

**AFECTA A UNA DE CADA 2.500 PERSONAS**

PUBLICIDAD

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

El Semanal Digital

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.

9 de febrero de 2011

Compartir:

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.

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

### ÚLTIMA HORA

+ TITULARES

España Mundo Economía Medios

**11:15** La FEMP apuesta por restringir el tráfico en el centro de Madrid

**11:03** BCE.- Los expertos consultados por el BCE elevan significativamente las previsiones de inflación

**10:50** El padre de Marta: el abogado del 'Cuco' "impide saber la verdad"

**10:47** Los Raptors dilapidan su buen trabajo ante los Spurs en el cuarto final

**10:41** CCOO convoca una protesta por el ERE en el Warner Madrid

**10:41** El Ejército de Corea del Norte no volverá a reunirse con el de Corea del Sur

**10:41** Diageo gana un 17,5% más en su primer semestre fiscal

### LO MÁS VISTO

+ TITULARES

**1.** TVE trampea un comprometedor vídeo de Rubalcaba para salvarle la cara

**2.** Los Príncipes colapsaron la cocina del Congreso

**3.** Letizia vuelve a lucir rockera, un cumpleaños y un divorcio sorpresa

**4.** Los escándalos del socialismo andaluz lo abocan a una agonía política

**5.** Lara cogió su fusil y Roures, dándose por aludido con el perdigonazo, le replicó

**6.** Un grupo de azafatas en paro se quita la ropa a toda portada

**7.** El mejor deportista del año bendice la relación del siglo Shakira-Piqué

**8.** El Gobierno manobra para impedir la crítica en la gala de los Goya

**9.** La Sexta se desinfla frente a lo nuevo de Telecinco y lo viejo de TVE

**10.** Pepe Navarro le saca a Telecinco 270.000 euros por culpa del "Tomate"

PUBLICIDAD

### PUBLICIDAD

### GUÍAS LOCALES

Andalucía  
Aragón  
Asturias  
Balears  
Cantabria  
Castilla La Mancha  
Castilla y León