



6001-5. VARIANTES GENÉTICAS EN SCN5A: LO QUE HACE ESPECIAL A LOS NIÑOS

Georgia Sarquella-Brugada¹, Sergi Cesar Díaz¹, Isaac Moll¹, Carles Bautista¹, Esther Carro¹, Óscar Campuzano² y Josep Brugada¹ de la ¹Unitat d'Arrítmies, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues (Barcelona) y ²Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona.

Resumen

Introducción y objetivos: Las variantes genéticas en el gen SCN5A se asocian a síndrome de Brugada (SBr) y más raramente a Síndrome de QT largo tipo 3 (SQTL3). En pediatría, la forma de presentación de estas entidades puede ser muy variable y sorprendente.

Métodos: Se han revisado los portadores de variantes genéticas de SCN5A en 18 años. Se ha analizado la forma de presentación, la evolución a corto-medio-largo plazo y las intervenciones realizadas.

Resultados: Se describen 63 pacientes portadores de variantes genéticas en el gen SCN5A (edades 0-18 años). De ellos, 44 (69,8%) detectados en cribado familiar de SBr y SQTL3 y 19 (30,1%) por ser caso índice. A diferencia de los adultos, la forma de presentación es muy variable. El SBr clásico se ha observado solo en 12 pacientes y SQTL3 en 9, mientras que 8 pacientes presentaban defectos variables de la conducción y 5 después de una muerte súbita. En un mismo paciente con defectos de la conducción su clínica puede ser muy cambiante: de ECG absolutamente normal a bloqueo completo con arritmias supraventriculares y ventriculares y muerte súbita. Diecisiete pacientes de nuestra serie tienen dispositivos (5-DAIs, 10-marcapasos y 7-Holter). En casi todos (14/15), como en adultos, la colocación y seguimiento de los electrodos ha sido un reto técnico: oscilaciones de umbral, punto de estimulación errático y arritmias supra y ventriculares.

Conclusiones: La clínica de las variantes genéticas en SCN5A es muy variable y cambiantes en niños. El manejo y seguimiento no es fácil ya sea por las arritmias, oscilaciones técnicas de los dispositivos o el crecimiento físico y psicológico del paciente. Por tanto, el test genético no solo es una herramienta útil para el diagnóstico o la segregación familiar, sino también para el manejo clínico y para la estrategia terapéutica con implante de dispositivos.