



Vídeos

Toda la información de salud y bienestar en formato audiovisual. Sigue la actualidad de forma sencilla y amena.



Consultorio

Deja tus dudas de salud en manos de los mejores especialistas

Determinan el gen de enfermedades responsables de la muerte súbita

ESCRITO POR E. P.

Miércoles, 09 de Febrero de 2011 17:05

[Comparte este artículo](#)
[Escucha este texto](#)
[Imprimir](#)
[E-mail](#)



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

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 éste síndrome 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 del Síndrome 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).

"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 grupos más amplios y conclusiones extrapolables a la población general", concluyen.

(3 Votos)

Subir

Secciones de Salud

- [Alergias y alergología](#)
- [Cardiología y cuidados del corazón](#)
- [Cirugía estética y obesidad](#)
- [Dentista y salud dental](#)
- [Dermatología y cuidado de la piel](#)
- [Embarazo y Ginecología](#)
- [Farmacia y consejos farmacéuticos](#)
- [Fisioterapia y rehabilitación](#)
- [Medicina General](#)
- [Neumología y terapias respiratorias](#)
- [Nutrición y hábitos alimenticios](#)
- [Oftalmología, óptica y visión](#)
- [Oído y soluciones auditivas](#)
- Oncología y tipos de cáncer**
- [Pediatría y salud infantil](#)
- [Psicología y salud mental](#)

Publicidad

Anuncios Google