

Resumen #515

POLIMORFISMO H558R DEL GEN SCN5A COMO POSIBLE FACTOR DE RIESGO DE CARDIOPATÍA EN PACIENTES CON SEROLOGÍA POSITIVA PARA CHAGAS.

¹Blasco RL, ¹Strauss M, ¹Miler N, ¹Lo Presti MS, ²Tabares S, ²Sembaj A, ¹Rivarola W, ¹Paglini P

¹Centro de Estudios e Investigación de la Enfermedad de Chagas y Leishmaniasis.; ²Cátedra de Bioquímica y biología molecular FCM- UNC

Persona que presenta:

Strauss M, marianastr86@gmail.com

Área:

Clínico / Quirúrgica

Resumen:

La miocardiopatía chagásica crónica tiene una etiología multifactorial por lo que la variabilidad genética del paciente podría contribuir a su desarrollo. La presencia de polimorfismos en los genes que codifican las proteínas canales se han asociado con distintos disturbios eléctricos, con traducción en el ECG. El objetivo del trabajo fue establecer una posible asociación entre el polimorfismo H558R del gen SCN5A, con parámetros clínicos, electrocardiográficos y ecocardiográficos, en pacientes con serología positiva, a fin de explicar la heterogeneidad sintomatológica, detectar un perfil genético de riesgo y predecir su evolución.

En un estudio de casos y controles, se estudiaron 117 pacientes (69,6%) con serología positiva (HAI y ELISA) y 51 (30,4%) con serología negativa. Se realizó un cuestionario clínico epidemiológico, examen físico, ECG (frecuencia, ritmos, eje, ondas) y ecocardiograma (motilidad, función, tamaño de cavidades). A partir de una alícuota de sangre venosa se realizó la determinación serológica, reacción en cadena de polimerasa (PCR), se aisló el ADN y se procedió a la identificación del polimorfismo propuesto. Para las comparaciones estadísticas se utilizaron los test chi cuadrado y odds ratio.

De los 117 con serología positiva el 90,2% presentó PCR positiva. La edad promedio de este grupo fue de $66,5 \pm 10,6$ y años y fue estadísticamente similar a los serología negativa (30,6 %): $55,9 \pm 17$ años. Ambos grupos presentaron comorbilidades similares. La distribución de la frecuencia genotípica (H558R) se comparó teniendo en cuenta los polimorfismos [homocigota (CC) vs heterocigota (CT) + homocigota de menor frecuencia (TT)]. En los pacientes con serología positiva (n:59): CC 37,2% (22) con alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas de mayor frecuencia que TC 47,4 % (n: 28) y TT 15,4 % (9) sumados ($p < 0.001$). Valores electrocardiográficos y ecocardiográficos no diferentes a los hallados en los pacientes con serología negativa [n: 13, CC 57,8% (7), TC 38,4% (5), TT 7,8% (1)].

Si bien el grupo control es todavía reducido podemos proponer que el genotipo homocigota CC (H558R) como un posible factor de susceptibilidad para cardiopatía por presentar mayor frecuencia de alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas ($p < 0.001$) independiente de la serología.

Palabras Clave:

Chagas, miocardiopatía, Canal de sodio voltaje dependiente, polimorfismo H558R, ecocardiograma

H558R POLYMORPHISM OF THE SCN5A GEN AS POSSIBLE RISK FACTOR FOR CARDIOPATHY IN PATIENTS WITH POSITIVE SEROLOGY FOR CHAGAS DISEASE

¹Blasco RL, ¹Strauss M, ¹Miler N, ¹Lo Presti MS, ²Tabares S, ²Sembaj A, ¹Rivarola W, ¹Paglini P

¹Centro de Estudios e Investigación de la Enfermedad de Chagas y Leishmaniasis.; ²Cátedra de Bioquímica y biología molecular FCM- UNC

Persona que presenta:

Strauss M, marianastr86@gmail.com

Abstract:

Chronic chagasic cardiomyopathy has a multifactorial etiology, the genetic variability of the patient probably contributing to its development. The presence of polymorphisms in genes encoding channel proteins has been associated with different electrical disturbances, which translate on the electrocardiogram. The objective of the study was to establish a possible association between the H558R polymorphism of the SCN5A gene, with clinical, electrocardiographic and echocardiographic parameters, in patients with positive serology for Chagas disease, in order to explain the symptomatological heterogeneity, to detect a genetic profile of risk and to predict its evolution.

In a case-control study, 117 patients (69.6%) with positive serology (HAI and ELISA) and 51 (30.4%) with negative serology were studied. An epidemiological clinical questionnaire, physical examination, ECG (frequency, rhythm, axis, waves) and echocardiogram (motility, function, cavity size) were performed. Serological determination and polymerase chain reaction (PCR) was performed from an aliquot of venous blood; DNA was isolated and the proposed polymorphism was identified. Statistical comparisons were performed using chi-square test and odds ratio.

Out of the 117 patients with positive serology, 90.2% had positive PCR. The mean age of this group was 66.5 ± 10.6 years and was statistically similar to the patients with negative serology (30.6%): 55.9 ± 17 years. Both groups had similar comorbidities. The distribution of the genotypic frequency (H558R) was compared taking into account the polymorphisms [homozygous (CC) vs. heterozygous (CT) + lower frequency homozygote (TT)]. For positive serology patients (n: 59): CC 37.2% (22) presented electrocardiographic and echocardiographic alterations more frequent than CT 47.4% (n: 28) and TT 15.4% (9) together ($p < 0.001$). Electrocardiographic and echocardiographic values were not different from those found in patients with negative serology [n: 13, CC 57.8% (7), TC 38.4 (5) and TT 7.8% (1)].

Although the control group is still small, we can propose that the homozygous genotype CC (H558R) is a possible susceptibility factor for heart disease because it presents a higher frequency of electrocardiographic and echocardiographic alterations ($p < 0.001$) independent of the serology of the patient.

Keywords:

Chagas disease, cardiomyopathy, voltage dependent sodium channel, H558R polymorphism, echocardiogram.