

Información para pacientes.

Síndrome de QT largo.

1. El corazón normal.

El corazón es un músculo especializado que se contrae de forma regular y continua, impulsando la sangre hacia el resto del cuerpo. La contracción cardiaca se produce como consecuencia de la presencia de un flujo eléctrico que se repite de manera cíclica. Cada ciclo va a provocar un latido. La actividad eléctrica del corazón puede ser medida en un electrocardiograma (ECG). Cuando esta actividad eléctrica está alterada, lo que se conoce como arritmia, puede afectar a la función de bomba del corazón.

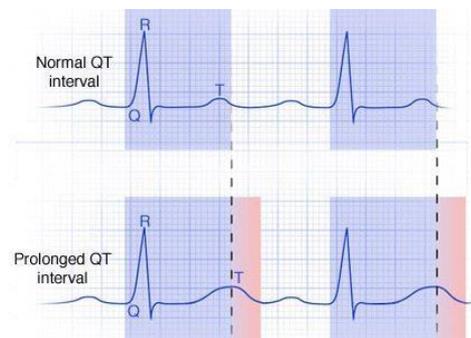
2. Síndrome de QT largo (SQTL).

El síndrome de QT largo (SQTL) es una enfermedad que afecta a la actividad eléctrica del corazón. El intervalo QT es una medida de una parte del ciclo cardiaco en un ECG. En cada latido cardiaco, la señal eléctrica que recorre el corazón hace que el músculo cardiaco se contraiga y bombee la sangre. Una vez que el músculo cardiaco se ha contraído, precisa un periodo de recuperación y relajación antes de recibir el siguiente impulso eléctrico. El tiempo que tarda en producirse esta relajación es el intervalo QT. En pacientes con SQTL, el intervalo QT es más prolongado de lo normal (como sugiere su nombre). Si la siguiente señal eléctrica llega demasiado temprano (cuando el músculo no se ha relajado de forma completa tras la última contracción) puede desencadenar arritmias que causan mareo, desmayo o incluso muerte súbita.

3. Prevalencia y patrón de herencia.

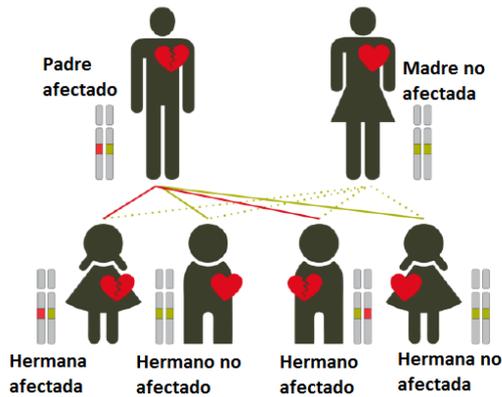
Aproximadamente 1 de cada 2000 personas tienen SQTL (la prevalencia de la enfermedad). El SQTL puede ser una enfermedad genética. Esto significa que puede ser causada por un

defecto (una mutación) en uno o más genes que puede ser transmitido entre las diferentes generaciones de una familia. Un gen es una parte de nuestro ADN que contiene un código para la fabricación de una molécula (una proteína).



Fuente: Clínica Mayo

Cada persona tiene dos copias de cada gen que puede estar asociado al SQTL. El SQTL está causado por mutaciones en genes que codifican proteínas de corazón. Una mutación en sólo una de las dos copias de uno de estos genes (procedente del padre o de la madre) es suficiente para desarrollar el SQTL. Esto es lo que se denomina patrón de herencia autosómico dominante y el padre (o madre) que tenga la mutación tiene un 50% de riesgo de transmitir la mutación a cada hijo. Por tanto, la posibilidad de que un hijo no herede el gen mutado es también del 50%.



Patrón de herencia autosómico dominante

El SQTl también puede ser una enfermedad con herencia autosómica recesiva. Esto significa que se precisan mutaciones en ambas copias del gen (procedentes tanto del padre como de la madre) para desarrollar el SQTl. El tipo de herencia del SQTl depende de los genes implicados y del tipo de mutación.

En algunos casos, una nueva mutación (de novo) puede ocurrir en el ovocito, en el espermatozoide o en el embrión. En estos casos, los padres del niño afectado no van a tener la mutación ni el SQTl, pero el niño tiene la enfermedad y puede transmitir el gen mutado a su futura descendencia.

4. Síntomas.

El SQTl afecta con mayor frecuencia a niños y jóvenes adultos. El síntoma más común es el desmayo que a menudo ocurre durante la realización de actividades que aumentan la frecuencia cardíaca y los niveles de adrenalina del organismo, tales como el ejercicio físico (particularmente la natación), estrés emocional y ruidos altos repentinos. El diagnóstico de SQTl puede ser difícil porque muchos afectados no manifiestan síntomas. Sin embargo, una vez que se diagnostica SQTl, existen algunos tratamientos disponibles.

5. Diagnóstico.

Las herramientas diagnósticas más frecuentes para el diagnóstico de SQTl son la historia médica (tanto familiar como personal), la

exploración física, un electrocardiograma (ECG), la ergometría o prueba de esfuerzo y una monitorización del ritmo cardíaco (Holter). Desafortunadamente el diagnóstico puede ser muy difícil porque muchas personas con esta condición tienen un ECG normal.

5.1. ECG (electrocardiograma).

Este es el test más básico. Pequeños parches adhesivos (electrodos) son puestos en el pecho, brazos y piernas, y son conectados a través de cables con el electrocardiógrafo, que recoge la actividad eléctrica del corazón durante unos segundos. En ocasiones, es necesario repetir el ECG.

5.2. Prueba de esfuerzo o ergometría.

La prueba de esfuerzo consiste en la realización de un registro electrocardiográfico antes, durante y después de la realización de ejercicio en una cinta rodante o en una bicicleta estática. De este modo se determina la aparición de cualquier cambio en el patrón eléctrico del corazón que ocurra durante el ejercicio.

5.3. Holter (monitorización del ritmo cardíaco).

El Holter es un pequeño dispositivo digital que se coloca con un cinturón alrededor de la cintura. Además, cuatro o seis electrodos colocados en el pecho registran la actividad eléctrica del corazón durante 24-48h o hasta 7 días. Durante la monitorización todas las actividades son anotadas en un diario.

5.4 Registradores de eventos cardíacos y cardiomemo.

Estos dispositivos son una versión compleja del Holter. Durante cualquier síntoma, el dispositivo puede ser activado para registrar el ritmo del corazón en ese momento. La ventaja del cardiomemo es que no tiene ningún electrodo, sino que se coloca en el pecho durante los síntomas.

5.5 Ecocardiograma.

El ecocardiograma utiliza ondas de ultrasonidos para detectar la estructura del corazón. Un ecocardiograma puede detectar diferentes tipos de cambios estructurales en el corazón, por ejemplo en las miocardiopatías o

alteraciones en las válvulas. Además, también se puede identificar áreas de adelgazamiento de las paredes cardiacas. Los pacientes con SQTl no tienen alteraciones estructurales significativas, pero frecuentemente se realiza un ecocardiograma al menos una vez para confirmarlo.

5.6 Estudio genético.

Existen diferentes tipos de SQTl. Cada tipo está causado por mutaciones en un gen diferente. En cerca del 70% (7 de cada 10) de pacientes con SQTl la causa de la enfermedad se puede detectar en estos genes. La mayoría de los pacientes en los que se identifica una mutación esta afecta a uno de los tres genes siguientes: KCNQ1, KCNH2, o SCN5A. Estos tres genes causan el SQTl tipo 1,2 y 3 respectivamente.

6. Tratamiento.

No existe cura para el SQTl congénito, pero el tratamiento ayuda a prevenir síntomas y minimiza el riesgo de sufrir desmayos o muerte súbita. El tratamiento depende de los síntomas, edad, género, y de la mutación genética específica. Frecuentemente se prescribe una medicina conocida como betabloqueante para reducir el riesgo de arritmias. Estos fármacos se consideran efectivos en el 80-90% de los pacientes. Los betabloqueantes no acortan e intervalo QT pero bloquean los efectos de la adrenalina y otras sustancias similares a nivel cardiaco, lo que produce una disminución de la frecuencia cardiaca. En algunos pacientes pueden estar indicados otros fármacos junto a los betabloqueantes. Si los síntomas no pueden ser controlados con medicación, se puede considerar indicado el implante de un desfibrilador automático implantable (DAI). El DAI puede tratar la mayoría de arritmias cardiacas potencialmente letales.

La simpatectomía cervical (también llamada denervación cardiaca) es un procedimiento quirúrgico que daña los nervios que segregan adrenalina y otras sustancias similares que tienen efectos a nivel cardiaco.

7. Estilo de vida y deportes.

Hay algunas recomendaciones clave para pacientes (y familias) que son diagnosticados de SQTl que ayudan a prevenir la aparición de arritmias:

- En general, evitar el deporte competitivo. Se permite la práctica deportiva tras el consejo de un cardiólogo experto.
- Evitar los fármacos que pueden prolongar el intervalo QT y empeorar el SQTl. Hay una lista de fármacos a evitar en <http://crediblemeds.org>.
- Toma de betabloqueantes cuando sean prescritos.
- Recomendar a los familiares que sean examinados para detectar o descartar la presencia de la enfermedad.

El diagnóstico de SQTl y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes puede provocar ansiedad y generar una gran incertidumbre. Los trabajadores sociales, psicólogos y especialistas médicos tienen una amplia experiencia y pueden ser de ayuda en este ámbito tanto para el paciente como para los familiares.

8. Seguimiento.

El cardiólogo te aconsejará sobre la frecuencia necesaria de seguimiento que dependerá de los síntomas, la edad y el tratamiento.

9. Cribado familiar.

Si se encuentra una mutación en un paciente con un SQTl (ver *Estudio genético*), los familiares de este paciente (empezando por los familiares de primer grado: madre, padre, hermanos/as e hijos) pueden realizarse el estudio genético a través de la unidad especializada en enfermedades genéticas cardiacas. Los miembros de la familia en quienes se encuentra la misma mutación (familiar) son denominados portadores y precisan un seguimiento por el cardiólogo.

Si no se identifica una mutación en un paciente con SQT, los familiares de este paciente (empezando por los de primer grado) deben ser revisados por el cardiólogo. Los pacientes con SQT pueden experimentar síntomas en la infancia. Por ello, la realización de exámenes cardiacos, estudio genético y tratamiento de los miembros de la familia diagnosticados de SQT es importante incluso en los primeros años de vida.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Para más información: <https://guardheart.ern-net.eu>