



## 6008-36. PAPEL DEL ESTUDIO GENÉTICO EN EL SÍNDROME DE QT LARGO

Juan Jiménez Jaimez, Luis Tercedor Sánchez, Miguel Álvarez López, Ricardo S. Galdeano, Pablo Santiago Díaz, Antonio Luis Arrebola Moreno, Norberto Herrera Gómez, Rafael Melgares Moreno, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

### Resumen

**Antecedentes y objetivos:** El síndrome de QT largo congénito está causado en el 70-80 % de los casos por mutaciones en *KCNQ1*, *KCNH2* y *SCN5A*. El objetivo de este trabajo es analizar estos tres genes en nuestra población de síndrome de QT largo y establecer una correlación genotipo-fenotipo, así como estudiar su utilidad clínica en el manejo de los familiares directos.

**Material y métodos:** Se incluyeron 12 pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de QT largo (66,7 % mujeres, edad media  $20,2 \pm 19,7$  años). Se secuenciaron los 3 genes y se compararon las características clínicas y electrocardiográficas en cada grupo genético.

**Resultados:** 9 pacientes presentaron al menos una mutación *missense* en uno de los genes (75 %). La mayoría de estas mutaciones fueron en *KCNH2* (77,7 %) y *SCN5A* (22,2 %). No encontramos ninguna mutación en *KCNQ1*. Únicamente dos mutaciones habían sido descritas con anterioridad como causa de síndrome de QT largo. El intervalo QTc medio fue de  $529 \pm 80$  milisegundos, siendo mayor en aquéllos que presentaron mutaciones en *KCNH2* que en *SCN5A* (525 vs 460 milisegundos respectivamente ( $p > 0,05$ )). Se estudiaron 19 familiares directos de los sujetos con genotipo positivo y en 6 de ellos se halló la mutación buscada.

**Conclusiones:** El estudio genético para el síndrome de QT largo presentó una alta sensibilidad en nuestra serie de casos. El genotipo mostró diferencias respecto a otras poblaciones debido a una mayor prevalencia de mutaciones en *KCNH2*. La mayoría de las mutaciones *missense* no habían sido previamente descritas como causa de Síndrome de QT largo.