

# Información para pacientes.

## Síndrome de Brugada.

### 1. El corazón normal.

El corazón es un músculo especializado que se contrae de forma regular y continua, impulsando la sangre hacia el resto del cuerpo. La contracción cardíaca se produce como consecuencia de la presencia de un flujo eléctrico que se repite de manera cíclica. Cada ciclo va a provocar un latido. La actividad eléctrica del corazón puede ser medida en un electrocardiograma (ECG). Cuando esta actividad eléctrica está alterada, lo que se conoce como arritmia, puede afectar a la función de bomba del corazón.

### 2. Síndrome Brugada

El síndrome de Brugada (SBr) es una enfermedad hereditaria rara cardíaca en la que el flujo de las señales eléctricas a través del corazón está alterado. Esto está provocado porque el movimiento de sodio hacia el interior de las células está dañado, pudiendo provocar arritmias graves.

### 3. Prevalencia y patrón de herencia.

Entre 1 de cada 2000 y 1 de cada 5000 personas tienen un SBr (la prevalencia de la enfermedad). El SBr puede ser una enfermedad genética. Esto significa que puede ser causada por un defecto (una mutación) en un gen que puede ser transmitido en la familia. Un gen es una parte de nuestro ADN que contiene el código para la fabricación de una molécula (una proteína). Cada persona tiene dos copias de cada gen que puede estar asociado al SBr. El SBr puede ser causado por una mutación en el gen que contiene el código para generar los canales de sodio en el corazón. Este gen es el llamado SCN5A, que se encuentra en uno de los cromosomas autosómicos. Si el SBr es causado por una mutación en el gen SCN5A, entonces se considera una enfermedad autosómica dominante. Esto significa que una sola mutación en una de las dos copias del gen SCN5A (procedente del padre o de la madre) es suficiente para desarrollar el SBr (la mutación es dominante). Una persona con una mutación

en el gen SCN5A tiene el 50% de posibilidades (1 de cada 2) de transmitir la mutación a cada hijo. Por tanto, la posibilidad de que un niño no herede el gen mutado es también del 50%.

En algunos casos, una nueva mutación (de novo) puede ocurrir en el ovocito, en el espermatozoide o en el embrión. En estos casos, los padres del niño afectado no van a tener la mutación ni el SBr, pero el niño tiene la enfermedad y puede transmitir el gen mutado a su futura descendencia.

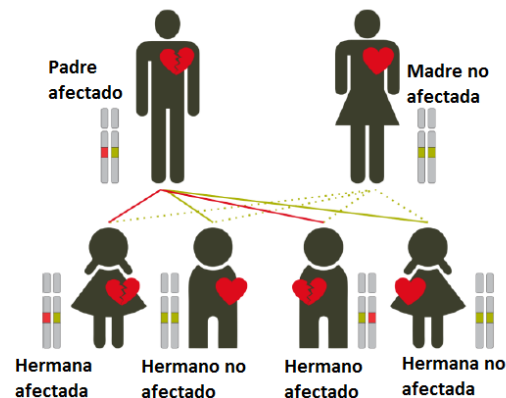


Figura 1. Patrón de herencia autosómico dominante.

### 4. Síntomas.

Los síntomas pueden incluir mareos, palpitaciones, desmayos y en ocasiones muerte súbita. Sin embargo, hay muchos pacientes que están asintomáticos.

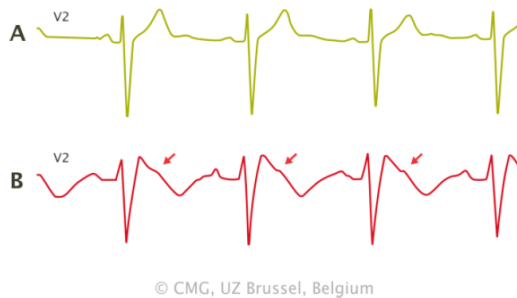
### 5. Diagnóstico

Las herramientas diagnósticas más frecuentes para el diagnóstico de SBr son la historia médica (tanto familiar como personal), la exploración física, un electrocardiograma (ECG), un test de ajmalina o flecainida, un ecocardiograma, la ergometría o prueba de esfuerzo y una monitorización del ritmo cardíaco (Holter). Habitualmente, el SBr puede ser diagnosticado con el ECG. Los pacientes con un SBr pueden tener tras patrones electrocardiográficos diferentes (Figura 3). El diagnóstico de SBr se realiza solamente si la persona presenta un claro patrón tipo 1

(conocido como patrón espontáneo). En algunas personas el patrón tipo 1 no está presente de manera espontánea, pero puede ser desenmascarado por la inyección lenta de un fármaco (el test de ajmalina o flecainida). Para hacer el diagnóstico de SBr en estas personas es necesario tener otras características adicionales (por ejemplo, una parada cardíaca o una historia familiar de SBr). Si la persona no tiene síntomas y solamente presenta un patrón tipo 2 o 3, incluso después de un test de ajmalina, el diagnóstico de SBr no puede realizarse, y únicamente se recomienda un seguimiento por un cardiólogo.

### 5.1. ECG (electrocardiograma)

Este es el test más básico. Pequeños parches adhesivos (electrodos) son puestos en el pecho, brazos y piernas, y son conectados a través de cables con el electrocardiógrafo, que recoge la actividad eléctrica del corazón durante unos segundos. En ocasiones, es necesario repetir el ECG.



© CMG, UZ Brussel, Belgium

Figura 2. Patrón de Brugada.

Esta imagen muestra un patrón electrocardiográfico normal en la figura A. y un patrón típico de Brugada en la figura B con una elevación del segmento ST (señalado con una flecha roja).

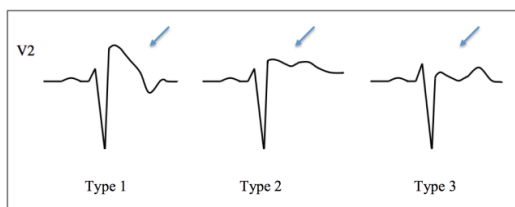


Figura 3. Patrones electrocardiográficos de Brugada tipos 1, 2 y 3. (Fuente: con permiso de Centenary Institute, Australia)

### 5.2. Test de ajmalina.

El test de ajmalina se va a realizar en caso de que se sospeche un SBr pero no se presente un patrón típico (por ejemplo, un patrón tipo 2 o

3). La ajmalina es un fármaco que se administra de forma intravenosa (mediante una inyección lenta conocida como perfusión) para desenmascarar el típico patrón ECG tipo 1. Si la ajmalina no está disponible, el test también puede realizarse con otra medicina como la flecainida.

### 5.3. Prueba de esfuerzo o ergometría

La prueba de esfuerzo consiste en la realización de un registro electrocardiográfico antes, durante y después de la realización de ejercicio en una cinta rodante o en una bicicleta estática. De este modo se determina la aparición de cualquier cambio en el patrón eléctrico del corazón que ocurra durante el ejercicio.

### 5.4. Holter (monitorización del ritmo cardíaco)

El Holter es un pequeño dispositivo digital que se coloca con un cinturón alrededor de la cintura. Además, cuatro o seis electrodos colocados en el pecho registran la actividad eléctrica del corazón durante 24-48hs o hasta 7 días. Durante la monitorización todas las actividades son anotadas en un diario.

### 5.5 Registradores de eventos cardíacos y cardiomemo.

Estos dispositivos son una versión compleja del Holter. Durante cualquier síntoma, el dispositivo puede ser activado para registrar el ritmo del corazón en ese momento. La ventaja del cardiomemo es que no tiene ningún electrodo, sino que son colocados en el pecho durante los síntomas.

### 5.6. Ecocardiograma

El ecocardiograma utiliza ondas de ultrasonidos para detectar la estructura del corazón. Un ecocardiograma puede detectar diferentes tipos de cambios estructurales en el corazón, por ejemplo en las miocardiopatías o alteraciones en las válvulas. Además, también se puede identificar áreas de adelgazamiento de las paredes cardíacas. Los pacientes con SBr no tiene alteraciones estructurales significativas, pero frecuentemente se realiza un ecocardiograma al menos una vez para confirmarlo.

### 5.7. Resonancia magnética cardíaca (RM)

Una resonancia magnética cardíaca usa un campo electromagnético para crear imágenes del corazón. La máquina consiste en un largo tubo con una camilla en el centro que permite tumbarse al paciente. La realización de la RM dura aproximadamente una hora. La RM es una

técnica muy buena para mostrar la estructura de nuestro corazón, los vasos sanguíneos e identificar cualquier cicatriz (fibrosis).

Es útil para aquellos pacientes con SBr en los que se sospecha alguna alteración estructural. En estos, la RM puede ser utilizada para evaluar la estructura cardíaca de forma detallada.

### 5.8 Estudio genético.

Se puede encontrar una mutación en el gen SCN5A en aproximadamente un 25% de las familias con SBr. En el restante 75%, el problema genético responsable es más complejo, pudiendo estar ocasionado por mutaciones en diferentes genes.

## 6. Tratamiento

La mayoría de las personas con SBr no necesitan tratamiento. En personas con arritmias previas o un riesgo elevado de arritmias, el implante de un desfibrilador (DAI-Desfibrilador automático implantable) puede ser considerado. El desfibrilador monitoriza de forma constante la actividad eléctrica del corazón y reconoce arritmias graves. El DAI está programado específicamente de forma individualizada para cada paciente. Puede tratar arritmias graves o rápidas enviando impulsos eléctricos o dando choques eléctricos, de modo que restaura el ritmo cardíaco normal. Un DAI está formado por dos elementos: una batería y un electrodo que monitorizan la actividad eléctrica del corazón y envía impulsos eléctricos o choques al corazón. El electrodo puede ser colocado en las cámaras derechas del corazón (a través de los vasos sanguíneos) o por debajo de la piel del tórax que cubre el corazón.

## 7. Estilo de vida y deportes.

Hay algunas recomendaciones clave para pacientes (y familias) que son diagnosticados de SBr que ayudan a prevenir la aparición de arritmias:

- Evitar los fármacos que pueden empeorar el SBr. Hay una lista de fármacos a evitar en [www.brugadadrugs.org](http://www.brugadadrugs.org)
- Durante la fiebre (temperatura  $\geq 38.5^{\circ}\text{C}$ ), es importante ir al hospital para realizar un ECG. Algunos pacientes con SBr tienen importantes cambios en su ECG durante la fiebre,

que provoca un incremento del riesgo de aparición de arritmias. Cuando no es posible acudir al hospital, es importante tratar la fiebre de forma precoz con paracetamol (para disminuir la fiebre y el riesgo de arritmias)

- Evitar el consumo excesivo de alcohol
- Recomendar a los familiares que sean examinados para detectar o descartar la presencia de la enfermedad.
- Normalmente los pacientes con SBr pueden participar en actividades deportivas. Sin embargo, el personas que han tenido síntomas durante la actividad física, se recomienda no realizar ejercicio.

El diagnóstico del SBr y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes puede provocar ansiedad y generar una gran incertidumbre. Los trabajadores sociales, psicólogos y especialistas médicos tienen una amplia experiencia y pueden ser de ayuda en este ámbito tanto para el paciente como para los familiares.

## 8. Seguimiento.

El cardiólogo te aconsejará sobre la frecuencia necesaria de seguimiento, cuya necesidad dependerá de los síntomas, la edad y el tratamiento.

## 9. Cribado familiar

Si se encuentra una mutación en el gen SCN5A en un paciente con una SBr (ver *Estudio genético*), los familiares de este paciente (empezando con los familiares de primer grado: madre, padre, hermanos/as e hijos) pueden realizarse el estudio genético a través de la unidad especializada en enfermedades genéticas cardíacas. Aquellos miembros de la familia en quienes se encuentra la misma mutación (familiar) son denominados portadores y precisan un seguimiento por el cardiólogo. Aquellos otros en los que no se encuentra la mutación familiar pueden en ocasiones tener el SBr. La causa del SBr en estos no es conocida todavía. Pero en cualquier caso es importante que los familiares sin la mutación sean evaluados por un cardiólogo.

En caso de que no se haya identificado una mutación en SCN5A en un paciente con SBr, los

miembros de la familia (empezando con los familiares de primer grado) deberán ser evaluados por un cardiólogo.

Aunque la mayoría de los pacientes no tienen síntomas de SBr durante la infancia, hay pacientes que experimentan arritmias a una edad precoz, en ocasiones desencadenados por la fiebre. Estos pacientes suelen tener un patrón anormal electrocardiográfico (por ejemplo, un patrón espontáneo tipo 1). Se recomienda que los familiares de pacientes con SBr se realicen un ECG en los primeros años de vida, y un seguimiento posterior en función de los resultados.

### **10. Síndrome de Brugada y embarazo.**

No hay recomendaciones específicas (diferentes a las expuestas en "estilos de vida y deporte" ) para las madres y el bebé durante el embarazo.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Heart Diseases  
(ERN GUARD-HEART)

Para más información: <https://guardheart.ern-net.eu>