



## 6044-563. PREDISPOSICIÓN GENÉTICA A PROLONGAR EL QTc EN PACIENTES CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA EN DIÁLISIS

Mònica Coll Vidal<sup>1</sup>, Carles Ferrer Costa<sup>2</sup>, Sara Pich<sup>2</sup>, Catarina Allegue Toscano<sup>1</sup>, Anna Iglesias<sup>1</sup>, Eduardo Salas<sup>1</sup>, Manuel Arias<sup>3</sup> y Ramón Brugada<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, Girona, <sup>2</sup>Gendiag, Barcelona y <sup>3</sup>Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander (Cantabria).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Los pacientes con enfermedad renal crónica en diálisis presentan una elevada tasa de mortalidad siendo las muertes cardiovasculares las que suponen alrededor del 50% de todas las muertes.

**Objetivos:** Hemos combinado dos objetivos principales: investigar el intervalo QT (tanto pre como posdiálisis) en pacientes con enfermedad renal crónica y su relación con la presencia de variantes genéticas raras en genes asociados al síndrome de QT largo y muerte súbita cardíaca.

**Métodos:** Se obtuvieron datos de los intervalos QTc pre y posdiálisis de 111 pacientes con enfermedad renal crónica en diálisis. Considerando la duración del QTc tanto pre como posdiálisis se identificaron 4 grupos de pacientes diferentes: grupo 1: QTc pre normal - QTc posnormal; grupo 2: QTc pre normal - QTc poslargo; grupo 3: QTc pre largo - QTc posnormal y grupo 4: QTc pre y poslargo. Se secuenciaron mediante secuenciación masiva los principales genes asociados a QT largo en un total de 47 pacientes de los diferentes grupos.

**Resultados:** Se observó una clara correlación entre la prolongación del QTc y la mortalidad en pacientes en diálisis. Se identificaron variantes genéticas raras en SCN5A, KCNQ1, KCNE1 y KCNH2 en 5 pacientes de los 32 (21,74%) del grupo 2 (QTc pre normal - QTc poslargo). Tres de los cinco portadores de variantes raras murieron súbitamente.

**Conclusiones:** Aunque la mayoría de formas adquiridas del síndrome de QT largo están relacionadas con susceptibilidad a ciertos fármacos, nosotros sugerimos una nueva forma de síndrome de QT largo adquirido. Esta nueva forma sería causada por la diálisis en aquellos pacientes con variantes de susceptibilidad en los principales genes asociados a síndrome de QT largo. Si bien se necesitan estudios adicionales para su confirmación, se recomienda el estudio electrocardiográfico de todos los pacientes en diálisis tanto antes como después de la sesión para identificar aquellos pacientes con elevado riesgo de muerte cardiovascular.