



■ Comunicat de premsa ■

*Nature Genetics publica*

## S'identifiquen per primera vegada quatre gens que predisposen a patir migranya sense aura

- El VHIR i la UB han participat en el primer estudi complet del genoma (GWAS) de la migranya sense aura
- Aquest treball multicèntric internacional identifica el risc genètic per aquesta forma més comuna de migranya

**Barcelona, 8 de juny de 2012.** – Investigadors dels grups de Recerca en Cefalea i Dolor Neurològic i en Neurologia Pediàtrica del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR) i del Departament de Genètica de la Universitat de Barcelona (UB) i el CIBER-ER han participat, a través del *Consorti Internacional de Genètica de les Cefalees*, en el primer estudi complet del genoma (GWAS) realitzat sobre migranya sense aura, identificant quatre gens relacionats amb la predisposició a presentar el tipus més freqüent de migranya: MEF2D, TGFBR2, PHACTR1 i ASTN2. Aquest treball, que es publica a **Nature Genetics**, confirma que la predisposició a la migranya té un caràcter genètic, tot i que són els factors ambientals els desencadenants de les crisis i els que en determinen la freqüència.

La participació dels grups del VHIR i de la UB dins aquest consorci internacional – l'IHGC, sigles en anglès de Consorti Internacional de Genètica de les Cefalees – a través de la Dra. Patricia Pozo Rosich, el Dr. Alfons Macaya i el Dr. Bru Cormand ha consistit en aportar i estudiar més de 2.000 mostres, d'entre les 5.000 que s'han estudiat procedents de pacients amb migranya i les 7.000 de controls sans. Aquest tipus d'estudis només són possibles a través de col·laboracions internacionals a gran escala que permeten compartir un gran nombre de mostres, dades, experiència i recursos de molts investigadors i països.

Encara que les contribucions individuals de cadascuna de les variants genètiques identificades en l'augment de la predisposició a patir migranya sense aura -MEF2D, TGFBR2, PHACTR1 i ASTN2- són relativament petites, permeten recopilar informació crítica sobre les vies moleculars que donen lloc a la migranya. ***“Hem pogut començar a treballar en l'origen del problema i haurem de veure si tots els polimorfismes o diferents variants d'aquest gens tenen o no una expressivitat funcional”,*** explica la Dra. Patricia Pozo Rosich, responsable del grup de cefalea i dolor neurològic del VHIR. ***“Els loci de susceptibilitat que s'han trobat estan relacionats, fonamentalment, amb la presència d'una hiperexcitabilitat cerebral per activitat glutamatèrgica, la presència d'una disfunció vascular, el control de l'activitat i morfologia sinàptica i la migració i diferenciació neuronal”,*** afegeix la Dra. Pozo Rosich, ***“ i també comencem a tenir pistes de la fisiopatologia de la migranya, que complementaran els estudis que també s'estan fent amb neuroimatge”.***

### Diferents tipus de migranya, diferents predisposicions

Per a més informació:

**Fran García.** Responsable de Comunicació del Institut de Recerca. Tel. 666 215 168. [fran.garcia@vhir.org](mailto:fran.garcia@vhir.org)

**Margarida Mas.** Comunicació científica. Tel. 626 523 034. [ir.vhebron@galenia.net](mailto:ir.vhebron@galenia.net);



La migranya és un tipus de mal de cap, que afecta un 12% de la població, majoritàriament a dones. Els "atacs" de migranya són episòdics i recurrents i, quan ocorren, són extremadament incapacitants. La migranya no només és un mal de cap molt invalidant, sinó que s'associa a altres símptomes com nàusees, vòmits, hipersensibilitat a la llum o als sorolls, i impedeix les tasques habituals si no es fa el tractament adequat en cada cas. La diferència entre una i altra migranya –amb aura i sense– és que, en la que presenta aura, els pacients pateixen, durant les crisis, diversos símptomes neurològics transitoris com ara alteracions visuals (les més comunes), de la sensibilitat, la mobilitat o la parla.

Estudis previs ja havien identificat diversos gens relacionats amb la predisposició a presentar migranya: PGCP i MTDH/AEG-1 per a la migranya amb aura, en un estudi del mateix consorci publicat a Nature Genetics l'any 2010 i PRDM16, TRPM8, LRP1 per a la migranya en general – segons estudis poblacionals - publicats l'any 2011. **"L'estudi actual identifica MEF2D, TGFB2, PHACTR1 i ASTN2 en la migranya sense aura i determina que el vincle de TRPM8 i LRP1, conegut per la migranya en general, s'estén ara a la migranya sense aura"**, explica el Dr. Macaya, responsable del Grup de Recerca en Neurologia Pediàtrica del VHIR.

Totes aquestes variants genètiques s'han localitzat als cromosomes 1, 2, 3, 6, 9 i 12 que són els que semblen estar associats a aquesta major susceptibilitat, a la migranya sense aura. S'han trobat, a més, algunes diferències respecte al primer dels estudis fets, que han permès confirmar diferències genètiques entre els dos tipus de migranya, com, per exemple, una variant del gen associada al cromosoma 8 que està present en la migranya amb aura però no en la migranya sense aura. **"Tot plegat dibuixa un mapa genètic força complex per a la predisposició genètica a la migranya, al qual s'haurà d'afegir el possible pes de mecanismes epigenètics, que el nostre grup està estudiant actualment"**, afirma el Dr. Macaya. **"A més, sembla que hi ha variabilitat entre poblacions; així, des del consorci format pel VHIR i la UB ja hem detectat que pacients espanyols no presenten factors de risc genètic descrits en altres poblacions europees estudiades pel consorci internacional, Ara caldrà seguir investigant per determinar la rellevància clínica d'aquestes troballes"**, conclou el Dr. Macaya.

Els propers passos del *Consorti Internacional de Genètica de les Cefalees* s'encaminaran a la resolució del "paisatge genètic" de la migranya comuna i també d'algunes formes rares del trastorn, com la migranya hemiplègica. Segons el Dr. Cormand, **"es farà èmfasi tant en les variants genètiques freqüents a la població general com en les variants rares. Un cop assolit aquest objectiu, es podran plantejar iniciatives per desenvolupar noves eines terapèutiques contra aquesta patologia que afecta tantes persones a tot el món"**.

---

**El Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)** és un centre de recerca creat l'any 1994, que forma part de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron (HUVH) de l'Institut Català de la Salut (ICS), i està associat a la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB).

Per a més informació:

**Fran García.** Responsable de Comunicació del Institut de Recerca. Tel. 666 215 168. [fran.garcia@vhir.org](mailto:fran.garcia@vhir.org)

**Margarida Mas.** Comunicació científica. Tel. 626 523 034. [ir.vhebron@galenia.net](mailto:ir.vhebron@galenia.net);