



MALATTIE MONOGENICHE  
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / [Sindrome di Brugada](#)

## Sindrome di Brugada

Si tratta di una rara aritmia ereditaria che aumenta il rischio di arresto cardiaco e non causa alterazioni strutturali del cuore.

Il risultato è

Variante assente

La sindrome di Brugada è un disturbo cardiaco ereditario che causa aritmia e aumenta la predisposizione alla morte cardiaca improvvisa anche se il cuore ha una struttura normale. La diagnosi si basa su un elettrocardiogramma caratterizzato da un innalzamento del segmento ST di 0,2 mV nelle derivazioni precordiali destre (da V1 a V3).

Questa patologia si trasmette con un modello di ereditarietà autosomica dominante. Tuttavia, in una percentuale significativa di pazienti, la malattia può essere sporadica, cioè assente in altri parenti. Il primo gene a essere collegato alla sindrome di Brugada è SCN5A, che codifica per il canale del sodio cardiaco. Oggi è noto che la sindrome di Brugada è eterogenea e altri geni sono implicati nel suo sviluppo, come KCND3, SCN3B e CACNA1C.

La stima della prevalenza a livello mondiale è di 1 caso ogni 2.000 abitanti, ma può variare a seconda dell'etnia e della regione geografica. La prevalenza è più alta nei Paesi asiatici e mediorientali (1/270-625) rispetto all'Europa (1/10.000) e al Nord America (1/20.000).





## Sintomi

La malattia è più comune negli uomini che nelle donne (con un rapporto di 8:1) e di solito compare durante il terzo o quarto giorno di vita.

La sindrome di Brugada si manifesta solitamente con tachicardia a riposo o durante il sonno. In alcuni casi, la tachicardia non si risolve spontaneamente e può portare a morte improvvisa. I fattori scatenanti dell'aritmia sono la febbre, i pasti abbondanti o alcuni farmaci (compresi gli antiaritmici o gli antidepressivi). La maggior parte dei pazienti è asintomatica, il 20-30% ha una sincope e l'8-12% ha almeno un arresto cardiaco.

## Gestione della malattia

L'uso di un cardioverter-defibrillatore impiantabile (ICD) è l'unica opzione terapeutica comprovata per la profilassi primaria e secondaria della morte improvvisa. Il farmaco chinidina è raccomandato per la prevenzione delle manifestazioni primarie, anche se il suo uso nei pazienti asintomatici è controverso.

Una nuova opzione terapeutica nei pazienti a rischio più elevato è l'ablazione epicardica del tratto di efflusso del ventricolo destro.

È importante evitare l'uso di farmaci che possono causare o esacerbare le aritmie.

## Relazione tecnica

Varianti analizzate

GEN O REGIONE

**SCN5A**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs199473311**

GEN O REGIONE

**SCN5A**

GENOTIPO

**TT**

SNP

**rs199473161**

GEN O REGIONE

**SCN5A**

GENOTIPO

**GG**

SNP

**rs886037903**

GEN O REGIONE

**SCN5A**

*Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).*

La sindrome di Brugada è una sindrome causata, a livello molecolare, da uno squilibrio delle correnti ioniche nei canali del cuore, ed è quindi una canalopatia. In questo numero studiamo diverse mutazioni che possono colpire i geni SCN5A e CACNA1C, che codificano rispettivamente le subunità dei canali del sodio e del calcio cardiaci. Le mutazioni nel gene SCN5A sono responsabili del 30% dei casi di sindrome di Brugada.

Una delle varianti più frequentemente associate allo sviluppo della sindrome di Brugada è la mutazione E1784K nel gene SCN5A, nota anche come c.5350C>T, p. Glu1784Lys o rs137854601. Questa mutazione causa un cambiamento dell'amminoacido glutammico in posizione 1784 in una lisina, con conseguente disfunzione del canale del sodio cardiaco.

La variante c.845G>A (p.Arg282His) del gene SNC5A è anch'essa piuttosto comune nei pazienti con sindrome di Brugada. Essa deriva dalla sostituzione di un'arginina con un'istidina al codone 282 e provoca un effetto deleterio sulla funzione del canale del sodio. Inoltre, è stato dimostrato che in presenza del polimorfismo comune (H558R) è possibile che l'effetto deleterio della variante c.845G>A venga perso e che la funzionalità della proteina nel canale venga ripristinata. Questo spiega perché alcune persone portatrici della variante c.845GtA non sviluppano mai sintomi.

## Bibliografia



[Baruteau AE, Kyndt F, Behr ER, et al.](#) SCN5A mutations in 442 neonates and children: genotype-phenotype correlation and identification of higher-risk subgroups. Eur Heart J. 2018 Aug 14;39(31):2879-2887.

[Brugada R, Campuzano O, Sarquella-Brugada G, et al.](#) Brugada Syndrome. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle. 2005 Mar 31 [updated 2022 Aug 25].

[Veltmann C, Barajas-Martinez H, Wolpert C, et al.](#) Further Insights in the Most Common SCN5A Mutation Causing Overlapping Phenotype of Long QT Syndrome, Brugada Syndrome, and Conduction Defect. J Am Heart Assoc. 2016 Jul 5;5(7):e003379.

#### Limiti dello studio

*L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede. Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.*

## Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

## Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica



[Chi siamo](#)

[Contatti distributori](#)

## Termini e condizioni

[Gestione dei cookie](#)

[Politica dei resi](#)

[Politica sulla privacy](#)

[Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test](#)

[Termini legali](#)

[Documento di consenso legale](#)

[Domande frequenti](#)



*"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."*

*Gruppo di medici TellmeGen*

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile



- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

