



ECOGENE-21 és un projecte de recerca multidisciplinari i de gran envergadura en genètica comunitària. L'objectiu principal d' ECOGENE-21 és entendre el paper que tenen els determinants genètics i les noves tecnologies en genètica en les problemàtiques de salut pública i poder aplicar aquests coneixements a fi de potenciar la salut a escala comunitària. La visió integradora d' ECOGENE-21 forma un cub en què els nous coneixements o les noves tecnologies en genòmica són adquirides i després aplicades a les comunitats amb la finalitat de prevenir malalties i promoure la salut, en relació amb les malalties mendelianes, les malalties comunes, la biodiversitat i la salut de la població.

L'aplicació de nous coneixements o tecnologies basats en el genoma han de ser consistents amb la utilitat i la validesa en contextos específics que s'acosten a la realitat de les comunitats (comunitat fundadora, comunitat de cultura homogènia o diversificada multiètnica, condicions socioeconòmiques, medi físic i exposició a factors de risc o agents, etc.). Per arribar a aplicar nous coneixements i tecnologies a escala de les comunitats, llur utilitat i validesa han de ser avaluades utilitzant dimensions de recerca establertes. Aquestes dimensions constitueixen l'esquelet del programa de recerca d' ECOGENE-21. A fi de contrarrestar el risc de malbaratar esforços, s'han delimitat zones d'acció (geogràfiques, fenotips i genotips) a partir de les seves característiques inherents d'actuar com a força motriu i assegurar un expansió màxima de les activitats (figura 1).

Un dels objectius del projecte és el cribatge, la prevenció i el tractament de malalties comunes complexes de susceptibilitat genètica, prenent com a model les malalties lipídiques. A la regió del Saguenay-Lac-St. Jean, al Quebec, hi ha una concentració de la prevalença de mutacions genètiques que augmenten la

Marta Santuré i Boxadé

Doctora en fisiologia-endocrinologia, investigadora al Centre de Recerca en Genètica Comunitària de la Universitat de Montreal, Chicoutimi, Quebec, Canadà



Marta Santuré i Boxadé

ECOGENE-21, una iniciativa internacional en genètica comunitària

Es presenta l'estudi realitzat al Centre de Recerca en Medicina Genètica Comunitària de la Universitat de Montreal. Centre afiliat universitari regional (CSSS-Chicoutimi)
305 rue St. Vallier, Chicoutimi, Québec, G7H 5H6, Canadà
Téléfon (418) 550-7201, fax (418) 541-1116

per Daniel Gaudet, MD, PhD investigador principal de l'estudi ECOGENE-21; Marta Santuré i Boxadé*, PhD, coinvestigadora de l'estudi ECOGENE-21; Diane Brisson, PhD, coinvestigadora i coordinadora de l'estudi ECOGENE-21.

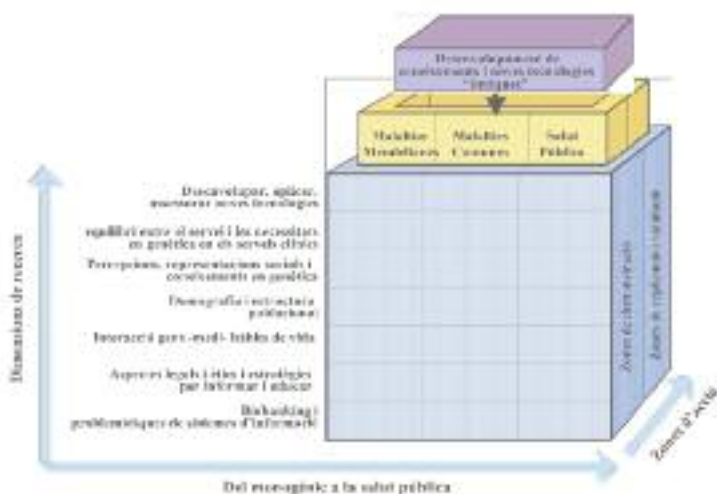


Figura 1: ECOGENE-21, una visió integradora



susceptibilitat de malalties lipídiques com la hipercolesterolèmia familiar (HF), la deficiència parcial en LPL o bé la dislipèmia de tipus III, que augmenten el risc de malalties cardiovasculars (MCV) i de la diabetis de tipus 2 (DT2). Malgrat que són malalties que tenen un important component genètic, hem demostrat que l'expressió de la malaltia està modificada per elements ambientals com l'obesitat i el tabac. A més a més, l'estudi *Interheart* (dut a terme per membres d'ECOGENE-21) ha demostrat que nou factors de risc simples i modificables, com la dislipèmia (relació apoB/apoA1), altres components de la síndrome metabòlica (obesitat, hipertensió, DT2) i factors ambientals (tabac, alcohol, consum de fruita i verdura, exercici, factors psicosocials), expliquen més del 90% dels casos d'infart de miocardi en 52 països d'arreu del món, independentment de l'edat i del gènere. Tant les MCV com la DT2 i l'obesitat han esdevingut problemàtiques prioritàries de salut pública i amb un pes socioeconòmic en molts llocs del món (figura 2).

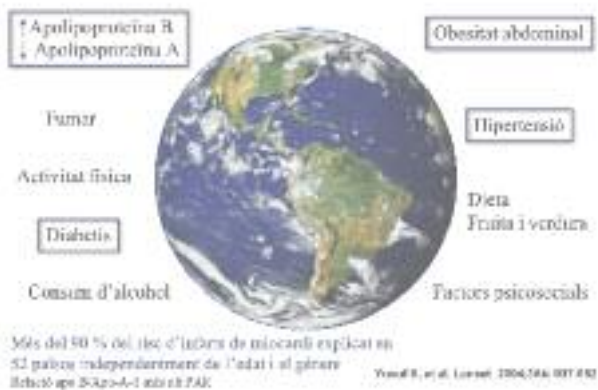


Figura 2: El projecte *Interheart*

La contribució dels factors de risc ambientals i modificables de l'estudi *Interheart* en el risc de MCV en pacients amb forta predisposició genètica (HF, tipus III) no s'ha estudiat del tot, i és el que ECOGENE-21 vol fer internacionalment. Per això, els membres d' ECOGENE-21 estan dissenyant i posant en marxa un estudi, que es dirà *Interhel*, per reproduir el concepte d'*Interheart* a través d'una xarxa internacional (*INTER*) en cinc continents, que inclourà 25.000 persones amb fenotips lipídics extrems (*ELP*). La natura i la freqüència al·lèlica dels marcadors genètics, així com els hàbits de vida i el medi ambient varien a través del món, però la seva associació amb les malalties pot ser consistent. Per tant, els mitjants per prevenir les MCV poden ser similars arreu del món. El projecte està finançat pel Canadian Institute of Health Research (#CTP-82941).