

## SCN5A ȘI VARIABILITATEA FENOTIPICĂ ÎN SINDROMUL BRUGADA

Viviana Danuța

Conducător științific: Igor Cemortan

Catedra de biologie moleculară și genetică umană, USMF „Nicolae  
Testemițanu”, Chișinău, Republica Moldova

**Introducere.** Sindromul Brugada este o canalopatie cu transmitere autosomal dominantă, ce afectează, predominant, reprezentanții sexului masculin. Este responsabilă pentru aproximativ 4–12% dintre cazurile de moarte subită și până la 20% dintre decesele survenite la pacienții fără anomalii cardiace structurale evidente. **Scop.** Analiza literaturii de specialitate și evaluarea contribuției factorilor genetici în patogenia sindromului Brugada și analiza corelației dintre genotip și fenotip în cadrul acestei afecțiuni. **Material și metode.** Studiul se bazează pe analiza literaturii de specialitate din 10 surse digitale precum PubMed, Google Scholar, MedScape, GeneCards. Articolele selectate vizează legătura dintre genele implicate în patogenia afecțiunii descrise și fenotipul electrocardiografic, severitatea simptomelor și riscul evenimentelor aritmice majore. **Rezultate.** Actualmente, se cunosc cel puțin 19 gene implicate în patogenia sindromului Brugada. Mutațiile genei SCN5A, codificatoare a subunității alfa a canalului sodic cardiac voltaj-dependent, sunt identificate la circa 20–25% dintre pacienți. Pacienții SCN5A(+) prezintă un prognostic mai sever și un debut mai precoce, decât cei cu SCN5A(–), dar și o incidență crescută a aritmiilor în rândul pacienților pediatrici SCN5A(+), unde 90% din cazuri sunt asociate cu mutații în această genă. Duratele mai mari ale undei P, intervalului PQ, complexului QRS în grupul SCN5A(+) versus SCN5A(–), reflectă afectarea conducerii electrice atriale și ventriculare. **Concluzii.** Sindromul Brugada este o patologie cu un substrat genetic variat, insuficient elucidat. O înțelegere mai detaliată a mecanismelor genetice implicate în patogenie va contribui la îmbunătățirea strategiilor de diagnostic, stratificare a riscului și abordarea personalizată a pacienților. **Cuvinte-cheie:** sindrom Brugada, canalopatie, genă, moarte subită, SCN5A.

## SCN5A AND PHENOTYPIC VARIABILITY IN BRUGADA SYNDROME

Viviana Danuța

Scientific adviser: Igor Cemortan

Department of Molecular Biology and Human Genetics, *Nicolae  
Testemițanu* University, Chișinău, Republic of Moldova

**Introduction.** Brugada syndrome is an inherited channelopathy with autosomal dominant transmission that predominantly affects adult males. This disease is known to be responsible for approximately 4–12% of sudden cardiac death cases and up to 20% of deaths in patients without evident structural heart abnormalities. **Objective.** To analyze and evaluate the contribution of genetic factors in the pathogenesis of Brugada syndrome, as well as the analysis of the correlation between genotype and phenotype in this condition. **Material and methods.** The study is based on the analysis of specialized literature from 10 digital sources, including PubMed, Google Scholar, Medscape and GeneCards. The selected articles explore the genetic contribution to the pathogenesis of the described condition and its electrocardiographic phenotype, symptom severity, and the risk of major arrhythmic events. **Results.** Currently, at least 19 genes are known to be involved in the pathogenesis of Brugada syndrome. Mutations in the SCN5A gene, which encodes the alpha subunit of the voltage-gated cardiac sodium channel, are identified in approximately 20–25% of patients. SCN5A(+) patients exhibit a more severe prognosis and earlier disease onset compared to SCN5A(–) individuals, along with a higher incidence of arrhythmias in pediatric SCN5A(+) patients, where 90% of cases are associated with mutations in this gene. Prolonged P wave duration, PQ interval, and QRS complex in the SCN5A(+) group versus SCN5A(–) reflect impaired atrial and ventricular conduction. **Conclusion.** Brugada syndrome is a condition with a diverse and insufficiently understood genetic Introduction.. A more detailed understanding of the genetic mechanisms involved in its pathogenesis will contribute to improved diagnostic strategies, risk stratification, and personalized patient management. **Keywords:** Brugada syndrome, channelopathy, gene, sudden death, SCN5A.