



## 4020-4. MUTACIONES EN EL GEN SCN5A Y ALTERACIONES ESTRUCTURALES EN EL ECOCARDIOGRAMA

María José Oliva Sandoval, Javier Lacunza Ruíz, Juan Ramón Gimeno Blanes, Esperanza García-Molina Sáez, María Sabater Molina, Daniel Saura Espín, Gonzalo de la Morena Valenzuela y Mariano Valdés Chávarri del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

### Resumen

**Antecedentes:** Las mutaciones en el gen SCN5A se asocian al desarrollo de arritmias cardíacas (síndrome de Brugada (SB), Síndrome del QT largo (SQTl), defectos de la conducción cardíaca y fibrilación ventricular idiopática), miocardiopatías (miocardiopatía dilatada (MCD) y miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo (MCNC)), así como otras anomalías estructurales cardíacas.

**Objetivos:** Estudiar las alteraciones estructurales presentes en el ecocardiograma de portadores de mutaciones/variantes en el gen SCN5A.

**Métodos:** En 103 pacientes con diagnóstico previo de SB (93,89%), SQTl (8,8%) y parada cardíaca o arritmias ventriculares (3,3%) se realizó secuenciación del gen SCN5A, identificándose la presencia de mutaciones/variantes en 11 probandos no relacionados (G1743R en 3, y el resto: R27H, S524Y, R620H, V728I, E901K, E1032K, E1151stop y N1443S) después de excluir polimorfismos conocidos. En todos se llevó a cabo estudio ecocardiográfico. Se ofreció estudio cardiológico y genético a familiares de primer grado.

**Resultados:** Se estudiaron un total de 52 individuos (ind), 4,7 ind por familia. El motivo del estudio genético fue SB en 9 familias (39 ind), parada cardíaca en 1 (5 ind) y arritmias ventriculares en 1 (8 ind). 12 (23%) mostraron anomalías estructurales en el ecocardiograma: 3 tenían MCD (todos de la misma familia y todos portadores); 3 hipertrofia ventricular izquierda (HVI), todos portadores:G1743R (2 ind) y E901K (1 ind); 2 hipertrabeculación ventricular izquierda (ambos de la misma familia y portadores de S524Y); 1 tuvo dilatación ventricular derecha (portador de G1743R); 4 presentaron enfermedad valvular significativa (3 insuficiencia aórtica (IAo) y 1 insuficiencia tricuspídea, 3 de ellos eran portadores). 2 ind con IAo asociaban dilatación del VI y de la raíz aórtica (ambos portadores de R620H); 1 paciente no portador tenía una membrana subaórtica. Se compararon los ecocardiogramas de portadores (34,65%) y no portadores (18,35%): 10 (26%) ind portadores mostraban anomalías ecocardiográficas en comparación a 2 (11%) ind no portadores ( $p = 0,1$ ).

**Conclusiones:** Las anomalías estructurales son frecuentes en portadores de mutaciones/variantes del gen SCN5A. En nuestra serie es frecuente la asociación a presencia de dilatación de las cámaras cardíacas, HVI, hipertrabeculación y enfermedad valvular. Se precisa de largas series y registros multicéntricos para demostrar dicha relación.