

FUNDACIÓN PARA LA FORMACIÓN E INVESTIGACIÓN SANITARIAS DE LA REGIÓN DE MURCIA



MURCIA

**EFQ.** Un equipo formado por investigadores del Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria junto a la doctora Connie Bezzina, cardiogenetista del Amsterdam University Medical Centre han desarrollado una investigación internacional que identifica nuevos genes en el síndrome de Brugada. Se trata de una enfermedad del corazón causada por un mal funcionamiento de un canal de sodio de la membrana de las células cardíacas que transmiten el impulso eléctrico.

Esta enfermedad hereditaria puede afectar a varias personas de la misma familia, tanto a varones como a mujeres. A pesar de que existe una causa genética, hasta la fecha los estudios genéticos han tenido poco éxito, ya que consiguen diagnosticar el error en el ADN en solo un 20% de casos. El resto, en el 80%, no lograron dar con la causa.

La investigación realizada por investigadores del IMIB junto a la doctora Bezzina aportan resultados relevantes que han sido publicados en la prestigiosa revista 'Nature Genetics'. Este estudio, que requiere equipos de gran potencia, tanto para la parte experimental como para el análisis posterior de todo el genoma de miles de personas, localiza las zonas en las que las personas con la enfermedad albergan las alteraciones genéticas.

En este estudio, se han identificado 10 genes nuevos. Una vez encontrados los genes en los que

**AVANCE.** La enfermedad hereditaria está relacionada con la muerte súbita

## Una investigación global identifica nuevos genes en el síndrome de Brugada



Grupo de investigadores del IMIB que ha desarrollado el estudio. FFI

se acumulan estas variantes el siguiente paso es demostrar en modelos animales o celulares que estos genes causan la enfermedad y explicar cuál es el mecanismo por el que lo hacen.

Los resultados del trabajo muestran que es muy probable que la enfermedad no sea tanto consecuencia de la creación de

un canal anómalo estructuralmente (deformado), sino que produzca una menor cantidad del mismo, alteraciones en su ensamblaje o en el traslado dentro de la célula desde el lugar donde se sintetizan hasta la membrana celular, que es donde realizan su actividad en la transmisión del impulso eléctrico.

El saber si una persona es portadora de la alteración genética de la familia, permite tomar una serie de revisiones y precauciones para reducir el riesgo de arritmias. En esta enfermedad es muy importante evitar tomar ciertos medicamentos, evitar la fiebre alta y el consumo excesivo de alcohol. Por

otro lado, los hijos de un afectado que no sean portadores son dados de alta con tranquilidad, ya que no van a desarrollar la enfermedad en el futuro ni transmitirla a su descendencia.

También es muy importante el asesoramiento reproductivo en las parejas jóvenes que deseen tener hijos, ya que es posible prevenir la transmisión si se planifica con el tiempo suficiente.

El estudio se ha realizado sobre una muestra de 180 pacientes de Murcia que estaban siendo evaluados en la Unidad de referencia CSUR/ERN de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, que se unieron a las muestras provenientes de grandes centros de referencia, principalmente europeos, para completar los 2.820 pacientes con la enfermedad que se necesitaban para que el estudio fuera concluyente.

El trabajo realizado por el grupo de investigación del IMIB ha implicado a un numeroso grupo de profesionales que colaboran con la Unidad de referencia europea de Cardiopatías Familiares como la doctora María Sabater Molina, directora del laboratorio de Cardiogenética; la doctora Cristina Gil Ortuño, investigadora del laboratorio de Cardiogenética; el doctor Javier Lacunza Ruiz, cardiólogo intervencionista del Servicio de Cardiología, y el doctor Juan Ramón Gimeno, coordinador de la Unidad de Cardiopatías Familiares.

**DATO.** La vacunación previene 2,5 millones de fallecimientos al año

## Desde 'Contagio' hasta 'Soy Leyenda', películas con un final diferente si hubiera habido vacuna

MURCIA

**EFQ.** Con motivo de la Semana Mundial de la Inmunización, la Consejería de Salud, en colaboración con el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria y la Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia organizó el coloquio 'Cómo las vacunas habrían cambiado el cine'. Los protagonistas del encuentro fueron el crítico de cine Antonio Rentero y el jefe del servicio de Prevención y Protección de la Salud, Pe-

dro José Bernal, quienes dieron un ejemplo pleno de lo que es llevar la ciencia y la investigación a una divulgación divertida.

«Esto lo he visto en el cine», dijo Rentero al comenzar el encuentro recordando que cuando se visualizaban las películas de virus había un peligro que se veía como posible y no probable, y que ahora es cotidiano tras la pandemia de la Covid-19. Un claro ejemplo de cuando la ciencia ficción pasa al drama social. «El cine ha sido demasiado

injusto con el papel que tienen las vacunas porque no estaríamos aquí si no fueran por ellas», argumentó Rentero.

Títulos como 'Outbreak', 'La amenaza Andrómeda', 'Virus', '12 Monos', 'Soy Leyenda', 'Guerra Mundial Z', 'Hijos de los hombres' y 'Contagio' fueron comentadas por ambos intervinientes. Un salto de película en película para hacer un análisis de la capacidad de infección, el papel de los gobiernos, la vocación de sacrificio o el momento



Fuentsanta Martínez, Isabel Ayala, Pedro José Bernal y Antonio Rentero. FFI

en el que se descubre aquello que llena de esperanza como es el caso de la vacuna que ha hecho contemplar el mundo de una manera más optimista.

«Esto habría sido una catástrofe si no hubiéramos tenido las vacunas. Las vacunas han salvado muchas vidas y han evitado mucho sufrimiento. Pero aún hay población escép-

tica», concluía Bernal. Este coloquio estuvo enmarcado en la Semana Mundial de la Inmunización que se conmemora los últimos siete días de abril y que tienen por objeto concienciar a la población sobre la vacunación. Se estima que gracias a las vacunas se previenen 2,5 millones de fallecimientos cada año.



**PRESCRIPCIÓN DE EJERCICIO FÍSICO**

