Cerrar + Iniciar sesión Regístrate Buscar

Wikileaks Los secretos de la diplomacia Exclusiva 20minutos.es

20minutos.tv Listas laBlogoteca Juegos CC RSS

Portada Nacional Internacional Economía Tu ciudad Deportes Tecnología & Internet Entretenimiento Gente y TV Comunidad20 Blogs

Andalucía Aragón Asturias Barcelona/Cataluña Castilla y León C.Valenciana Galicia Madrid P.Vasco Reg.Murcia Otras ciudades

Videojuegos Motor Belleza y salud Viajes Vivienda Empleo Viñetas Archivo Edición impresa Boletines Servicios

Sevilla

Investigadores de la UGR determinan el gen de enfermedades responsables del síndrome de muerte súbita cardiaca

Científicos del Hospital Universitario Virgen de las Nieves y de la Universidad de Granada (UGR) han determinado qué mutaciones del gen denominado KCNH2 son las más frecuentes en el Síndrome de QT largo (SQTL), un trastorno de los canales iónicos cardíacos que afecta aproximadamente a una de cada 2.500 personas y que puede causar muerte súbita por arritmias ventriculares.

0 0 Me gusta

EUROPA PRESS. 09.02.2011

Científicos del Hospital Universitario Virgen de las Nieves y de la Universidad de Granada (UGR) han determinado qué mutaciones del gen denominado KCNH2 son las más frecuentes en el Síndrome de QT largo (SQTL), un trastorno de los canales iónicos cardíacos que afecta aproximadamente a una de cada 2.500 personas y que puede causar muerte súbita por arritmias ventriculares.

Ampliar foto

Esta enfermedad, explican los expertos, suele afectar a niños y adolescentes y, en ocasiones, se confunde con cuadros convulsivos, diagnosticándose erróneamente como epilepsia.

No obstante, hasta ahora, se han descrito cientos de mutaciones en doce genes de canales de sodio y potasio principalmente. Así, aproximadamente el 75 por ciento de las mutaciones descritas en el SQTL se encuentran en tres genes, el KCNQ1, el más frecuente en otras poblaciones (canal de potasio), el KCNH2 (canal de potasio), y el SCN5A (canal de sodio).

Para llevar a cabo este estudio, los investigadores granadinos trabajaron con nueve pacientes con criterios diagnósticos de Síndrome de QT largo y 4 pacientes con fibrilación ventricular idiopática (pacientes recuperados de una parada cardíaca en los que no se llega al diagnóstico de la enfermedad responsable).

Los científicos encontraron mutaciones en siete pacientes con Síndrome de QT largo y en dos con fibrilación ventricular idiopática. El 71,4 por ciento de las mutaciones fueron en KCNH2 y el 28,6 por ciento en SCN5A. Sin embargo, no hallaron ninguna mutación en KCNQ1.

Sólo dos de estas mutaciones estaban previamente descritas. De hecho, una de ellas se ha estudiado 'in vitro' en un vector celular demostrando definitivamente su implicación en la etiología de la enfermedad, lo que supone una gran aportación a este campo de investigación, en palabras de los autores del estudio.

"El gran interés que tiene el test genético en el abordaje de estas enfermedades radica en la posibilidad de identificar a sujetos afectados pero que presenten poca expresión fenotípica, esto es, que la enfermedad no se manifieste de forma evidente en el electrocardiograma o las pruebas de imagen", señalan.

Detectar a familiares portadores

En su opinión, esto incrementa las posibilidades de detectar a familiares portadores de la misma enfermedad pero con resultados poco concluyentes en el resto de pruebas, lo que creen que representa un gran avance, dado que estas enfermedades genéticas pueden ser hereditarias.

Pese a lo significativo de estos resultados, los investigadores advierten de que su trabajo constituye "una experiencia preliminar e inicial" en España que describe el perfil genotípico de una pequeña muestra de pacientes. "Es necesaria una colaboración multicéntrica para obtener

PUBLICIDAD

Noticias de Tu ciudad

Sevilla Andalucía

Caamaño dice que con la reforma del Código Penal casos como el de Marta tendrán un trato punitivo "más duro" 0

M.Junta saca a licitación última fase para urbanizar el arroyo Almonázar en San José de la Rinconada 0

Coches Seguros Pisos Viajes

Marca Modelo

Año desde... Km hasta...

Buscar

AUTO SCOUT24

El Tiempo en Sevilla © eltiempo.es, foreca

Hoy Mañana Sábado Domingo