



6001-1. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE 3 CASOS AFECTADOS POR SÍNDROME DE QT CORTO Y FIBRILACIÓN AURICULAR ASOCIADOS A UNA MISMA MUTACIÓN

Georgia Sarquella Brugada¹, Óscar Campuzano², Grueso Josefina³, David Bradley⁴, Gunter Kerst⁵, Daniel Shmorhum⁶, Josep Brugada¹ y Ramón Brugada² de la ¹Unitat d'Arrítmies del Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona), ²Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, Girona, ³Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, ⁴Section of Cardiology. Department of Pediatrics. MOTT Children's Hospital, University of Michigan, Ann Harbor (EEUU), ⁵Pediatric Cardiology Department, University of Tuebingen, Tubinga (Alemania) y ⁶Pediatric Electrophysiology Service, Walter Reed National Military Medical Center, Bethesda, Maryland (EEUU).

Resumen

Introducción y objetivos: En 2005 se describió una nueva entidad genética caracterizada por bradicardia y fibrilación auricular in utero, asociado con el síndrome de QT corto. Esta enfermedad es potencialmente letal y causada por una mutación *de novo* en el gen KCNQ1.

Métodos: En nuestro estudio se describe el seguimiento clínico a largo plazo de tres pacientes no relacionados entre ellos y afectados por esta misma mutación y entidad clínica. Los tres pacientes habían nacido sin complicaciones y mostraron al nacer fibrilación auricular y un intervalo QT corto en el ECG. El estudio genético mostró que los 3 eran portadores de la misma variante (p.V141M_KCNQ1), como la previamente descrita. Esta variante era *de novo* en los 3 casos.

Resultados: En un paciente se implantó marcapasos por bradicardia extrema a los 7 días de vida. Se ha observado dilatación progresiva del ventrículo. La insuficiencia cardiaca por miocardiopatía dilatada grave provocó la muerte a los 8 años de edad. En otro paciente también se le implantó marcapasos por insuficiencia cronotrópica. Se ha observado también dilatación progresiva del ventrículo. Este paciente está bajo quinidina por vía oral debido a intervalo QT corto extremo. El tercer paciente muestra fibrilación auricular permanente, intervalo QT corto y moderada dilatación ventricular pero no ha precisado marcapasos.

Conclusiones: Nuestros resultados apoyan el papel altamente patógeno de la mutación p.V141M_KCNQ1 causante de rara entidad. El seguimiento muestra fibrilación auricular persistente de los pacientes e intervalos QT cortos junto con diferente grado de dilatación ventricular y alto riesgo de muerte súbita.