Rev Esp Cardiol. 2010;63 Supl 3: 112

Revista Española de Cardiología

6004-2. MAPA DE POLIMORFISMOS EN EL GEN SCN5A RELACIONADO CON EL SÍNDROME DE BRUGADA Y QT LARGO TIPO 3 EN POBLACIÓN SANA ESPAÑOLA

José Javier Zamorano León, Antonio López-Farré, José M.ª Villalón, Luis Fernández Rosas, Estela Mahillo, Laura Calatrava Ledrado, Pablo Rodríguez Sierra, Carlos Macaya Miguel, Unidad de Investigación Cardiovascular y Servicio de Cardiología del Hospital Clínico San Carlos, Madrid y Servicios Médicos del Club de Futbol Atlético de Madrid, Madrid.

Resumen

La muerte súbita cardiaca de una persona joven y aparentemente sana es un hecho que produce un gran impacto social y familiar. El Síndrome de Brugada (SB) y el Síndrome de QT largo tipo 3 (QTL-3) son ejemplos de cardiopatías congénitas, que su desencadenamiento suele ocurrir en el reposo. Alrededor del 20-25 % de los casos de QTL-3 y SB se han asociado a alteraciones en un gen SCN5A. Cuando una alteración ocurre en más del 1 % de la población se considera la existencia de un polimorfismo, que puede o no tener implicaciones fenotípicas, patológicas o incluso protectoras ante una mutación. No obstante, en nuestro país no es conocida la distribución polimórfica del gen SCN5A relacionado con estas dos patologías. El objetivo de este estudio fue analizar la presencia de alteraciones genéticas y polimorfismos en el gen SCN5A codificante para el canal de sodio cardiaco NaV1.5 en individuos sanos menores de 30 años y deportistas. Se realizó un estudio electrocardiográfico y ecocardiográfico a 30 individuos. Además, tras consentimiento informado, se realizó un estudio genético basado en técnicas de amplificación de DNA y secuenciación directa bidireccional del gen completo. Los estudios electrocardiográfico y ecocardiográfico no mostraron alteraciones indicativas de patología cardiaca. El estudio genético determinó la presencia de los siguientes polimorfismos sin cambio de aminoácido en el canal NaV1.5: A29A (71,9 %), E1051E (37,5 %), A1180A (3,1 %), S1502S (3,1 %), D1531D (3,1 %), E1773E (3,1 %), D1819D (53,1 %) y I1948I (3,1 %). También se detectaron variaciones nucleotídicas con cambio de aminoácido: A60P (3,1 %), H558R (53,1 %) y S1103Y (6,25 %) y una variación intrónica G3518+10c>t (3,1 %). Todos los polimorfismos encontrados se han descrito en diferentes poblaciones Este estudio describe por primera vez un mapa de polimorfismos asociados al canal SCN5A relacionado con SB y el QTL-3 en población sana de nuestro país.

Estudio financiado por la Fundación BBVA.