

NOTA INFORMATIVA

Barcelona, 7 de junio de 2021

Nuevo artículo científico del proyecto GR@ACE

**INVESTIGADORES ENCUESTRAN NUEVOS GENES
ASOCIADOS AL ALZHEIMER**

- La prestigiosa revista *Nature Communications*, publica un estudio de un consorcio internacional de 226 instituciones, liderado por Ace Alzheimer Center Barcelona, que aporta nuevos hallazgos sobre la genética de la enfermedad de Alzheimer.
- Este estudio utiliza alrededor de medio millón de muestras genéticas de los consorcios GR@ACE, DEGESCO, IGAP, EADB y UKBiobank.
- Es el tercer gran artículo del proyecto Genomic Research at Ace (GR@ACE), impulsado por Grifols y Fundación "la Caixa", aunque gracias a las destacadas colaboraciones del equipo científico de Ace, la información generada por este programa figura ya en más de 10 artículos de investigación internacional.

Un [estudio de Ace Alzheimer Center Barcelona](#) publicado recientemente en la revista *Nature Communications* ha permitido **identificar seis nuevas variantes genéticas** implicadas en la enfermedad de Alzheimer. Estos resultados han surgido de un análisis que comprendió todos los genes conocidos de medio millón de muestras genéticas.

Además, [el estudio ha elaborado una escala de valoración del riesgo de desarrollar la enfermedad](#) y, aplicándola a las personas con el gen *APOE ε4*, que es el principal factor de riesgo para la demencia, **el estudio ha podido determinar que quienes puntúen alto en esta escala desarrollarían la enfermedad de Alzheimer hasta 5 años y medio antes.**

Para **Itziar de Rojas**, investigadora pre-doctoral y autora principal del estudio, esta investigación es un paso adelante "en el diagnóstico precoz de la enfermedad de Alzheimer, puesto que podemos establecer si las personas están en alto riesgo de desarrollar demencia analizando su genética.". Además, añade la investigadora, "**gracias a este estudio podremos seguir profundizando en los mecanismos de otro de los genes relacionados (APP) con la acumulación de amiloide en el cerebro, una de las principales causas de la demencia**".

Para este estudio, los investigadores han realizado una asociación del genoma completo de alrededor de **medio millón de personas con Alzheimer** mediante la fusión de datos de los consorcios nacionales **GR@ACE** (Genome Research at ACE) y **DEGESCO** (Dementia Genetics Spanish Consortium) e internacionales **IGAP** (International Genomics of Alzheimer's Project), **EADB** (European Alzheimer DNA Biobank) y **UKBiobank**.

Esta publicación en *Nature Communications* es el tercer gran artículo del proyecto Genomic Research at Ace (GR@ACE), **impulsado por Grifols y la Fundación "la Caixa"**, aunque gracias a las destacadas colaboraciones del equipo científico de Ace, la información generada por este programa figura ya en más de 10 artículos de investigación internacional.

El estudio forma parte de la tesis doctoral de Itziar De Rojas, que se centra en el estudio de biomarcadores genéticos y moleculares de la enfermedad de Alzheimer. Gracias a su participación en el proyecto GR@ACE, la joven investigadora y candidata a doctorado se encuentra investigando la asociación del genoma con el Alzheimer y la definición de perfiles de personas en riesgo de desarrollar demencia con el objetivo de facilitar un diagnóstico temprano.

Según el Dr. **Agustín Ruiz**, genetista y director científico de Ace Alzheimer Center Barcelona, [este estudio](#) generará mucha tracción e interés en ese campo de la investigación. "Los biólogos moleculares estudiarán los mecanismos detrás de las nuevas variantes y los bioinformáticos utilizarán los resultados disponibles para comprender mejor la enfermedad."

Además, Agustín Ruiz, investigador principal del proyecto GR@ACE junto con la neuróloga **Mercè Boada**, añade que "el extraordinario éxito de GR@ACE en la generación de nuevos datos y conocimiento está profundamente arraigado en nuestra mentalidad colaborativa y de open-access. Pero, además, **este artículo corrobora que la exploración de los genomas de miles de personas en un enfoque sin hipótesis ha demostrado ser el rumbo correcto para ampliar el conocimiento sobre la genética del Alzheimer**".

Ruiz destaca que el proyecto continúa ofreciendo más datos que analizar al equipo científico de Ace, al consorcio nacional DEGESCO y a una multitud de colaboradores internacionales: "la expansión continua del proyecto conducirá a importantes conocimientos, ya sea por nuestra parte o por nuestros colaboradores, precisamente por el planteamiento open-access que nuestra entidad sostiene desde el principio".

Un proyecto de investigación genética prioritario

El proyecto GR@ACE tiene como objetivos la bioinformática integrativa, la medicina personalizada y la identificación de nuevos posibles tratamientos.

Desde un punto de vista clínico, **el impacto de las tecnologías genómicas sobre el diagnóstico y la capacidad de predecirlo está demostrando ser de gran importancia**. De hecho, los expertos consideran que la caracterización genética de los pacientes con Alzheimer generará un cambio de modelo diagnóstico en el futuro.

Durante la primera fase del proyecto GR@ACE, se realizó un barrido completo del genoma con las muestras existentes en la colección de Ace, que, con más de 10.000 muestras de extracción de sangre, es la mayor de Europa.

GR@ACE, impulsado por **Ace Alzheimer Center Barcelona** (anteriormente Fundación ACE), desde hace más de 5 años, cuenta también con el apoyo de [Grifols](#) y de la [Fundación "la Caixa"](#). Además, este proyecto de investigación genómica ha recibido cinco ayudas directas de fondos competitivos del [Instituto de Salud Carlos III](#) y del [Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Neurodegenerativas \(CIBERNED\)](#).

Sobre Ace Alzheimer Center Barcelona, un modelo pionero en el mundo del Alzheimer

Ace Alzheimer Center Barcelona, entidad innovadora y referente en España, nace en 1995 con el objetivo de hacer frente a la creciente demanda en el diagnóstico y tratamiento de las personas con deterioro cognitivo y demencia, especialmente Alzheimer, ofreciendo una atención personalizada y acompañamiento integral a los pacientes y sus familias. Ace está considerada uno de los referentes internacionales en investigación, especialmente en investigación clínica, neuropsicológica, social y básica.

Cada año, su Unidad de Diagnóstico atiende a cerca de 8.000 personas, de las cuales más de 4.000 padecen demencia (3.000 de ellos, tipo alzhéimer). Entre otras actividades de investigación, Ace Alzheimer Center Barcelona participa en numerosos ensayos clínicos de participación mundial destinados a todas las fases evolutivas de la enfermedad. Es precisamente por su posición como referente internacional que ha liderado dos proyectos de investigación IMI concedidos por la Unión Europea sobre genética de alzhéimer (ADAPTED) y sobre modelos de participación de los pacientes (MOPEAD).

Para más información:

Marta Carbó

617 61 85 59

mcarbo@undatia.es

Isabel Rodríguez

93 444 73 18

irodriguez@fundacioace.org

www.fundacioace.org

Andrea Pelayo

618 126 685

apelayo@fundacionlacaixa.org