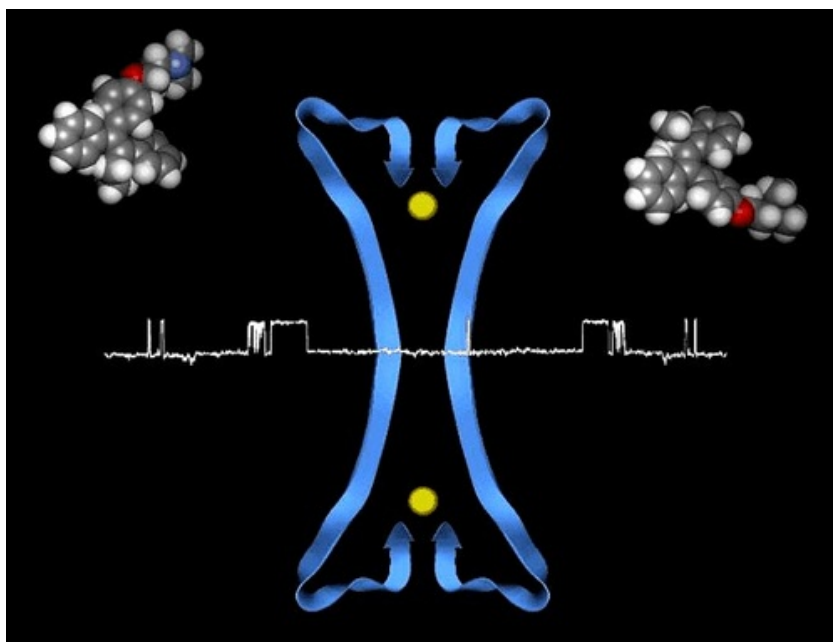


Identificada una variante genética asociada a bajas concentraciones de sodio en sangre

Investigadores de la Universitat Pompeu Fabra (UPF) y de la Oregon Health and Science University (OHSU) han identificado una variante genética en el canal celular TRPV4 asociada a un mayor riesgo de presentar una baja concentración de sodio en sangre. El trabajo ha sido publicado en la edición digital de la prestigiosa revista Proceedings of the National Academy of Sciences (PNAS).

UPF

26/8/2009 11:17 CEST



Una anomalía típica en muchos pacientes hospitalizados es la presencia de una baja concentración de sodio en sangre, situación que puede conllevar alteraciones neurológicas y que debe corregirse rápidamente. Sin embargo, aparte de algunos casos aislados poco se conoce de los mecanismos moleculares que contribuyen a establecer estas condiciones anómalas a nivel poblacional.

En este sentido, el estudio codirigido por David Cohen, de la OHSU, y Miguel A. Valverde, responsable del Laboratorio de Fisiología Molecular y Canalopatías del [Departamento de Ciencias Experimentales y de la Salud](#) de la UPF (CEXS), añade un nuevo grano de arena a esta área de investigación.

En el trabajo también han contribuido los investigadores del equipo de Valverde: José M. Fernández-Fernández, Rubén Vicente, y la investigadora predoctoral Anna Garcia-Elias.

Tras el análisis de diferentes poblaciones humanas de los Estados Unidos, los autores del trabajo concluyeron que los portadores de la variante genética del TRPV4 presentan una menor concentración de sodio en sangre. Observaron que las personas portadoras del gen TRPV4 desarrollan más fácilmente situaciones de hiponatremia, un trastorno fisiológico causado por un desequilibrio en la cantidad de agua y sales corporales.

El trabajo evalúa la presencia de un cambio (un polimorfismo de un solo nucleótido, un SNP) en la secuencia de la proteína por la que codifica el gen TRPV4. Esta proteína es un *canal catiónico*, un tipo de proteína que regula el paso de iones a través de la membrana celular. El canal responde a cambios de *osmolaridad*, una medida empleada para determinar el movimiento de agua entre diferentes compartimentos del organismo, como por ejemplo, entre el interior y el exterior de las células. El canal catiónico por el que codifica el gen TRPV4 se localiza en las regiones cerebrales implicadas en la detección de cambios de osmolaridad.

La comprobación funcional que el cambio genético afectaba a la función de la proteína se realizó mediante estudios electrofisiológicos de la actividad del canal iónico y de su localización intracelular. Estos estudios han revelado que la proteína TRPV4 portadora del SNP presentaba una respuesta deficiente a los cambios en la osmolaridad del medio.

Relevancia de la regulación del sodio en los líquidos corporales

El mantenimiento de un volumen de líquido relativamente constante y de una composición estable es fundamental para el correcto funcionamiento del organismo. Los líquidos corporales de los humanos, presentes en el exterior de las células, tienen una concentración del ión sodio de 135-145 mEq/l y una osmolaridad alrededor de 300 mOsm.

La regulación de ambos elementos, sodio y osmolaridad está estrechamente ligada. Ello impide, entre otras situaciones, que las células se hinchen o se desinflen y que se produzcan posibles alteraciones neurológicas en el

organismo.

Para poder regular la concentración de sodio y la osmolaridad, el cuerpo está dotado de un sensor central constituido por unas regiones vagamente definidas en el cerebro; un generador de señales (de tipo hormonal) que emite información al organismo, y un mecanismo efector (por ejemplo, los riñones) que ejecuta las órdenes que le llegan del sistema nervioso. De este modo, se regula la cantidad de agua y sodio en el organismo y, en consecuencia, la osmolaridad.

Referencia bibliográfica.

W. Tian; Y. Fu; A. Garcia-Elias; JM. Fernández-Fernández; R. Vicente; PL. Kramer; RF. Klein; R. Hitzemann; ES. Orwoll; B. Wilmot; S. McWeeney; MA. Valverde; DM. Cohen, "[A loss-of-function nonsynonymous polymorphism in the osmoregulatory TRPV4 gene is associated with human hyponatremia](#)", Proceedings of the National Academy of Sciences, doi:10.1073/pnas.0904084106, 4 agosto 2009.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

CEXS | CIENCIAS EXPERIMENTALES Y DE LA SALUD | HIPONATREMIA |
CANAL DE SODIO | UPF | UNIVERSITAT POMPEU FABRA | UNIVERSIDAD |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

