



6001-2. ESTUDIO GENÉTICO DE UNA COHORTE ESPAÑOLA DE PACIENTES CON SÍNDROME DE BRUGADA

Elisabet Selga¹, Óscar Campuzano Larrea¹, Georgia Sarquella-Brugada², Matilde López³, Víctor Castro⁴, Ignacio Fernández-Lozano⁴, Josep Brugada² y Ramón Brugada¹ del ¹Centro Genética Cardiovascular, IDIBGI-Universidad de Girona, Girona, ²Unitat de Arrítmies del Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona), ³Servicio de Cardiología Pediátrica del Hospital Ramón y Cajal, Madrid y ⁴Unidad de Arritmias del Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid).

Resumen

Introducción y objetivos: El síndrome de Brugada (SBr) es una rara arritmia cardiaca de origen genético que puede provocar muerte súbita cardiaca en pacientes con un corazón estructuralmente normal. Las variaciones genéticas en SCN5A se pueden identificar en aproximadamente el 20-25% de los casos con SBr. El objetivo de nuestro trabajo fue determinar el espectro y prevalencia de las variaciones genéticas en una cohorte española diagnosticada con SBr.

Métodos y resultados: Hemos secuenciado 14 genes asociados con SBr en 55 pacientes no relacionados y clínicamente diagnosticados con la patología. Se identificaron 61 variantes genéticas. De todas ellas, 20 variaciones eran potencialmente patógenas y se encontraron en 18 de los 55 pacientes (32,7% de los pacientes, 83,3% varones). Diecinueve de las variantes estaban ubicadas en SCN5A. En cuanto a la secuenciación de los genes minoritarios, identificamos una variación potencialmente patógena en SCN2B que posteriormente se analizó y mostraba una alteración de la corriente de sodio. También se identificó una variante de significado incierto en el gen RANGRF. Además, en los 37 pacientes sin una variación genética identificada se realizó un análisis MLPA del gen SCN5A pero no se detectaron grandes reordenamientos. Por último, la evaluación de la influencia de la edad y el fenotipo del paciente mostró que realizar un test genético en pacientes dentro del rango de 30 a 50 años o bien presentar síntomas, favorece la identificación de variantes potencialmente patogénicas.

Conclusiones: En resumen, el presente estudio es la primera evaluación genética de 14 genes de susceptibilidad a la patología y estudio de grandes reordenamientos de SCN5A en una cohorte española afectada por SBr. El rendimiento en la identificación de alguna variante patogénica es mayor que la descrita para otras cohortes europeas con SBr (32,7% frente a 20-25%, respectivamente), y es incluso mayor para los pacientes en el rango de edad 30-50 años.