

Hallan un nuevo gen implicado en un tipo de hipertensión hereditaria

DOMINGO, 11 DE MARZO DE 2012 19:58 , EFE

Me gusta



Un grupo de investigadores españoles y franceses ha secuenciado el genoma de distintas familias afectadas por un tipo raro de hipertensión hereditaria y ha descubierto que las mutaciones en el gen KLHL3 causan la mayoría de los casos. Los resultados de este trabajo, en el que ha participado el Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, se publican en la revista Nature Genetics.

En concreto, los científicos han hallado el gen que está implicado en la mayoría de los casos de la hipertensión hereditaria que sufren las personas con hiperpotasemia (niveles altos de potasio), ha informado en una nota el CRG.

Hasta ahora, se conocía el papel de dos genes implicados en este tipo de hipertensión pero que sólo explicaban el 10% de los casos.

Mediante la secuenciación de la parte codificante del genoma (la que contiene información para fabricar las proteínas) de dos familias afectadas con esta dolencia, los científicos han observado que todos los pacientes compartían mutaciones en el gen KLHL3.

Después de ampliar el estudio a más familias con la misma patología pudieron confirmar que KLHL3 estaba mutado en la mayoría de los casos.

Finalmente, compararon los genomas de estas personas con los de personas con hipertensión esporádica, es decir, no hereditaria, demostrando que las mutaciones son específicas de personas con hipertensión hereditaria con hiperpotasemia.

"Nuestro descubrimiento explicaría la mayoría de los casos de hipertensión familiar con niveles altos de potasio en la sangre", ha explicado Daniel Trujillano, uno de los investigadores del CRG.

Para Xavier Estivill, también del CRG, este trabajo demuestra que la combinación de las nuevas tecnologías de secuenciación con estudios bioinformáticos, proporciona herramientas "muy potentes" si se aplican de forma eficaz.

"Hoy nos han ayudado a descifrar una enfermedad rara de base genética, cosa que facilita el trabajo para el diagnóstico, que a menudo es un proceso largo y difícil",

según este científico, quien ha detallado que, en el caso de estas familias, habría supuesto una investigación convencional de más de 10 años.

El estudio ha permitido, además, identificar nuevos componentes de las vías de señalización celular del transporte iónico en el riñón, abriendo nuevas posibilidades en estudios farmacológicos sobre la hipertensión.

COMPARTIR ►       