

PUBLICIDAD

NoticiasMedicas.es

El canal de noticias médicas de **PortalesMedicos.com**

[Ultimas Noticias](#) | [Noticias por especialidad](#) | [Noticias por tema](#) | [Archivo de noticias](#) | [Canales](#) | [Publique sus](#)

[Pruebas Genéticas](#) Centro Autorizado Genética Humana Diagnóstico molecular www.progenie-molecular.com

[Curso Homeopatía](#) ¡Matrícúlate Ahora Gratis! Sólo hasta final de mes. www.DEUSTOsalud.com/Homeopatia

[Pelucas Barcelona](#) Estética Oncológica a Tu Servicio. Pelucas de cabello natural www.danien.com

Descubierto un nuevo gen implicado en la hipertensión.

Por [Noticias Medicina](#) | Publicada: Hoy | [Noticias Marzo 2012](#) , [Noticias de Genetica](#) |

[Anuncios](#) [Cooperación](#) [Medicina](#) [La Medicina](#) [Genes](#) [La Dieta](#)



24 al 25 de MAYO 2012
PALAU DE CONGRESSOS DE BARCELONA



Fira Barcelona

Descubierto un nuevo gen implicado en la hipertensión.

NOTICIAS MEDICINA 

[Ver todas las noticias por Noticias Medicina](#)

- Investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) colaboran en la identificación de las bases genéticas de la hipertensión familiar.

- Los resultados de su trabajo se publicaron el pasado 11 de marzo en la revista Nature Genetics y concluyen que las mutaciones en un gen causan la mayoría de los casos de una forma rara de hipertensión familiar

- Este trabajo es fruto de la secuenciación del genoma de diferentes familias afectadas para esta enfermedad y demuestra el poder de la medicina genómica y la bioinformática en la identificación de las causas de enfermedades raras

España, marzo de 2012.- La hipertensión es una enfermedad que afecta a unos 10 millones de personas en España y al 26% de la población mundial*. En algunos casos la hipertensión es hereditaria. Un grupo de investigadores del Centro de Regulación Genómica 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.

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 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, 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. 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”, explica 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”, añade.

“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”, añade Xavier Estivill, coordinador del programa Genes y Enfermedad del CRG.

El estudio ha permitido identificar nuevos componentes de las vías de señalización celular del transporte iónico en el riñón, abriendo nuevas posibilidades en estudios farmacológicos sobre la hipertensión. “Muchos de los avances en enfermedades comunes que afectan a una gran parte de la población, como es el caso de la hipertensión, vienen por la investigación en enfermedades raras, que son fruto de la observación de la transmisión hereditaria, como pasa con el Síndrome de Gordon. Este tipo de investigación debe potenciarse de forma decidida, pues el beneficio que se obtiene es multiplicador”, comenta Estivill, coordinador de este proyecto y de otras investigaciones utilizando el estudio del genoma en diferentes enfermedades.

El trabajo se ha llevado a cabo en colaboración con la Universidad de Nantes y otros centros de investigación franceses. Concretamente, el científico Jean Jacques Schott, investigador principal del trabajo de la Universidad de Nantes, ha coordinado este estudio durante su estancia de un año sabático en el programa de investigación Genes y Enfermedad del CRG.

Acerca del CRG

El CRG es un instituto internacional de investigación biomédica de excelencia, la misión del cual es descubrir y hacer avanzar el conocimiento en beneficio de la sociedad, la salud pública y la prosperidad económica.

El CRG cree que la medicina del futuro depende de la ciencia innovadora actual. Esto requiere un equipo científico interdisciplinario centrado en la comprensión de la complejidad de la vida, desde el genoma a la célula, hasta un organismo completo y su interacción con el entorno, que ofrece una visión integradora de las enfermedades genéticas.

La combinación entre el ‘know how’ de científicos de primera procedentes de todo el mundo y la disponibilidad de equipos de vanguardia, hacen del CRG un centro único con una producción científica de alto nivel en el contexto internacional y los mejores servicios científico-técnicos para la investigación.

Uno de los ejes vertebrados de la actividad del CRG es su compromiso con la transferencia de tecnología y el retorno del conocimiento a la sociedad. Por ello, dispone de una oficina de transferencia de tecnología y un equipo de profesionales con experiencia en el negocio biotecnológico y farmacéutico. Esta oficina gestiona la propiedad intelectual generada en el

instituto y articula su traspaso a las empresas del sector en forma de patentes y licencias que posibilitan el desarrollo de productos y servicios innovadores. El espíritu de colaboración inherente al centro, fomenta la relación con las empresas y el sector médico, y potencia el crecimiento económico del sector biomédico en Cataluña.

* Datos de la Sociedad Española de Hipertensión

** Trabajo de referencia:

Louis-Dit-Picard H*, Barc J*, Trujillano D*, et al. KLHL3 mutations cause familial hyperkalemic hypertension by impairing ion transport in the distal nephron. et al. Nat. Genet. (in press). *shared first authorship.

** Agradecimientos: Generalitat de Catalunya i Plan Nacional de Investigación.

Residencia Para Ancianos

En Lliça De Vall Los Servicios De Personas Para Personas, Familiar
3999.residencia-valles.com

Anuncios Google

Compartir esta noticia

[Meneame](#) [Delicious](#) [Fresqui](#) [Digg](#) [FaceBook](#) [MySpace](#) [Yahoo](#)
[Google](#) [Live Favorites](#) [Technorati](#)

Enviar esta noticia por e-mail

[Pulse aquí para enviar esta noticia por e-mail a algun amigo](#)

[Últimas Noticias](#) [Archivo de noticias](#) [Noticias Marzo 2012](#) Descubierto un nuevo gen implicado en la hipertensión.

[Últimas Noticias](#) [Noticias por especialidad](#) [Noticias de Genetica](#) Descubierto un nuevo gen implicado en la hipertensión.

[Anuncios Científicos](#)

[Dieta Alimentación](#)

[Medicina](#)

[Dieta Alimen](#)

Secciones y Servicios principales de PortalesMedicos.com:

[Portada](#) | [Buscar](#) | [Especialidades](#) | [Casos Clínicos](#) | [Artículos](#) | [Imágenes](#) | [Diapositivas](#) | [Publicaciones](#) | [Vídeos](#) | [Medicamentos](#)
[Revista](#) | [Diccionario Médico](#) | [Apuntes](#) | [Exámenes](#) | [Blogs](#) | [Foros](#) | [Empleo](#) | [Enlaces](#) | [Cursos](#) | [Congresos](#)

Diccionario Médico versión Smartphone - iPhone - Android - BlackBerry

[PortalesMedicos.com](#) - [MedBook.es](#) - [Medicopedia.es](#) - [FamiliayMujer.com](#): > [Noticias](#) >

Siga PortalesMedicos.com en  y en 

Copyright 2012 [NoticiasMedicas.es](#). El canal de noticias de [PortalesMedicos.com](#) | [Condiciones](#)