



4019-8. BAJA PENETRANCIA EN CANALOPATÍAS CARDIACAS: UTILIDAD DIAGNÓSTICA DEL ESTUDIO GENÉTICO

Juan Jiménez Jáimez, Rosa Macías Ruíz, Erika López Moreno, Manuel López Pérez, María Algarra Cullel, Miguel Álvarez López, Luis Tercedor Sánchez y Rafael Melgares Moreno del Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Resumen

Introducción: Las canalopatías cardíacas (síndrome de QT Largo (SQTL), síndrome de Brugada (SB) y taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica (TVCP)) pueden causar muerte súbita por arritmias ventriculares. Se diagnostican según unos criterios que no tienen en cuenta la información genética. Nuestro objetivo es estudiar la sensibilidad de estos criterios.

Métodos: Estudiamos 17 familias (12 SQTL, 4 SB y 1 TVCP) y 33 pacientes fueron incluidos. Todos eran portadores de mutaciones patogénicas. Realizamos electrocardiograma y evaluación clínica para definir los criterios en los sujetos genotipados.

Resultados: Entre los pacientes con mutaciones causantes de SQTL, el 50% cumplía criterios de probable SQTL (puntuación de Schwartz ≥ 4). La mediana del valor de la puntuación de Schwartz fue de 4 en probandos y 1,5 en familiares ($p = 0,02$). El intervalo QTc medio fue de $507,1 \pm 92,3$ milisegundos en los probandos y de $451,2 \pm 48,3$ milisegundos en familiares ($p > 0,05$). Entre la población con SB solo 4 de los 10 pacientes mostraron el patrón de Brugada tipo 1 espontáneo o en respuesta a agentes bloqueantes de canales de sodio, por lo que el 60% de los pacientes no cumplía los criterios diagnósticos. Los dos casos de TVCP mostraron normalidad de la prueba de esfuerzo.

Conclusiones: Los criterios diagnósticos de las canalopatías cardíacas tienen una baja sensibilidad para detectar SQTL, SB y TVCP subclínicas, esto es, con poca expresión fenotípica. Nuestro trabajo sugiere que la información genética ser tomada en cuenta en los criterios diagnósticos.