

ARBRE GÉNÉALOGIQUE DE MALADIE GÉNÉTIQUE

FICHE N° 1997


PRÉSERVER
SAUVEGARDER
VALORISER

Période de fabrication : 2000-2025

Fabricant : (inconnu)

Domaines : Biologie

Sous-domaines : Génie génétique

Organisme : Centre Hospitalier Universitaire de Nantes - UFR de médecine

Ville : Nantes

Modèle :

Matériaux :

Description

Arbre généalogique de la famille dans laquelle surviennent soit des troubles de la conduction soit un syndrome de Brugada.

Ce type de maladie génétique et donc héréditaire provoque des troubles cardiaques mortels. Le syndrome de Brugada correspond à une anomalie d'origine électrique du myocarde. Différentes mutations d'un gène codant pour une protéine canal ont été mises en évidence. Cette protéine est impliquée dans les flux ioniques circulant à travers la membrane des cellules cardiaques.

Utilisation

Un arbre généalogique consigne l'état de santé et les anomalies d'une famille concernée. Il permet d'évaluer la répartition de la maladie et d'établir une estimation du risque de transmission pour les générations suivantes.

Une nouvelle mutation du gène *SCN5A* entraîne un syndrome de Brugada ou un trouble de la conduction dans la même famille



V.Probst, F.Kyndt, F.Potet, JJ. Schott et H. Le Marec
Service de cardiologie du CHU de Nantes et unité INSERM U533, Nantes.

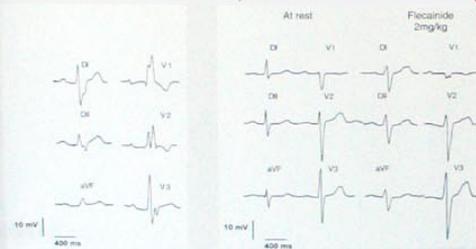
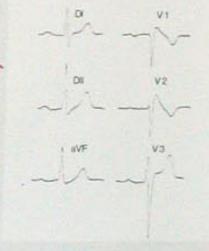
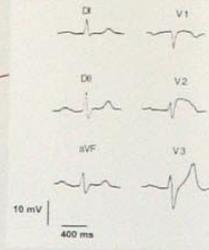
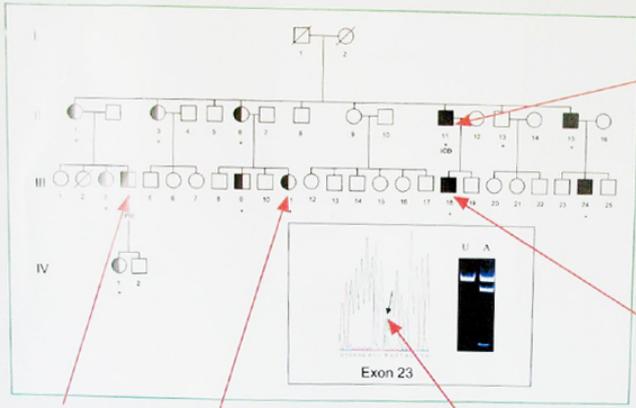


Background:

Le gène *SCN5A* code pour le canal sodique cardiaque, qui est un élément majeur pour la propagation de l'influx électrique dans le coeur. Des mutations dans ce gène ont pu être impliquées dans la survenue de syndrome de Brugada mais également de troubles de la conduction dégénératifs.

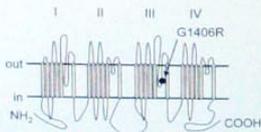
Nous avons identifié une famille dans laquelle survient des troubles de la conduction ou un syndrome de Brugada

Famille P

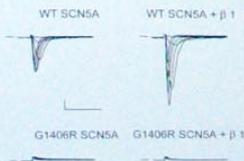


Tous les patients atteints (Brugada ou trouble de la conduction) sont porteurs de la mutation (G1406R)

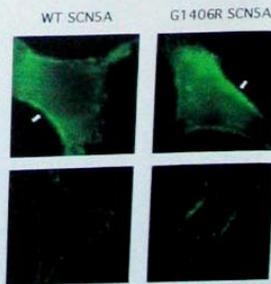
La mutation (G1406R) entraîne soit un syndrome de Brugada (4 cas) soit un trouble de la conduction (7 cas).



Cette mutation (G1406R) entraîne une disparition complète de courant sodique

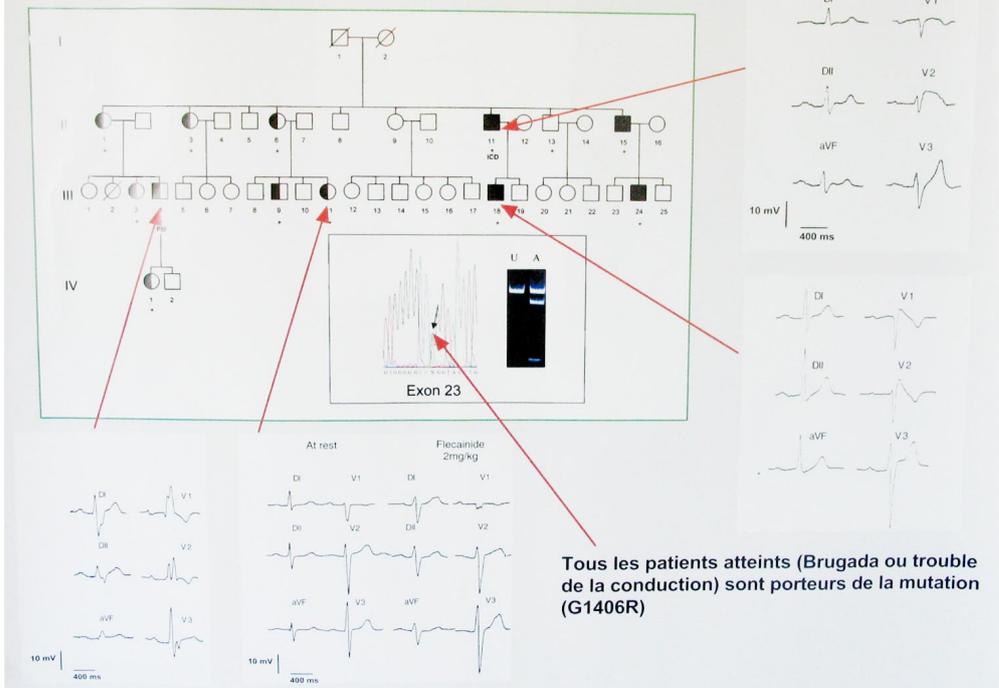


Le trafic vers la membrane se fait normalement

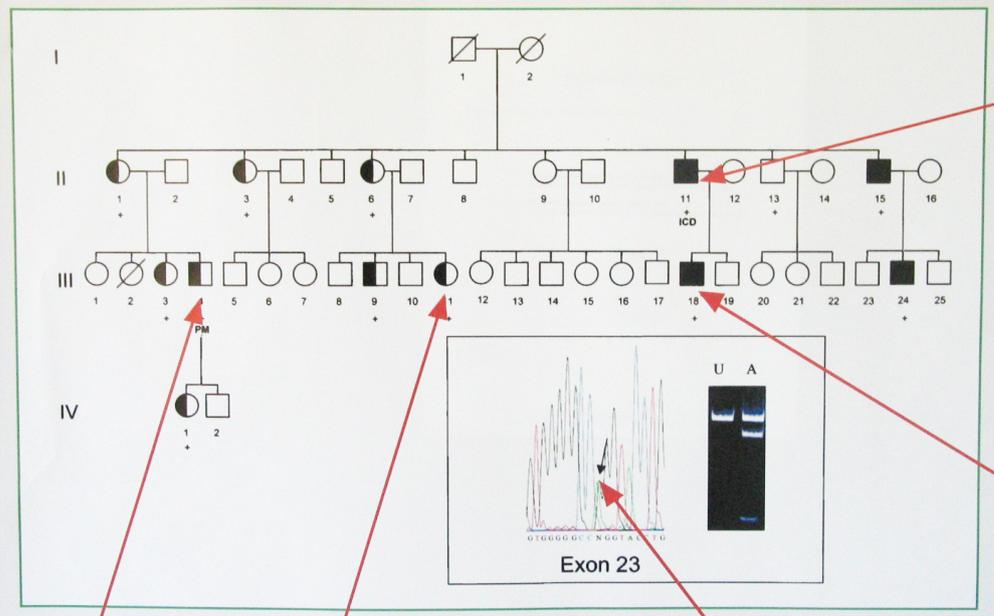


L'étude cette famille montre qu'une même mutation de *SCN5A* peut entraîner soit un syndrome de Brugada soit un trouble de la conduction ce qui suggère que d'autres facteurs interviennent pour influencer le phénotype

Famille P



Famille P



Pour nous citer :

Base de la Mission nationale de sauvegarde et de valorisation du patrimoine scientifique et technique contemporain, PATSTEC, Arbre généalogique de maladie génétique ((inconnu)), <https://www.patstec.fr/ressources/objets/detail?id=1918>, consulté le 2024-10-29