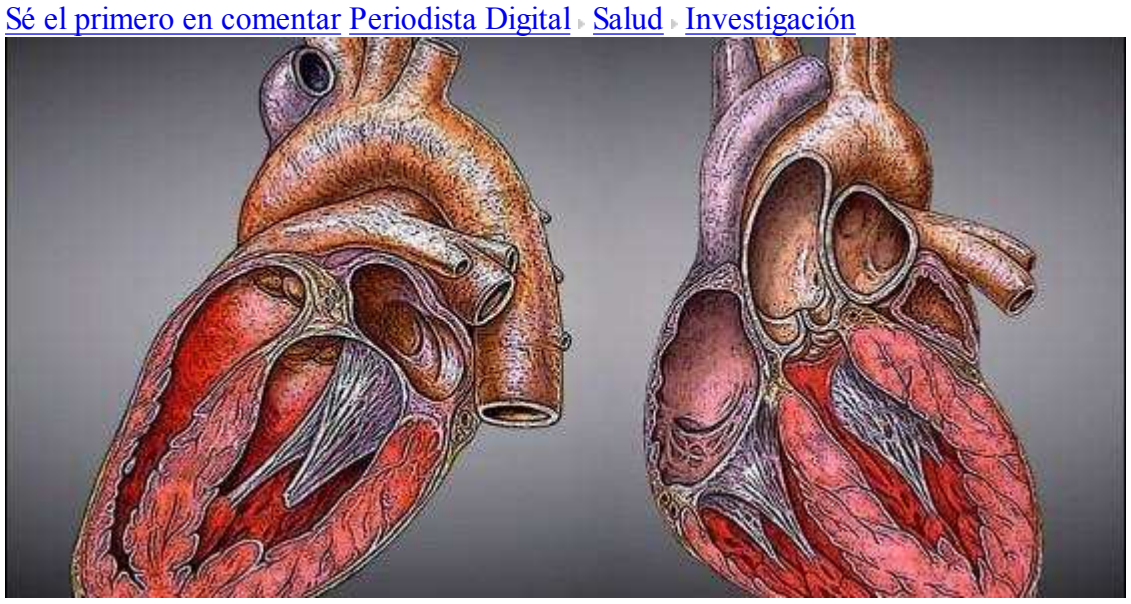
- Un suplemento dietético de brócoli o coles de Bruselas podría bloquear el avance del cáncer, según estudio
- Investigadores crean un análisis de sangre "barato, sencillo y no invasivo" para sustituir a la amniocentesis

- Inmigrantes
  - Senami se ocupará de la repatriación de los siete fallecidos en Castelldefels
  - El funeral por las doce víctimas del accidente de tren se celebra hoy
  - Ciudad Juárez, el estigma de la violencia
- Opinión
  - La sentencia y la farsa
  - Los que se envuelven en la "senyera" para hablar en nombre "del pueblo catalán"
  - El parto del elefante

Sé el primero en comentar Periodista Digital ▸ Salud ▸ Investigación



.

Europa Press

clipping

Determinan el genotipo de dolencias causantes del síndrome de muerte súbita cardíaca

Europa Press, 29 de junio de 2010 a las 12:09

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.

De hecho, esta enfermedad suele afectar a niños y adolescentes y en ocasiones se confunde con cuadros convulsivos, diagnosticándose erróneamente de epilepsia, según informó en una nota la institución académica.

Hasta ahora, 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 SQTL 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, estos investigadores trabajaron con nueve pacientes con criterios diagnósticos de Síndrome de QT largo y cuatro pacientes con fibrilación ventricular idiomática --pacientes recuperados de una parada cardiaca 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.

ESTUDIO GENETICO

Estos especialistas 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. No se halló ninguna mutación en KCNQ1 y sólo dos mutaciones estaban previamente descritas.

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

CONCLUSIONES

En seis familiares 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 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.

Este trabajo 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 experiencia preliminar e inicial en España, describiendo 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", destacan los autores.

COMPARTIR