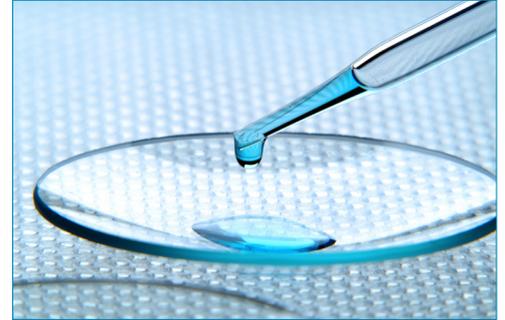




## Síndrome Brugada

### Descripción

El síndrome de Brugada se caracteriza por anomalías en el segmento ST que conducen a V1-V3 en el ECG y un elevado riesgo de arritmias ventriculares y muerte súbita. El síndrome de Brugada se manifiesta principalmente durante la edad adulta. El evento arrítmico puede ocurrir en reposo, desencadenado por el stress o sin relación aparente con variaciones del sistema nervioso autónomo.



### Indicaciones

Confirmación diagnóstica.  
Individuos con historia familiar.  
Estudio predictivo en familiares a riesgo.  
Estudio prenatal.

### Genética

El síndrome de Brugada presenta una herencia de tipo autosómica dominante. La mayoría de individuos diagnosticados de síndrome de Brugada tienen uno de los progenitores afecto. La proporción de casos producidos por mutaciones de novo es desconocida. La penetrancia del síndrome de Brugada es alrededor del 30%.

El gen SCN5A codifica para la subunidad alfa del canal de sodio, y es el único gen conocido hasta la fecha que se asocia al síndrome de Brugada.

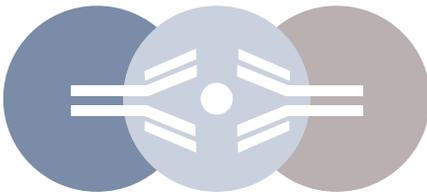
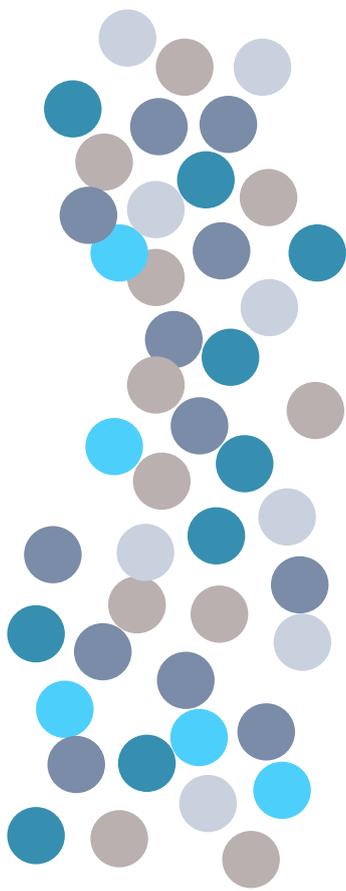
El gen SCN5A se localiza en 3p21 y abarca más de 100 kb, y estando compuesto por 28 exones.

El análisis a nivel de secuenciación del gen SCN5A identifica mutaciones en aproximadamente el 20-25% de los individuos con síndrome de Brugada.

Se han descrito más de 100 diferentes mutaciones en SCN5A hasta la fecha (Moric et al 2003, Tan et al 2003), y aproximadamente la mitad de ellas han sido caracterizadas biofísicamente.

### Estrategia de estudio molecular

Se realiza por secuenciación directa de los genes asociados a la enfermedad de forma secuencial.



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

