

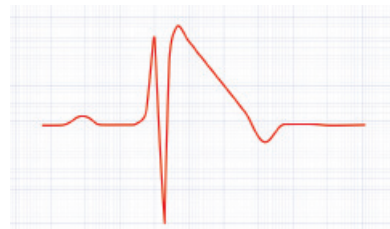


Síndrome de Brugada

Síndrome de Onda J

[25]
Genes

Estas dos enfermedades se producen por el funcionamiento anormal de algunos de los canales iónicos cardíacos. Se incluyen juntas en este apartado debido a que el mecanismo fisiopatológico es muy similar, incluso algunos autores postulan que forman parte del mismo espectro de enfermedades. Se manifiestan por anomalías en el ECG de superficie, con una predisposición al desarrollo de arritmias ventriculares que pueden producir síncope, parada cardíaca o muerte súbita, siendo muchas veces éstas las primeras manifestaciones de la enfermedad.



Indicación de estudio genético:

- Pacientes con patrón electrocardiográfico compatible con síndrome de Brugada (elevación descendente del segmento ST ≥ 2 mm en más de una derivación precordial derecha (V1-V3), seguida de ondas T negativas) o diagnóstico de repolarización precoz (elevación del punto J ≥ 1 mm en ≥ 2 derivaciones contiguas inferiores y/o laterales).
- Pacientes con sospecha de la enfermedad que presenten algunas de las siguientes características:
 - Antecedentes personales o familiares de muerte súbita.
 - Historia previa de síncope de origen indeterminado.
 - Presencia de fibrilación ventricular de origen indeterminado.
- Familiares de pacientes con diagnóstico de síndrome de Brugada o síndrome de la onda J (screening familiar).

Rendimiento de estudio: 30%

La probabilidad de detectar una mutación probablemente causal de la enfermedad en un paciente con sospecha de síndrome de Brugada es de aproximadamente el 30%. En el síndrome de la onda J no ha sido claramente establecido.

Panel Health in Code

Panel de Síndrome de Brugada / Panel de Síndrome de Onda J

25 genes

- El panel incluye el principal gen asociado al síndrome de Brugada (*SCN5A*), y un grupo de genes con evidencia clínica y funcional de asociación con estos síndromes.
- Un porcentaje de los casos de síndrome de Brugada en quienes no se identifican mutaciones en el gen *SCN5A* pueden presentar mutaciones potencialmente patogénicas en el grupo de genes adicionalmente incluidos en este panel.

SCN5A *CACNA2D1* *KCNJ8* *SCN10A* *ANK2* *GPD1L* *KCND2* *KCNE5* *PKP2* *SCN2B* *SLMAP* *ANK3** *KCNH2**
CACNA1C *CACNB2* *SCN1B* *ABCC9* *FGF12* *HCN4* *KCND3* *KCNE3* *RANGRF* *SCN3B* *TRPM4* *CACNA1D**

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de síndrome de Brugada y síndrome de Onda J →

- Panel General de Arritmia Ventricular y Muerte Súbita sin Cardiopatía Estructural [77]
- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

QT largo / QT corto / Brugada / taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica

Miocardiopatías / canalopatías / cardiopatías congénitas / enfermedades aórticas / miopatía esquelética / hipertensión pulmonar / dislipemias familiares

• HRS/EHRA/APHS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHS in May 2013 and by ACCF, AHA, PACES, and AEPC in June 2013. Priori SG et al. Heart Rhythm. 2013 Dec;10(12):1932-63.
 • HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). Ackerman MJ, Priori SG, et al. Europace. 2011 Aug;13(8):1077-109.