

## Los genes pueden determinar que algunas personas desarrollen formas graves de COVID-19

Un nuevo estudio, publicado en el *New England Journal of Medicine*, identifica las características genéticas que influyen en el riesgo de un fallo respiratorio en pacientes con infección por SARS-CoV-2. Los resultados apuntan un 50 % más de riesgo al grupo sanguíneo A y un 35 % menos al grupo O.

SINC

18/6/2020 00:00 CEST



Sanitarios atienden a un paciente en el Hospital Clínic de Barcelona. / Francisco Avia | HC

Una investigación internacional, con participación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Hepáticas y Digestivas ([CIBEREHD](#)) y del de Enfermedades Respiratorias ([CIBERES](#)), describe cómo la vulnerabilidad de ciertas personas al desarrollo de formas clínicas graves en la infección por **SARS-CoV-2** puede estar influenciada por sus **características genéticas**.

El estudio, publicado en el [New England Journal of Medicine](#), indica que

variantes de dos regiones del **genoma humano** se asocian con un mayor riesgo de desarrollar **fallo respiratorio** en pacientes con **coronavirus**. Una de ellas se localiza en el **cromosoma 3** y puede afectar a la expresión de genes que favorecerían la entrada del virus, así como la generación de una 'tormenta de citoquinas'.

---

Variantes de dos cromosomas humanos, el 3 y el 9, se asocian con un mayor riesgo de desarrollar fallo respiratorio en pacientes con coronavirus

La segunda región se localiza en el **cromosoma 9**, en concreto en el gen que determina el grupo sanguíneo del sistema ABO. Los datos mostraron que tener el grupo sanguíneo A se asocia con un **50 % más de riesgo** de necesidad de apoyo respiratorio en caso de infección por el coronavirus. Por el contrario, poseer el grupo sanguíneo O confiere un efecto protector frente al desarrollo de insuficiencia respiratoria (**35 % menos de riesgo**).

Los autores han intentado responder a la pregunta de por qué algunas personas son asintomáticas o presentan cuadros leves, mientras otras desarrollan cuadros de gravedad al ser infectadas por el virus. Según explican, "hemos buscado la respuesta en los genes; hemos encontrado una fuerte asociación entre ciertas variantes genéticas en los cromosomas 3 y 9 y la gravedad de la enfermedad".

La **variante genética** identificada en el cromosoma 3 era más frecuente en personas más jóvenes (media de 59 años), lo que podría explicar, al menos en parte, la gravedad de ciertos casos en este grupo de edad.

Además, la frecuencia de ambas variantes genéticas en los cromosomas 3 y 9 es significativamente mayor en los pacientes que necesitaron ventilación mecánica frente a aquellos a los que únicamente se administró oxígeno, asociación que fue independiente de la edad y sexo de los pacientes.

Por lo tanto, la presencia de estas variantes genéticas predispone al desarrollo de formas graves de insuficiencia respiratoria durante la infección por SARS-CoV-2.

## Cómo se hizo el estudio

En el pico de la **pandemia de COVID-19** en Italia y España (marzo-abril de 2020), el equipo internacional inició un proyecto colaborativo –coordinado por expertos genetistas de Noruega y Alemania– para determinar, en el menor tiempo posible, si existe una predisposición génica que aumente el riesgo de enfermedad grave con fallo pulmonar en el coronavirus.

Así, en apenas 3 semanas se aprobó el proyecto y se recogieron muestras de sangre de **1.610 pacientes** con COVID-19 que necesitaban apoyo respiratorio (oxígeno o ventilación mecánica). Se extrajo **ADN** de las muestras de sangre para estudiar cerca de **9 millones de variantes genéticas**.

---

La frecuencia de ambas variantes genéticas es significativamente mayor en los pacientes que necesitaron ventilación mecánica frente a aquellos a los que solo se administró oxígeno

“En menos de 2 meses se dispuso de toda la información necesaria para evaluar los resultados y compararlos con un grupo control de 2.205 controles sanos. Así, se identificó una mayor frecuencia de **26 variantes genéticas** en los pacientes afectados por insuficiencia respiratoria en comparación con el grupo control no infectado, y 2 de ellas en particular localizadas en los cromosomas 3 (rs11385942) y 9 (rs657152) mostraron una potente asociación con la gravedad”, explican los expertos españoles.

La variante genética del cromosoma 3 abarca una región de regulación de 6 genes que pueden tener funciones relevantes en la gravedad de la COVID-19. Aunque los investigadores estiman que todavía es prematuro saber cuál de estos genes podría influenciar el curso de la infección, es bien sabido que el coronavirus se une a la **proteína ACE2** en la superficie de las células para entrar en ellas.

Uno de estos 6 genes implicados interacciona con la proteína ACE2 y la estabiliza. Además, otro de estos genes está relacionado con la respuesta inmunológica inflamatoria en los pulmones en respuesta a patógenos

## Identificar la población de riesgo

Investigaciones previas habían indicado que factores como la edad y enfermedades crónicas como la **diabetes** e **hipertensión**, así como la **obesidad**, aumentan el riesgo a desarrollar casos graves de COVID-19.

---

Este estudio ha sido el primero en identificar factores genéticos que aumentan el riesgo en la COVID-19, pero no es el único

Sin embargo, este estudio demuestra la posibilidad de identificar personas más vulnerables al desarrollo de enfermedad grave con insuficiencia pulmonar según sus características genéticas, lo que posibilita identificar grupos de riesgo que necesiten una protección especial y diseñar tratamientos personalizados.

Este estudio europeo colaborativo ha sido el primero en identificar factores genéticos que aumentan el riesgo en la COVID-19, pero no es el único. Existen diferentes consorcios internacionales cuyo objetivo es identificar características genéticas de riesgo en esta enfermedad, por lo que se esperan próximos resultados.

### Referencia:

"Genome-wide association study in severe Covid-19 with respiratory failure". *New England Journal of Medicine* 2020.

Copyright: **Creative Commons**.

TAGS

COVID-19 | RIESGO | GEN | SANGRE | FALLO RESPIRATORIO | INFECCIÓN |

Creative Commons 4.0

You can copy, distribute and transform the contents of SINC. [Read the](#)

[conditions of our license](#)