

Miércoles, 09 de Febrero 2011

Regístrate Usuario Usuario

Contraseña ●●●●●●

Buscar

 en Internet en Español

Portada Nacional Economía Internacional Cultura Tecnología Deportes Sociedad Ciencia Salud



Noticias

Salud > Investigadores españoles determinan el gen de las enfermedades responsables del síndrome de muerte súbita cardiaca

09-02-2011, 17:26h.

0 7 0

Noticias

Investigadores españoles determinan el gen de las enfermedades responsables del síndrome de muerte súbita cardiaca

Imágenes

Portada · Hemeroteca · Rss

Publicidad

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 (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.

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.

Compartir



Más leído Más valorado Febrero

La Fiscalía rechaza una causa general por las desapariciones de niños robados
La Fiscalía General del Estado ha rechazado abrir...

El Gobierno estudia elevar de 14 a 16 años la edad mínima para casarse
El Gobierno estudia elevar a los 16 años la edad...

El testimonio del hombre que vio a Carcaño con una silla de ruedas clave
Los padres de Marta del Castillo han asegurado a...

El PP se marca como reto ganar en las 13 CC.AA. en las que hay elecciones
El calendario electoral ya incluye dos grandes...

Aguirre pide firmeza ante Batasuna
La presidenta de la Comunidad de Madrid,...

Publicidad