HERALDO DE SORIA
Miércoles, 30 de Junio de 2010

Sociedad

Un rincón para opinar y conocer otras opiniones

FOROS
Heraldodesoria.es

INVESTIGACIÓN

# Determinan el genotipo de enfermedades causantes del síndrome de muerte súbita

Esta enfermedad suele afectar a niños y adolescentes y en ocasiones se confunde con cuadros convulsivos, lo que a veces lleva a su diagnóstico erróneo como epilepsia.

EFE. GRANADA

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, responsable de la muerte súbita por arritmias ventriculares.

Este síndrome es 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, ha informado la Universidad de Granada en un comunicado.

Esta enfermedad suele afectar a niños y adolescentes y en ocasiones se confunde con cuadros convulsivos, lo que a veces lleva a su diagnóstico erróneo como epilepsia.

Hasta ahora se han descrito cientos de mutaciones en doce genes de canales de sodio y potasio principalmente.

En concreto, el 75% de las mutaciones descritas en este síndrome se encuentran en tres genes: Kcnq1, el más frecuente en otras poblaciones (canal de potasio), Kcnh2 (canal de potasio), y 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 Idiomática (pacientes recuperados de una parada cardíaca en los que no se llega al diagnóstico de la enfermedad responsable) que fueron estudiados en la Unidad de Arritmias del Hospital Virgen de las Nieves junto a algunos de sus familiares de primer grado.

Los científicos encontraron mutaciones en siete pacientes con Síndrome de QT largo y en 2 con Fibrilación Ventricular Idiopática.

El 71,4% de las mutaciones fueron en Kcnh2 y el 28,6% en Scn5a, mientras que no se halló ninguna mutación en Kcnq1.

Sólo dos mutaciones estaban previamente descritas, según la Universidad, que dice que de hecho, una de estas mutaciones se ha estudiado "in vitro" en un vector celular demostrando definitivamente su implicación en la etiología de la enfermedad, lo que supone una importante aportación a este campo de investigación.

Para ello se ha contado con la colaboración del departamento de Farmacología de la Universidad Complutense de Madrid.

En seis familiares de los 19 estudiados se encontró una mutación, según la Universidad.

En conclusión, y a diferencia de estudios previos, el trabajo realizado en Granada ha demostrado que el estudio genético tuvo una alta sensibilidad para el diagnóstico de Síndrome de QT largo, y que el gen más frecuentemente mutado fue Kcnh2.

Esto representa una diferencia importante respecto a otras poblaciones, en las que el gen más frecuentemente mutado es Kcnq1.