



## Determinan el genotipo de enfermedades causantes del síndrome de la “muerte súbita” cardíaca

29/06/2010

**\* El Síndrome de QT largo afecta aproximadamente a una de cada 2.500 personas, sobre todo jóvenes, y puede causar muerte súbita por arritmias ventriculares Este trabajo ha sido realizado por investigadores del Hospital Virgen de las Nieves y de la **Universidad de Granada** Los análisis genéticos se realizaron en el **PTS de Granada**, por el laboratorio Lorgen**

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 en nuestra población.

El Síndrome de QT largo 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. Esta enfermedad suele afectar a niños y adolescentes y en ocasiones se confunde con cuadros convulsivos, diagnosticándose erróneamente de epilepsia.

Hasta ahora, se han descrito cientos de mutaciones en doce genes de canales de sodio y potasio principalmente. Así, aproximadamente el 75% 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, los investigadores granadinos trabajaron con 9 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) 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 genético**

Los científicos encontraron mutaciones en 7 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. No se halló ninguna mutación en KCNQ1. 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 (ver imagen). Para ello se ha contado con la colaboración del Departamento de Farmacología de la Universidad Complutense de Madrid.

En 6 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, publicado próximamente en Revista Española de Cardiología, ha sido elaborado por Juan Jiménez Jáimez, Luis Tercedor Sánchez, Miguel Álvarez López, Ricardo Sebastián Galdeano (Hospital Virgen de las Nieves), Esther Martínez Espín y José Antonio Lorente Acosta (Departamento de Medicina Legal y Toxicología de la [Universidad de Granada](http://secretariageneral.ugr.es/)). El análisis genético fue realizado en el Laboratorio de Análisis Genéticos Lorgen, en el PTS de Granada

“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 los investigadores. “Ello incrementa las posibilidades de detectar a familiares portadores de la misma enfermedad pero con resultados poco concluyentes en el resto de pruebas, lo que a nuestro juicio 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 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”, destacan los autores.



En la imagen adjunta, los miembros del grupo de

investigación.

**Contacto:** Juan Jiménez Jáimez. Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Correo electrónico:

LINK: --LOGIN--4f6f0982a66cdc2dc05172a8003668dbgmail[dot]com -> --LOGIN--4f6f0982a66cdc2dc05172a8003668dbgmail%5Bdot%5Dcom

- [CANALUGR: RECURSOS DE COMUNICACIÓN E INFORMACIÓN](#)
- [VER MÁS NOTICIAS DE LA UGR](#)
- [BUSCAR OTRAS NOTICIAS E INFORMACIONES DE LA UGR PUBLICADAS Y/O RECOGIDAS POR EL GABINETE DE COMUNICACIÓN](#)
- [RESUMEN DE MEDIOS IMPRESOS DE LA UGR](#)
- [RESUMEN DE MEDIOS DIGITALES DE LA UGR](#)
- [Perfiles oficiales institucionales de la UGR en las redes sociales virtuales Tuenti, Facebook, Twitter y YouTube](#)