



## 6003-12. UNA MUTACIÓN EN EL GEN KCNH2 PUEDE RELACIONAR EL SÍNDROME DE QTL TIPO 2 Y EPILEPSIA

José Javier Zamorano León, Rosa Yáñez Baña, Gabriel Jaime Sánchez, Román Álvarez-Granada Rodríguez, Laura Calatrava Ledrado, Pablo Rodríguez Sierra, Carlos Macaya y Antonio López Farré del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, Madrid y Complejo Hospitalario de Ourense.

### Resumen

La muerte súbita en epilepsia de origen desconocido (SUDEP) supone hasta el 18% de la mortalidad en pacientes epilépticos, un riesgo 24 veces mayor que en población normal. Actualmente están surgiendo diferentes hipótesis que intentan explicar el incremento del riesgo de SUDEP, incluyendo la idea de que patologías cardíacas arritmogénicas que cursan con corazón estructuralmente normal (canalopatías) pudieran ser una de las causas de SUDEP. El objetivo de este estudio fue buscar alteraciones genéticas en los genes mayoritariamente asociados a síndrome de QT largo (SQTL), que pudieran aportar más información acerca del diagnóstico y tratamiento de una paciente con síncope recurrentes con intervalo QTc prolongado. En el presente trabajo se realizó un estudio genético de los genes KCNQ1, KCNH2 y SCN5A mediante técnicas de amplificación selectiva de DNA y secuenciación directa bidireccional, a una paciente de 23 años, deportista con síncope recurrentes y diagnosticada y tratada inicialmente para epilepsia. Al continuar los episodios de síncope se realizó un estudio electrocardiográfico, observándose una prolongación del segmento QT (QTc > 460 ms). La secuenciación directa de los exones que componen los genes KCNQ1, KCNH2 y SCN5A, reveló una mutación (C2687T) en el exón 10 del gen KCNH2 asociado a SQTL tipo 2, que provocaba una secuencia STOP prematura (R863X), perdiéndose 296 aminoácidos del extremo C-terminal del canal de potasio cardíaco HERG. El canal HERG también se ha visto expresado en células gliales del sistema nervioso. Este hallazgo sugiere que alteraciones en el canal HERG puede favorecer desórdenes tanto cardíacos como neurológicos, revelando una posible relación entre epilepsia y QTL tipo 2.