

Descubren un nuevo gen implicado en la hipertensión

Esta enfermedad afecta a unos 10 millones de personas en España

13 de marzo de 2012

Un grupo de investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona, en colaboración con varios laboratorios de Francia, han descubierto el gen que está implicado en la mayoría de los casos de [hipertensión](#) hereditaria con hiperpotasemia o Síndrome de Gordon. El CRG recordó que la hipertensión es una enfermedad que afecta a unos 10 millones de personas en España y al 26% de la población mundial.

El hallazgo, publicado en la revista "Nature Genetics", es fruto de la secuenciación del genoma de diferentes familias afectadas por la [hipertensión](#) hereditaria con hiperpotasemia y "demuestra el poder de la medicina genómica y la bioinformática en la identificación de las causas de enfermedades raras", destaca el CRG. Hasta ahora, se conocía el papel de dos genes implicados en este tipo de hipertensión pero que solo explicaban el 10% de los casos.

Mediante la secuenciación de la parte codificante del genoma (la parte que contiene información para 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, y se demostró 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. Al mismo tiempo, hemos observado que las mutaciones en el gen KLHL3 actúan sobre la misma vía que los genes que se habían descrito anteriormente, y por eso acaban causando la misma patología", explicó Daniel Trujillano, uno de los investigadores que ha realizado el trabajo desde el laboratorio Genes y Enfermedad del CRG. "Gracias a la secuenciación de última generación, podemos llevar a cabo estudios como éste, que permiten descubrir la causa de enfermedades concretas y así ayudar en su diagnóstico", añadió.

Para los investigadores implicados en el estudio, este trabajo demuestra que la combinación de las nuevas tecnologías de secuenciación con estudios bioinformáticos son 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 de este tipo de enfermedades que, a menudo, es un proceso largo y difícil. Por ejemplo, en el caso de estas familias, habría supuesto una investigación de más de 10 años", señaló Xavier Estivill, coordinador del programa Genes y Enfermedad del CRG.

Etiquetas: [genoma](#), [hiperpotasemia](#), [hipertensión](#), [potasio](#), [sangre](#)



Todo lo que necesitas saber sobre las mascotas; adopción, reproducción y cría, salud, alimentación, convivencia y psicología, cuestiones legales, fallecimiento...

Lo más...

LEIDO	RECOMENDADO	COMENTADO
1		Sexo en la Unión Europea: diferencia por países
2		Sexo y corazón, una pareja inseparable
3		Cuando la muerte está cerca: los síntomas de la agonía
4		Acumular cosas de manera obsesiva: un nuevo trastorno
5		El duelo por fallecimiento afecta al corazón
6		Investigadores españoles descubren que un gen anticáncer combate también la obesidad
7		Champú de caballos con biotina, ¿un riesgo para el pelo humano?
8		Remedio natural para disminuir el vello
9		Tapones en los oídos
10		Manchas en la piel y cremas aclaradoras



EROSKI CON
eroski

eroskiconsumer C
nerviosos e impul
soluciones [bit.ly/](#)

[Prevención y hábitos de vida](#) | [Psicología y salud mental](#) | [Problemas de salud](#) | [Atención sanitaria](#) | [Investigación médica](#)
[Análisis comparativos](#) | [Investigaciones](#) | [Entrevistas](#) | [Infografías](#) | [Vídeos](#) | [Monográficos](#) | [Artículos](#)



[¿Quiénes somos?](#) | [Escribenos](#) | [Hemera](#)
[Accesibilidad](#) | [Mapa Web](#) | [Autores de la web](#)

En EROSKI CONSUMER nos tomamos muy en serio la privacidad de tus datos

[about 1 hour ago](#) · [reply](#)

[eroskiconsumer](#) A
perro maltratado:
para tener éxito k
#adopta

[16 hours ago](#) · [reply](#) · [n](#)

[eroskiconsumer](#)

nuestro monográ

Nerviosa [bit.ly/z9](#)

Prevención, infor