Rev Esp Cardiol. 2011;64 Supl 3: 210

Revista Española de Cardiología

6007-11. PRESENTACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON SÍNDROME DE QT LARGO FAMILIAR

Diego León Durán, Eva María Benito Martín, Sandra Secades González, Alfredo Renilla González, María Martín Fernández, Julián Rodríguez Reguero y Eliecer Coto García del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción: El síndrome de QT largo (SQTL) es una canalopatía arritmogénica caracterizada por una grave alteración en la repolarización ventricular. En muchas ocasiones es familiar con herencia autosómica dominante o recesiva y aproximadamente el 75% de los casos presentan mutación en los genes KCNQ1, KCNH2 Y SCN5A, responsables de los SQTL tipos 1, 2 y 3 respectivamente. En nuestro estudio describimos las características clínicas y genéticas de una cohorte española con SQTL familiar.

Material y métodos: 26 pacientes diagnosticados de SQTL en base a la sintomatología (síncope, parada cardiaca o muerte súbita) y al análisis del electrocardiograma con corrección del intervalo QT (QTc) según la fórmula de Bazett, con una duración mayor de 440 ms para los varones y de 460 ms para las mujeres. El análisis genético se realizó mediante la reacción en cadena de la polimerasa sobre el ADN genómico de obtenido a partir de los leucocitos de 10 ml de sangre. Estos pacientes son interrogados sobre la existencia de familiares para realizar el estudio familiar.

Resultados: De los 26 pacientes estudiados, 11 eran mujeres (42%) y 25 varones (68%). La edad media en el momento del diagnóstico fue de 40 años, con un rango entre los 10 y los 88 años. Solamente 2 pacientes (7,6%) presentaron síncope, 2 (7,6%) parada cardiorrespiratoria (PCR) y 1 (3,8%) síncopes y PCR. 21 (80%) pacientes presentaban antecedentes familiares para síncope, PCR o SQTL. En 3 casos (11,5%) no se pudo hacer estudio familiar. En cuanto al tratamiento, 6 pacientes (23%) iniciaron tratamiento con bisoprolol y a 3 (11,5) se les implantó un desfibrilador automático implantable (DAI). El estudio genético demostró mutación del gen KCNQ1 en 7 casos (26,9%), del gen KCNH2 en 17 (62,9%) y polimorfismo SNPK 897T en un caso (3,8%) asociado a muerte súbita.

Conclusiones: El SQTL es una canalopatía arritmogénica potencialmente muy grave aunque en la mayoría de los casos es asintomática. El tratamiento médico indicado son los betabloqueantes que deben recibir los pacientes sintomáticos, si bien en los asintomáticos esta medida no está tan aceptada. El estudio genético de los familiares de los pacientes con SQTL familiar es importante por las implicaciones pronósticas de la enfermedad. En nuestra serie la mutación más frecuente fue la del gen KCNH2 (SQTL tipo 1) frente a la del gen KCNQ1 (SQTL tipo 2).