



4023-4. CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO DE UNA NUEVA MUTACIÓN CAUSAL PARA SÍNDROME DE QT LARGO TIPO 2

Carmen Muñoz-Esparza, María Eladia Salar Alcaraz, Cristina Moreno Vadillo, Pablo Peñafiel Verdú, José María López Ayala, Juan José Sánchez Muñoz, Juan Ramón Gimeno Blanes y Mariano Valdés Chávarri del Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia e Instituto de Investigaciones Biomédicas Alberto Sols, CSIC-UAM, Madrid.

Resumen

Objetivos: Determinar las características fenotípicas de una nueva mutación sin sentido, H562R/a1685g, en el gen KCNH2, de herencia autosómica dominante y no descrita previamente. Esta mutación se halló en el estudio genético de un paciente que había sido resucitado de una muerte súbita cardiaca.

Métodos: Se estudiaron 30 familiares (edad media 44 ± 26 años, 50% varones) de un paciente portador de la mutación KCNH2-H562R/a1685g. Se recogieron variables demográficas, clínicas y electrocardiográficas de cada individuo.

Resultados: Esta nueva mutación se identificó en 13 familiares (43%), edad media 45 ± 25 años, 46% varones. En este grupo de pacientes, el 76% ($n = 10$) presentaron prolongación del intervalo QT, definido como QT corregido (QTc) > 450 ms en varones y > 470 ms en mujeres. El QTc medio fue $504,60 \text{ ms} \pm 38,56$ ms. Tres individuos portadores de la mutación tenían un intervalo QTc dentro de los límites normales en el momento de la valoración. 5 pacientes (38,5%) presentaron eventos: todos ellos tenían antecedentes de síncope no filiado, uno presentó muerte súbita cardiaca (MSC) y otro MSC resucitada. Los eventos clínicos ocurrieron en reposo y algunos aparecieron durante el tratamiento con fármacos que prolongan el intervalo QT (eritromicina y fluoxetina).

Conclusiones: La mutación H562R/a1685g en el gen KCNH2 es una nueva mutación causal para el síndrome de QT largo tipo. El estudio de los 30 miembros de nuestra familia revela una elevada penetrancia. Se necesitan nuevos estudios que analicen los efectos de esta mutación en la cinética y el tráfico del canal KCNH2.