El mayor estudio hasta la fecha sobre arteritis de células gigantes identifica cuatro perfiles de riesgo

31.8.2026 - | Instituto de Investigación Sanitaria Aragón

El IPBLN-CSIC identifica marcadores genéticos para esta enfermedad que provoca inflamación de los vasos sanguíneos, la más frecuente a partir de los 50 años.

Un equipo internacional liderado por investigadores del Instituto de Parasitología y Biomedicina López-Neyra (IPBLN), centro del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), ha identificado por primera vez marcadores genéticos asociados a las diferentes manifestaciones clínicas de la arteritis de células gigantes (ACG), la inflamación de los vasos sanguíneos (vasculitis) **más frecuente en personas mayores de 50 años**, que provoca debilitamiento o bloqueo del flujo sanguíneo.

Los resultados, publicados en *Annals of the Rheumatic Diseases*, demuestran que la ACG puede dividirse en cuatro subgrupos genéticos con características clínicas diferenciadas, un avance que abre la puerta a una medicina más personalizada.

La arteritis de células gigantes provoca **inflamación de las arterias** de gran y mediano calibre y puede causar complicaciones graves, como pérdida permanente de visión, ictus o aneurismas. Sin embargo, no todos los pacientes desarrollan los mismos síntomas ni presentan la misma evolución clínica, una heterogeneidad que hasta ahora dificultaba tanto el diagnóstico precoz como la toma de decisiones terapéuticas.

Para abordar esta cuestión, los investigadores analizaron datos genéticos de casi 3 500 pacientes con arteritis de células gigantes y más de 15 500 controles sanos procedentes de diez países de Europa y Norteamérica.

En el estudio han participado **hospitales y centros de investigación de diez países**, constituyendo uno de los mayores esfuerzos colaborativos internacionales realizados hasta la fecha para investigar la base genética de las distintas manifestaciones clínicas de esta enfermedad.

Cuatro perfiles genéticos con diferente riesgo

Los análisis permitieron identificar 14 regiones del genoma asociadas específicamente a diferentes formas de presentación de la enfermedad, siete de ellas localizadas en la región HLA, clave en la respuesta inmunitaria. Además, el estudio señala genes candidatos implicados en procesos inflamatorios y vasculares que podrían explicar por qué algunos pacientes desarrollan síntomas concretos.

«Este trabajo demuestra que la genética no solo influye en el riesgo de desarrollar la enfermedad, sino también en la forma en que esta se manifiesta en cada paciente», explica Gonzalo Borrego, investigador predoctoral del IPBLN-CSIC y primer autor del estudio.

Uno de los aspectos más innovadores del trabajo fue la aplicación de un modelo estadístico que permitió clasificar a los pacientes en cuatro perfiles genéticos con características clínicas diferenciadas: un grupo con predominio de **afectación cranea**l, otro con un patrón mixto, un

tercero con enfermedad principalmente extracraneal y un cuarto con una elevada predisposición a sufrir complicaciones isquémicas graves, como la pérdida permanente de visión.

Diagnóstico precoz

«La identificación de este último grupo es especialmente relevante porque podría permitir reconocer desde fases muy tempranas a los pacientes con mayor riesgo de desarrollar complicaciones irreversibles», señala **Ana Márquez**, científica titular del IPBLN-CSIC y autora principal del estudio.

«Aunque todavía será necesario validar estos resultados en estudios de investigación donde se analicen datos a lo largo de un periodo de tiempo, también llamados estudios prospectivos, nuestros datos muestran que la información genética puede aportar un valor añadido para mejorar la estratificación clínica de los pacientes», añade Márquez.

Los resultados del estudio sugieren que la información genética podría incorporarse en el futuro a la práctica clínica para mejorar la clasificación de los pacientes, facilitar un diagnóstico más preciso y ayudar a identificar de forma temprana a quienes presentan un mayor riesgo de desarrollar complicaciones graves.

«Durante años hemos sabido que la arteritis de células gigantes es una enfermedad muy heterogénea, pero desconocíamos gran parte de las bases biológicas que explican esa diversidad clínica», destaca **Javier Martín**, profesor de investigación del IPBLN-CSIC y coautor principal del trabajo.

«Este estudio supone un paso importante para comprender esa heterogeneidad y sienta las bases para desarrollar estrategias diagnósticas y terapéuticas más individualizadas», concluye.

Fuente: agencia SINC

https://www.iisaragon.es/el-mayor-estudio-hasta-la-fecha-sobre-arteritis-de-celulas-gigantes-identifica-cuatro-perfiles-de-riesgo