardiopatías. El objetivo de este estudio fue analizar la relación en el desarrollo de la miocardiopatía isquémica (MI) de los polimorfismos que definen los Hgmt europeos.

Métodos: Fueron haplogrupados 336 pacientes con MI y 507 individuos sanos. Los Hgmt se identificaron empleando el preciso ensayo de “Single Base Extension” y el método tradicional de PCR-RFLP.

Resultados: El análisis de los polimorfismos que caracterizan los Hgmt europeos mostró que la frecuencia del haplogrupo H fue significativamente mayor en pacientes hombres con MI (O.R \pm 1.703 [IC95% \pm 0,99-1,96] $p \pm$ 0,005). Por otra parte, la frecuencia del haplogrupo J fue significativamente menor (OR \pm 0,438 [IC95% \pm 0,230-0,837], $p =$ 0,011) en este mismo grupo. Además, se observó que no solo el polimorfismo m.7028C > T que caracteriza al haplogrupo H (OR = 1,380 [IC95% 1,046- 1,821] $p =$ 0,023) sino también el polimorfismo m.14766C > T asociado con el cluster HV se encontraba con una frecuencia mayor en hombres con MI.

Conclusiones: En este estudio se ha demostrado que por primera vez haplogrupos con fenotipos opuestos en relación con la producción de especies reactivas de oxígeno son respectivamente factor de riesgo (H) y de protección (J) para el desarrollo de miocardiopatía isquémica. Puesto que las especies reactivas de oxígeno juegan un papel clave en la inflamación de tejidos y consecuentemente en la arterosclerosis, el haplogrupo H podría actuar favoreciendo los primeros pasos de la inflamación acelerando el ciclo de la aterotrombosis (fig.). Por el contrario, la baja producción de especies reactivas de oxígeno por parte del haplogrupo J podría provocar el efecto opuesto.

