



Científicos españoles identifican un gen cuyas mutaciones causan alteraciones cardíacas y muerte súbita hereditaria

- La investigación se ha basado en el empleo de nuevas técnicas de secuenciación y análisis del genoma humano

Oviedo, 29 de octubre de 2014. Un estudio basado en la secuenciación del genoma de pacientes españoles con miocardiopatía hipertrófica ha permitido identificar una nueva forma hereditaria de esta enfermedad y descubrir el gen mutado responsable de su desarrollo. Esta investigación, que se publica hoy en la prestigiosa revista *Nature Communications*, proporciona nuevas claves acerca de las alteraciones moleculares responsables de una enfermedad que provoca numerosos casos de muerte súbita.

El trabajo ha sido dirigido por los doctores Carlos López-Otín y Xose S. Puente del Instituto de Oncología de la Universidad de Oviedo y ha contado con la participación de los grupos de los doctores Eliecer Coto, José Julián R. Reguero y Aurora Astudillo del Hospital Universitario Central de Asturias.

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad relativamente frecuente que representa una de las causas principales de muerte súbita en adultos jóvenes. En los últimos años, el estudio de casos familiares de esta enfermedad ha permitido descubrir diversos genes cuyas mutaciones provocan su desarrollo en aproximadamente el 50 por ciento de los pacientes, sin embargo se desconocen completamente los genes causantes de miocardiopatía hipertrófica en el resto de los enfermos con esta patología.

“Esta dramática realidad nos impulsó a estudiar el genoma de familias con casos de muerte súbita, utilizando las nuevas técnicas de análisis genómico desarrolladas en nuestro laboratorio como parte del proyecto de desciframiento de los genomas del cáncer”, explica el doctor Carlos López-Otín, catedrático de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad de Oviedo, y co-director de la contribución española al Consorcio Internacional de los Genomas del Cáncer. “El estudio genómico nos ha permitido concluir que mutaciones en el gen FLNC, codificante de una proteína denominada filamina C, causan miocardiopatía hipertrófica en 8 de las familias estudiadas” señala el doctor Xose S. Puente.

Tras descubrir estas mutaciones, el equipo investigador ha analizado los mecanismos que subyacen al desarrollo de la enfermedad, lo cual ha permitido demostrar que “las



mutaciones en FLNC provocan la formación de agregados de estas proteínas en el músculo cardíaco que se acumulan con el tiempo e impiden el correcto funcionamiento del corazón” comentan Rafael Valdés y Ana Gutiérrez-Fernández, primeros firmantes del artículo de *Nature Communications*.

Este descubrimiento tiene importantes e inmediatas aplicaciones clínicas, pues de acuerdo con los doctores Coto y Reguero “permitirá realizar consejo genético en las familias e identificar los portadores de mutaciones en FLNC, que serán objeto de seguimiento clínico continuo y, si es necesario, se les implantará un desfibrilador que evite el proceso que desencadena la muerte súbita en estos pacientes”.

El trabajo en las Instituciones participantes en este proyecto está financiado por el Ministerio de Economía y Competitividad, el Instituto de Salud Carlos III, la Obra Social Cajastur, la Fundación Botín y la Fundación Asturcor.

Referencia:

Rafael Valdés-Mas, Ana Gutiérrez-Fernández, Juan Gómez, Eliecer Coto, Aurora Astudillo, Diana A. Puente, Julián R. Reguero, Victoria Alvarez, César Moris, Diego León, María Martín, Xose S. Puente, Carlos López-Otín. “*Mutations in filamin C cause a new form of familial hypertrophic cardiomyopathy*” *Nature Commun* (2014) DOI: 10.1038/ncomms6326

Imagen del banner

Figura que representa una célula cardíaca con acúmulos de filamina C mutante (en color verde).