

## **Amplio espectro fenotípico de una nueva mutación *missense* en SCN5A asociada con Síndrome de Brugada y manifestada como Fibrilación Ventricular Idiopática.**

Autores: Juan Jiménez Jáimez, Pablo Santiago Díaz, Francisca Valverde, Rocío Peñas de Giles, Miguel Álvarez López, Luis Tercedor Sánchez.

Unidad de Arritmias. Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada.

E-mail: [Jiménez.jaimez@gmail.com](mailto:Jiménez.jaimez@gmail.com)

Tfno: 667242021

**INTRODUCCIÓN:** La Fibrilación Ventricular Idiopática es un síndrome que puede ser causado por canalopatías subclínicas como el Síndrome de QT largo y el Síndrome de Brugada. El estudio genético puede ser de utilidad para desenmascarar estas condiciones. Con el objeto de estudiar la posible asociación entre una mutación no descrita en SCN5A y una canalopatía subclínica, hemos estudiado una amplia familia afectada por esta mutación y presentada en el caso índice como fibrilación ventricular con corazón y electrocardiograma de base estructuralmente normales.

**MATERIAL Y MÉTODOS:** una mujer de 53 años presentó un episodio de fibrilación ventricular con corazón estructuralmente normal y electrocardiograma de base no patológico. El test genético identificó una mutación *missense* en SCN5A (D1816fs/g98747-98748insT). Se estudió a 16 sujetos de la misma familia con electrocardiograma basal, ecocardiograma con medida de volúmenes y diámetros de aurícula izquierda indexados por superficie corporal, test farmacológico de flecainida y test genético dirigido para la mutación hallada en el caso índice. Se realizó una comparación estadística entre los sujetos afectados por la mutación (grupo de casos) y los sujetos libres de ellos (grupo control) mediante test no paramétricos.

**RESULTADOS:** en 8 sujetos se halló la mutación en SCN5A y en 8 no. No hubo diferencias en edad y sexo entre ambos. El test de flecainida fue positivo para el Síndrome de Brugada en dos de los casos por ninguno en el grupo control ( $p < 0,05$ ). El caso índice fue negativo para el test de flecainida.

Se hallaron diferencias significativas en la duración de los intervalos PR y QRS en el electrocardiograma basal, siendo más prolongados en los casos que en los controles (191 vs 150; 112 vs 78 milisegundos, respectivamente;  $p < 0,05$ ).

El diámetro anteroposterior de la aurícula izquierda (casos 41,6 mm, controles 32,2 mm) y el volumen de aurícula izquierda indexado por superficie corporal (casos 40,92 ml/m<sup>2</sup>, controles 32,4 ml/m<sup>2</sup>) fueron significativamente superiores en los casos ( $p < 0,05$ ). Dos pacientes entre los sujetos que tenían la mutación presentaban fibrilación auricular por ninguno en el grupo control ( $p < 0,05$ ).

**CONCLUSIÓN:** La mutación *missense* D1816fs/g98747-98748insT en SCN5A está asociada a Síndrome de Brugada con amplio espectro fenotípico y baja penetrancia clínica. La duración del intervalo QRS y el volumen de aurícula izquierda por superficie corporal, ambos parámetros previamente relacionados con el Síndrome de Brugada, fueron superiores significativamente en los sujetos que presentaban la mutación. La fibrilación auricular fue más frecuente en los pacientes portadores de la mutación.