

España
Determinan el genotipo de enfermedades causantes del síndrome de la muerte súbita cardíaca
29/06/2010 | EuropaPress
Especialistas del Hospital 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' en la población, 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.

[[Sé el primero](#) en comentar esta noticia]

0 tweet [Me gusta](#)

29 (EUROPA PRESS)

...s del Hospital 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' en la población, 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 suele afectar a niños y adolescentes y en ocasiones se confunde con cuadros convulsivos, diagnosticándose erróneamente de epilepsia, según informó hoy la Unidad de Arritmias del Hospital Virgen de las Nieves de Granada, junto a algunos de sus familiares de primer grado.

...se han descrito cientos de mutaciones en 12 genes de canales de sodio y potasio, principalmente. Así, aproximadamente el 75 por ciento de las mutaciones descritas en el 'Síndrome de QT largo' se encuentran en tres genes: KCNQ1, el más frecuente en otras poblaciones --canal de potasio--, KCNH2 --canal de potasio-- y SCN5A --canal de sodio--.

...cabo este estudio, estos investigadores trabajaron con nueve pacientes con criterios diagnósticos de Síndrome de QT largo y cuatro pacientes con fibrilación ventricular idiopática 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 de Granada, junto a algunos de sus familiares de primer grado.

GENÉTICO

...alistas 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, el más frecuente en esta población, y el resto en SCN5A. No se halló ninguna mutación en KCNQ1 y sólo dos mutaciones estaban previamente descritas.

...na 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 gran aportación a la investigación, agrega la nota. Para ello se ha contado con la colaboración del Departamento de Farmacología de la Universidad Complutense de Madrid.

CONCLUSIONES

...iares de los 19 estudiados se encontró una mutación. En conclusión, y a diferencia de estudios previos, el trabajo realizado en Granada ha demostrado que el estudio genético es una herramienta útil 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.

...se publicará próximamente en la Revista Española de Cardiología. Pese a lo significativo de estos resultados, los investigadores advierten de que su trabajo constituye una primera aproximación inicial en **España**, describiendo el perfil genotípico de una pequeña muestra de pacientes. "Es necesaria una colaboración multicéntrica para obtener grupos más amplios y con mayor representatividad en la población general", destacan los autores.

0 tweet [Me gusta](#)

Temas relacionados

[ESPAÑA](#) [LUGARES](#) [ANDALUCÍA](#) [GRANADA](#) [ESPAÑA](#) [EMPRESAS](#) [UNIVERSIDAD DE GRANADA](#)

Lo último en España

Últimas fotos



La Policía analiza los documentos requisados antes de decidir nuevas actuaciones

Lo último en Twitter

Isaac_Am: RT @publico_es: Madrid no descarta que el Ejército conduzca el Metro ... más

VILLAMANRIQUE: ESTAMOS LOCOS O ... más

smile__noaBM: @Malensitaa ia le explicare io cuatro cosas cuand vuelva a españa ... más

AntonioTwiguel: RT @publico_es: Madrid no descarta que el Ejército conduzca el Metro ... más

Últimas noticias

MEJORES FONDOS DE JUNIO
11:30h - 30/06/2010 Leer artículo completo en [www.invertia.com](#)

Se adapta al catalán el nombre de las prendas tradicionales islámicas
11:29h - 30/06/2010

El Euríbor cierra junio en la cota del 1,2813%
11:28h - 30/06/2010

Mañana se celebra en Valladolid el III Foro del Ateneo Jesús Berada

Portada	Últimas noticias	Videos	Fotos	Gráficos	Blogs	Categorías	Lugares	Personajes

Especiales

MÁS RECIENTES

MÁS ANTIGUAS

mitorio