

NOTA DE PREMSA EMBARGADA FINS EL 02 D'AGOST A LES 17H

Descoberta una nova variant genètica associada a la progressió lenta de la infecció pel VIH

- Un estudi internacional que compta amb la participació d'IrsiCaixa i el Clínic-IDIBAPS, i publicat avui a la revista *Nature*, identifica un canvi en el genoma humà vinculat a un millor control de la replicació del VIH.
- Els resultats s'obtenen gràcies a l'anàlisi del genoma de 3.879 persones d'ascendència africana i que viuen amb VIH, una població infrarepresentada en els estudis genètics realitzats fins ara en el camp del VIH.
- Caracteritzar aquesta modificació del genoma, així com detallar quin és el mecanisme pel qual alenteix la progressió de la infecció pel VIH en les persones, podria conduir a noves teràpies de tractament i/o erradicació del virus.

Barcelona, 02 d'agost de 2023. Conèixer quins són els factors naturals de l'ésser humà que permeten controlar el VIH ha permès a la comunitat científica dissenyar la majoria d'estratègies de tractament i curació desenvolupades fins l'actualitat. Ara, un estudi internacional, que compta amb participació a nivell estatal de l'[Institut de Recerca de la Sida IrsiCaixa](#) –centre impulsat conjuntament per la Fundació “la Caixa” i el Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya– i l'Hospital Clínic Barcelona-IDIBAPS, **identifica una nova variant genètica que afavoriria el control del VIH**. La descoberta, [publicada a la revista Nature](#), sorgeix de l'**estudi genòmic de 3.879 persones que viuen amb VIH i que tenen ancestres africans**. En concret, el canvi es troba pròxim al gen CHD1L situat al cromosoma 1 i semblaria afectar principalment als macròfags, unes cèl·lules amb un rol clau en el sistema immunitari i el manteniment de la persistència del VIH. Fins ara, als estudis precedents realitzats majoritàriament amb persones caucàsiques, aquesta modificació genètica no s'havia detectat. Entendre quin és el rol d'aquest gen en la infecció pel VIH podria permetre donar-li un potencial ús com a diana terapèutica.

El progrés de la infecció pel VIH és diferent per a cada persona, i pot dependre de factors molt variats relacionats amb el virus, l'entorn o les característiques de l'hoste, com la seva genètica. “Hi ha persones que, tot i viure amb una infecció activa pel VIH, la quantitat de virus que tenen a la sang està per sota del llindar estàndard detectat a la resta de les persones que pateixen la infecció”, explica [Javier Martínez-Picado](#), investigador ICREA a IrsiCaixa i un dels autors de l'article. Per poder entendre el paper de la genètica de l'hoste en aquest fenomen, anteriorment l'equip ja havia estudiat el genoma de 6.000 persones que vivien a Europa i Nord-Amèrica. Així, van detectar una variant al cromosoma 6 vinculada al control del VIH. “Ara, hem volgut centrar-nos en persones d'ascendència africana per conèixer també la genètica d'aquesta població, altament afectada per la pandèmia del VIH”, detalla Josep Maria Miró, Consultor Sènior del [Servei de Malalties Infeccioses](#) del Clínic Barcelona, cap de grup de l'[IDIBAPS](#) i del CIBERINFEC i catedràtic de Medicina a la Universitat de Barcelona.

Menys infecció pel VIH als macròfags, cèl·lules amb un rol clau en la persistència viral

L'equip investigador ha analitzat, en el marc del Consorci Internacional per la Genòmica del VIH, el genoma de 3.879 persones d'ascendència africana amb infecció pel VIH, i la quantitat de virus que tenen a la sang en absència de tractament antiretroviral. D'aquesta manera, s'ha pogut

identificar quines variants genètiques estan presents en les persones que tenen menys virus a la sang i, per tant, controlen millor la replicació del VIH. “Hem confirmat la presència de la variant genètica del cromosoma 6 que s’havia trobat anteriorment en població d’ascendència europea, però també n’hem detectat una de nova al cromosoma 1”, comenta Martínez-Picado. En concret, aquest **canvi genètic està molt a prop del gen CHD1L, i podria estar afectant la seva expressió**.

Per entendre quin rol té aquest gen en la infecció pel VIH, l’equip ha dut a terme diversos experiments al laboratori amb cèl·lules modificades genèticament per a que expressessin o no el CHD1L. Així, han pogut demostrar que, en **les cèl·lules que no expressen el gen, el VIH es replica amb més dificultat**. En concret, **les cèl·lules que es veuen més afectades són els macròfags**, involucrats en l’activació de la resposta immunitària i el manteniment del reservori viral. “Tot i que encara hem de determinar el mecanisme precís pel qual aquest canvi genètic aconseguix limitar la replicació del VIH, els resultats apunten a que aquest gen intervé en etapes inicials del cicle del virus, i que el seu efecte es concentra específicament a certes cèl·lules del cos”, diu Miró.

El camí cap a una recerca inclusiva i d’impacte

Malgrat l’alta incidència d’infecció pel VIH en la població africana, aquesta es troba infrarepresentada en els estudis de genòmica humana. “Els resultats posen de manifest la importància de realitzar estudis genòmics en poblacions de diferents ascendències per abordar millor les necessitats mèdiques específiques de cada persona i **evitar desigualtats sanitàries globals**”, remarca Martínez-Picado.

Estudis genètics de gran envergadura i que analitzen els genomes de grans poblacions humanes, com el recentment publicat, permetrien expandir el coneixement sobre l’impacte de la genètica de l’hoste en la resposta a les infeccions. “Caracteritzar al detall totes les variables genètiques que permeten un millor control de la infecció pel VIH permet disposar de **noves dianes terapèutiques i tenir diferents flancs des d’on atacar el virus**”, conclou Miró.

Material audiovisual:

- **Declaracions** doctor Javier Martínez-Picado en [català](#) i en [castellà](#).
- **Imatges de recurs** (fotografia de perfil de l’investigador ICREA a IrsiCaixa Javier Martínez-Picado i imatges de recurs del servei de seqüenciació d’IrsiCaixa).

Més informació i entrevistes:

Comunicació IrsiCaixa

Rita Casas | Elena Lapaz. Tel. 93 465 63 74. Ext. 221

comunicacio@irsicaixa.es | www.irsicaixa.es | [@IrsiCaixa](https://twitter.com/IrsiCaixa)

Comunicació Fundació “la Caixa”

Marta Sánchez. Tel. +34 618 25 41 17

marta.sanchez@fundacionlacaixa.org | <https://fundacionlacaixa.org/ca/> | [@FundlaCaixa](https://twitter.com/FundlaCaixa)

Comunicació IDIBAPS

Daniel Arbós. 93 2271875 | 610579083

daniel.arbos@idibaps.org | www.idibaps.org | [@idibaps](https://twitter.com/idibaps)