

Científicos de Granada determinan el genotipo de enfermedades responsables de la muerte súbita cardíaca

El "Síndrome de QT largo" afecta aproximadamente a una de cada 2.500 personas, sobre todo niños y adolescentes



Me gusta

Sé el primero de tus amigos a quien le gusta esto.

30 de junio de 2010

Científicos del Hospital Universitario 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", un trastorno de los canales iónicos cardíacos que afecta a una de cada 2.500 personas y que puede causar [muerte súbita](#) por arritmias ventriculares.

Esta enfermedad afecta, en general, a niños y adolescentes y, en ocasiones, se confunde con cuadros convulsivos, lo que lleva a su diagnóstico erróneo, como epilepsia. Según especificó el centro universitario, hasta ahora, se han descrito cientos de mutaciones en doce genes de canales de sodio y potasio, sobre todo. Casi el 75% de las mutaciones descritas en el SQT se encuentran en tres genes: KCNQ1 (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 cuatro enfermos con Fibrilación Ventricular Idiopática (pacientes recuperados de una parada cardíaca en los que no se llega al diagnóstico de la enfermedad responsable) que se estudiaron en la Unidad de Arritmias del Hospital Virgen de las Nieves de Granada junto a algunos de sus familiares de primer grado.

Los científicos encontraron mutaciones en siete pacientes con "Síndrome de QT largo" y en dos con Fibrilación Ventricular Idiopática. El 71.4% de las mutaciones fueron en KCNH2 y el 28.6% en SCN5A. No se halló ninguna mutación en KCNQ1.

Sólo dos mutaciones estaban previamente descritas, una de ellas se ha estudiado "in vitro" en un vector celular que ha demostrado su implicación en la etiología de la enfermedad, "lo que supone una gran aportación a este campo de investigación", destacó la UGR. Para ello, se contó con la colaboración del Departamento de Farmacología de la Universidad Complutense de Madrid. En seis familiares de los 19 estudiados se encontró una mutación.

La institución universitaria señaló que, a diferencia de investigaciones previas, 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 mutado con más frecuencia fue KCNH2. Esto representa una divergencia importante respecto a otras poblaciones, en las que el gen mutado con más frecuencia es KCNQ1.

Sin embargo, pese a lo significativo de estos resultados, los investigadores advierten de que su trabajo constituye "una experiencia preliminar e inicial en nuestro país", y describe 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", precisaron los autores.

Me gusta

Sé el primero de tus amigos a quien le gusta esto.