



Haz clic aquí 



Jueves, 10 Febrero 2011

[Identificarse](#) | [Registrarse](#)

1988 días informando de manera plural para la región



- [Portada](#)
- [Actualidad](#)
- [Asamblea](#)
- [Especiales](#)
- [Opinión](#)
- [Vídeos](#)
- [El Tiempo](#)
- [Hemeroteca](#)

buscar... 

- [Ocio y cultura](#)
- [Deportes](#)
- [Fútbol Extremeño](#)
- [Tecnología](#)
- [Medio Ambiente](#)
- [Nacional](#)
- [Economía](#)

[Portada](#)[Actualidad](#)[Ocio y cultura](#)[Noticias](#)

Ocio y cultura

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

AFECTA A UNA DE CADA 2.500 PERSONAS

-
- [1](#)
- [2](#)
- [3](#)
- [4](#)
- [5](#)

(0 votos)

ep Madrid

09 feb 2011 actualizado 19:58 CET



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.

[Me gusta](#)

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 multicéntrica para obtener grupos más amplios y conclusiones extrapolables a la población general", concluyen.

Comentarios

Añadir nuevo Buscar

- Los comentarios **no reflejan la opinión de Extremadura al día**
- Deben ser acordes al tema tratado.
- No se permite lenguaje obsceno o injuriante.
- Las condiciones de uso y responsabilidades están claramente recogidas en el enlace [Aviso Legal](#).
- Si detecta un comentario que no se ajuste a estas recomendaciones, por favor ayúdenos, envíe un correo a abuso@extremaduraaldia.com

Usuario

Contraseña

Acceder

Recordar mis datos en este equipo

[¿Recuperar clave?](#)

[¿Quiere registrarse? Regístrese aquí](#)

Ocio y Cultura

- [El director Rodilla y la violinista estadounidense Lee Koljonen, invitados de la OEx](#)
- [Investigadores españoles determinan el gen de las enfermedades responsables del síndrome...](#)
- [El fotógrafo Jorge Ribalta expone en la galería 'Casa sin fin' de Cáceres hasta el 3 de...](#)
- [La Junta desarrolla acciones sanitarias para fomentar la investigación en ciencias d ela...](#)
- [La biografía del general Facundo Infante inaugura una nueva colección de libros sobre...](#)
- [Las compañías Verbo Producciones y Samarkanda Teatro ponen en escena 'La posadera' en...](#)

Más noticias »

Lo último en twitter sobre Extremadura



Inicativamas1 RT @IMELDARP:

Hoy, en la presentación de la Alianza para la #internacionalización de la #empresa extremeña, en #Mérida <http://bit.ly/gLwvS>

30 minutos ago



domingocaceres No tenía ni idea, me han publicado (y firmado) una foto en la revista por el 75 aniversario de la Ser en Extremadura, Cuál habrá sido?

28 minutos ago



JMiguelDuran En Extremadura cada vez hay menos y menos posibilidades de encontrar cualquier tipo de trabajo

20 minutos ago

[Más visto](#)
[Recomendado](#)

Más visto

- [UPyD denuncia que son los ciudadanos los que pagan el presunto 'trato de favor' del... Comienza la tramitación de la LEEx](#)
- [Roban al ex Presidente del Senado Juan Ignacio Barrero en la puerta de su casa en Mérida](#)
- [La nueva campaña de Manos Unidas se marca como meta reducir la mortalidad infantil](#)
- [El alcalde de Villarta de los Montes pide de nuevo a la Junta que solucione los problemas...](#)
- [Cermi encuentra en su entrevista con Vara una "sensibilidad especial" del Presidente...](#)
- [Una misión sindical europea en el Sahara ocupado constata la "ausencia de libertad" de...](#)
- [Un millar de firmas ante Educación para congelar las oposiciones de maestros](#)
- [PP pide explicaciones a Heras y Vara sobre la contratación de un ex alto cargo del PSOE...](#)
- [Valentín Cortés dice que el nuevo centro del OAR es "sugerente, moderno, abierto e...](#)

Recomendado

1. [Don Antonio Rubio, buena gente](#)
2. [UPyD denuncia que son los ciudadanos los que pagan el presunto 'trato de favor' del...](#)
3. [IU Mérida rechaza la gestión privada del Centro de Día de la Hostería de Carcesa](#)
4. [Monago subraya que para Zapatero "y su cuadrilla" hay una España "de segunda" en la que...](#)
5. [El Cáceres no pudo dar la sorpresa](#)
6. [Pedro Caselles es elegido por unanimidad de la Junta Local del PP como candidato a la...](#)
7. [La nueva campaña de Manos Unidas se marca como meta reducir la mortalidad infantil](#)
8. [El PP de Cáceres critica que Vara visite la ciudad "con las manos vacías" y le pide...](#)
9. [Hambre](#)
10. [Mi amigo Diego Lozano](#)