

# Avances en genética de las epilepsias, premio nacional de investigación

03/11/2008

## Avances en genética de las epilepsias, premio nacional de investigación

Las convulsiones más frecuentes en los humanos son las febriles. Se calcula que entre un 3% y un 14% de los niños menores de 6 años tienen al menos una convulsión con fiebre en su vida y de esta fracción entre un 3% al 4% desarrolla alguna forma de epilepsia en etapas posteriores.



En la ocurrencia de las convulsiones precipitadas por fiebre intervienen muchos factores que pueden ser ambientales, como las infecciones virales, o inherentes al individuo. Las infecciones virales han sido implicadas en la etiología de las convulsiones febriles a través de mecanismos que incluyen la generación de fiebre o de una respuesta inmunológica anormal. Por otra parte se ha observado que en

aquellos individuos en los que otros miembros de la familia han experimentado este tipo de convulsiones cuando niños o presentan distintas epilepsias, las causas de las convulsiones, además de la fiebre, pueden tener una base genética. Esta observación ha permitido identificar, tras el análisis de numerosas familias procedentes de distintos países, alteraciones (mutaciones) en varios genes. La gran mayoría de ellos están implicados en la conducción de iones a través de la membrana celular.

La estudiante de maestría María Antonieta Caro, William Cornejo y Nicolás Pineda, quienes junto con la estudiante de pregrado Johana Tejada y los profesores Jaime Carrizosa, Christian Gómez, Andrés Ruiz y Andrés Franco integraron el grupo de investigadores de la Universidad de Antioquia, ganador titulado "Caracterización fenotípica y genética de siete familias colombianas con epilepsia autosómica dominante con convulsiones febriles plus-.

### Estudios en Colombia

La relativa alta frecuencia de esta condición ha llevado a adelantar estudios en familias antioqueñas y de otros lugares del país, con el fin de identificar los factores genéticos que determinan la susceptibilidad para sufrir este tipo de convulsiones en nuestra población. De esta manera fue posible la detección de una variante genética en una familia antioqueña que además de las convulsiones febriles presentaba otras características más severas. Dicha alteración se

encuentra en un gen implicado en la conducción de iones de sodio en células del sistema nervioso central, el cual ha sido implicado frecuentemente por otros estudios en este rasgo.

En la actualidad está por concluirse otra investigación en la que se analizaron seis familias antioqueñas y una afrodescendiente, las cuales presentan este tipo de convulsiones.

Dichas familias, captadas en la consulta del servicio de neurología pediátrica del Hospital Universitario San Vicente de Paúl, fueron sometidas a análisis genéticos, tres de las cuales arrojaron resultados positivos.

En una de ellas, una familia muy numerosa del norte de Antioquia, la alteración genética que explica las convulsiones podría encontrarse en el mismo gen que participa en la conducción de iones de sodio, mencionado arriba. En la actualidad se están llevando a cabo análisis adicionales que permitirán verificar esta posibilidad, aunque ya se sabe que no se trata de la misma variante particular.

En otra familia, aunque no tan extensa, se encontraron algunos indicios que señalan a una región en el genoma cuyo reporte, hace más de 10 años, no había sido reproducido en los estudios que le sucedieron hasta el presente estudio.

La tercera familia analizada es afrodescendiente. En ella, los análisis señalan que la alteración que explicaría las convulsiones se encuentra en una región cromosómica denominada FEB4.

Los resultados de este y otros trabajos que se desarrollen en el futuro en esta misma línea, podrán aplicarse eventualmente en el diagnóstico temprano de esta condición en individuos con antecedentes familiares y el suministro de tratamientos farmacológicos más específicos y adecuados.

### **El grupo de investigadores**

En el mes de septiembre se realizó el XIV Congreso nacional de epilepsia y Primer encuentro andino de epilepsia. En este congreso se premió la investigación en epilepsia, en cualquiera de sus áreas. Por la Universidad de Antioquia se presentaron dos trabajos, de los siete que se presentaron en total. Los dos trabajos de nuestra alma mater fueron calificados como mejor investigación y segundo mejor trabajo.

El trabajo ganador presentó los avances en genética de las epilepsias que inicialmente se manifiestan como convulsiones febriles. El segundo trabajo se refirió a los factores de riesgo de recurrencia de una segunda crisis convulsiva.

Los investigadores pertenecen al Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina, al Hospital Universitario San Vicente de Paúl y al grupo de investigación en genética molecular, GENMOL. Por el Departamento de Pediatría, la contribución estuvo definida por los grupos Pediaciencias y Mapeo Genético.