



6005-241. EXPRESIÓN CLÍNICA EN NUESTRA ZONA DE UNA NUEVA MUTACIÓN GENÉTICA RELACIONADA CON EL SÍNDROME DE QT LARGO TIPO 2

Rocío Picón Heras, Irene Estrada Parra,, María Mera Romero, Raquel Guerola Segura, María José Romero Reyes, Dolores García Medina, Ricardo Pavón Jiménez y Luis F. Pastor Torres del Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla.

Resumen

Introducción: El síndrome de QT largo es una canalopatía asociada a mutaciones genéticas de los canales de sodio y potasio del miocardiocito. Cuando afectan al canal HERG se define síndrome de QT largo tipo 2. Tras el diagnóstico en un paciente es fundamental realizar estudio clínico y genético de los familiares de primer grado, por la posibilidad de que presenten un intervalo QT basal dentro de límites normales con riesgo prolongación del mismo y arritmias ventriculares secundarias en presencia de factores desencadenantes.

Objetivos: Definir la correlación fenotípica-genotípica presente en una familia de nuestra área detectada una nueva mutación, autosómica dominante, en el gen *KCNH2*, variante G262fs/g19737delG. El caso índice debutó como muerte súbita en una de 23 años.

Métodos: Se estudió a la paciente en cuestión y a 11 familiares de primer grado (edad media $16 \pm 11,5$ años, 36% varones). Se realizó técnica de reacción en cadena de la polimerasa para secuenciar los genes relacionados definiendo patológico cuando era detectada una mutación *missense*. Se determinó que la paciente era portadora de la mutación *KCNH2*, variante G262fs/g19737delG, por lo que se realizó en dichos familiares secuenciación en ambas direcciones del fragmento detectado en la paciente índice. Para completar el seguimiento familiar se realizó estudio clínico completo y ECG en todos ellos.

Resultados: Esta nueva mutación genética se identificó en 4 familiares (36%), edad media 17 ± 13 años, 50% varones. En los pacientes que presentaban la mutación genética el 36% presentaron prolongación del intervalo QT, (definido como QT corregido (QTc) > 450 ms en varones y > 470 ms en mujeres) QTc medio de $465,2 \pm 33,3$ ms. 2 pacientes portadores de la mutación descrita presentaban un valor de QTc normal. Hasta el momento, ninguno de los familiares portadores ha presentado clínica subjetiva de evento arrítmico, la paciente descrita fue la única que ha debutado como MS sin antecedente personal en ella.

Conclusiones: La mutación en el gen *KCNH2*, variante G262fs/g19737delG, es una nueva descripción de mutación causal para el síndrome de QT largo tipo 2. El estudio genético en los familiares de primer grado reveló una elevada penetrancia del mismo. El estudio genético en este caso demuestra su utilidad para poder definir la presencia de enfermedad en individuos potencialmente afectos y así conocer con mayor exactitud el fenotipo asociado a la misma.