Nature Communications: Descubren una terapia para la enfermedad cardíaca responsable de hasta un 20% de las muertes súbitas en deportistas

23/10/2023

Investigadores del CNIC descubren un potencial tratamiento para los problemas de contracción del corazón y la muerte súbita asociada a la Cardiomiopatía Arritmogénica

Un equipo del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) ha descubierto un posible tratamiento para una enfermedad que causa la muerte de deportistas de élite sin preaviso: la **Cardiomiopatía Arritmogénica**, una enfermedad incurable del músculo cardíaco a la que se atribuyen hasta un 20% de las muertes súbitas documentadas en atletas.

El equipo del CNIC, dirigido por el Dr. Juan A. Bernal, director de la Unidad de Vectores Virales del CNIC, ha descubierto un tratamiento para recuperar la capacidad de contracción del músculo cardíaco en modelos de Cardiomiopatía Arritmogénica.

Estudiando mutaciones en la proteína Placofilina-2 (PKP2), que provocan esta afección, describen por primera vez una función desconocida hasta el momento de la proteína PKP2 que controla la unión funcional de las células musculares del corazón. Estos resultados se han publicado en la revista *Nature Communications*.

Dos componentes patológicos principales caracterizan la Cardiomiopatía Arritmogénica; por un lado, los problemas de contracción cardíaca, y, por otro, arritmias ventriculares malignas. Como consecuencia, estos pacientes pueden sufrir eventos adversos como sincopes o incluso muerte

Como comenta el investigador responsable de la publicación, Juan A. Bernal, “**nuestro trabajo se centra en estudiar el problema muscular del corazón en esta enfermedad**. Hacerlo nos ha permitido entender por qué las células musculares del corazón no se contraen adecuadamente y, además, cómo solucionarlo. Entender el funcionamiento de esta patología es esencial para desarrollar nuevos tratamientos inexistentes hasta la fecha”.

Hasta el momento se han descrito más de 350 mutaciones en la proteína PKP2, “pero no sabemos cuáles de ellas son patológicas, y si lo son, si serán más o menos agresivas”, asegura el investigador del CNIC. Lo que sí sabemos, desde hace unos años, “es que el ejercicio extremo acelera el desarrollo de la enfermedad”, como ya demostró el grupo del Dr. Bernal hace unos años.

Bases moleculares

Aunque se está lejos de entender completamente las bases moleculares de esta afección, este trabajo identifica un grupo de mutantes que siempre se asocian con problemas contráctiles graves y que responden al tratamiento farmacológico con un activador de las miosinas reguladoras, el 4-hidroxiacetofenona (4-HAP).

"Los resultados son una prueba de concepto que demuestra que generar un atlas completo de todas las mutaciones de PKP2 y poder categorizar qué pacientes son susceptibles de sufrir un síncope o una muerte súbita, es posible, y que casos como el de **Antonio Puerta** (Sevilla F.C., 2007), podrían ser evitables en el futuro”, enfatiza la Dra. Nieves García-Quintáns, primera autora de la publicación.

“Nuestro trabajo en busca de tratamientos para esta terrible enfermedad, que se ceba con jóvenes deportistas, no hubiera sido posible sin la aportación público-privada del CNIC, el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, la Fundación Bancaria "la Caixa", o la Cátedra Real Madrid-Universidad Europea”, añade el Dr. Bernal.

El análisis completo con Imaris se realizó en la Unidad de Microscopía e Imágenes Dinámicas del CNIC, ICTS-ReDib, cofinanciada por Ministerio de Ciencia e Innovación (MCIN).

- *García-Quintáns N, Sacristán S, Márquez-López C, Sánchez-Ramos C, Martinez-de-Benito F, Siniscalco D, González-Guerra A, Camafeita E, Roche-Molina M, Lytvyn M, Morera D, Guillen MI, Sanguino MA, Sanz-Rosa D, Martín-Pérez D, Garcia R, Bernal JA. MYH10 activation rescues contractile defects in arrhythmogenic cardiomyopathy (ACM). Nat Commun. 2023 Oct 13;14(1):6461. doi: 10.1038/s41467-023-41981-5. PMID: 37833253.*

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/nature-communications-descubren-terapia-para-enfermedad-cardiaca-responsable-hasta-un-20