

Mujer de 27 años con diagnóstico previo de epilepsia - 2009

Dr. Francisco Femenia

Estimados Amigos, envío un caso clínico para que viertan sus opiniones:

Mujer de 27 años de edad, en muy buen estado general, con antecedentes de diagnóstico de síndrome epiléptico desde los 9 años, y medicada con carbamacepina desde entonces. Como antecedentes familiares tiene 3 hermanos más, de los cuales un varón y otra mujer también tienen diagnóstico de síndrome epiléptico (convulsiones tónico-clónicas y ausencias); la hermana mujer presenta los episodios de ausencias ante situaciones de stress emocional.

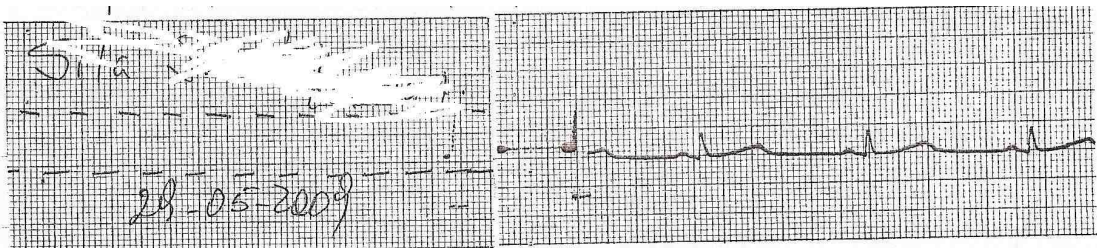
A la pacientes en cuestión en todos estos años se le realizaron TAC y RMN normales y EEG: anormal pero no tengo el informe oficial. Desde el año 2007 no ha presentado episodios, y por solicitud de un ECG preoperatorio nos llega a la consulta por presentar un intervalo QT Prolongado (Imagen 1). Cuando la evaluamos e interrogamos el último episodio que refiere en el contexto de su Síndrome Epiléptico es el siguiente: estando sentada y lúcida presenta una severa crisis de palpitaciones rápidas, palidez, decaimiento y posterior pérdida de conocimiento que duró aproximadamente un par de minutos. Interrogando y reinterrrogando a su padre y madre, en este caso todos los episodios han sido similares, presentando algunos durante el sueño y otro cuando sonó el rington de su celular. Desde ayer se encuentra internada en UCC, se suspendió la carbamacepina, perfil electrolítico (sodio, potasio, magnesio y calcio normales). La imagen 4 es con 36 hs de suspensión de la carbamacepina.

En sus 27 años solo le habían realizado 2 ECG, uno el que motivo su internación actual y otro hace 2 años, donde también se evidencia el intervalo QT Prolongado.

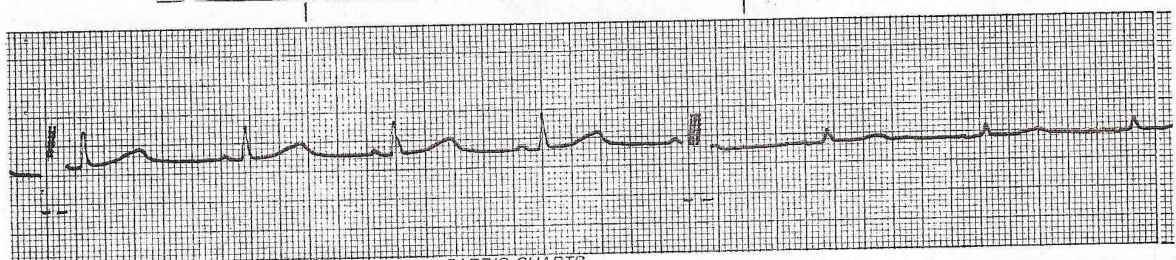
Hemos realizado ECG a los familiares cuyo resultado es: Padre: QT normal, Madre, QT: 470 ms (asintomática en 66 años), Hermano varón, QT 460ms (sin antiepilépticos), hermana mujer (QT: 460 - 470 ms) y otra hermana mujer (QT: 420 ms)

A mi entender esta paciente es portadora de un SQT Prolongado y los episodios definidos como crisis epilépticas (no me niego a que los pueda tener, pero a mi entender tiene algo mucho más grave) son síncope de origen arrítmicos. Espero les resulte interesante y espero vuestras opiniones sobre este caso, sin considerar otra opción diagnóstica y que harían en esta paciente (luego mando cuál es mi idea) un cordial saludo,

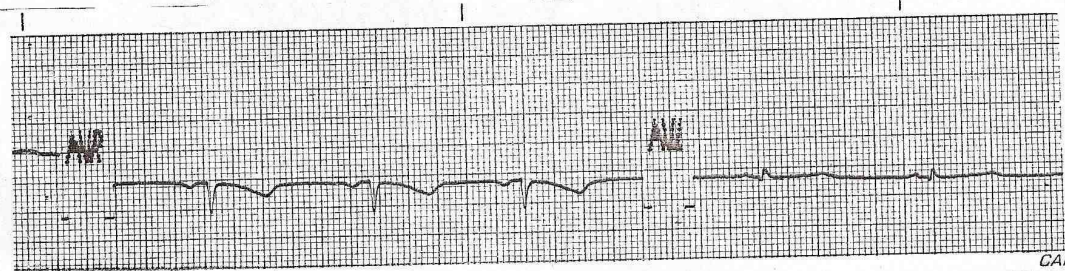
Francisco Femenia



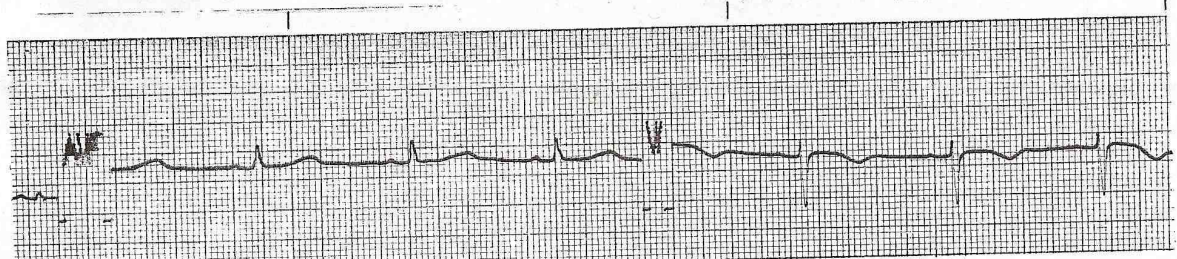
CARDIO CHARTS



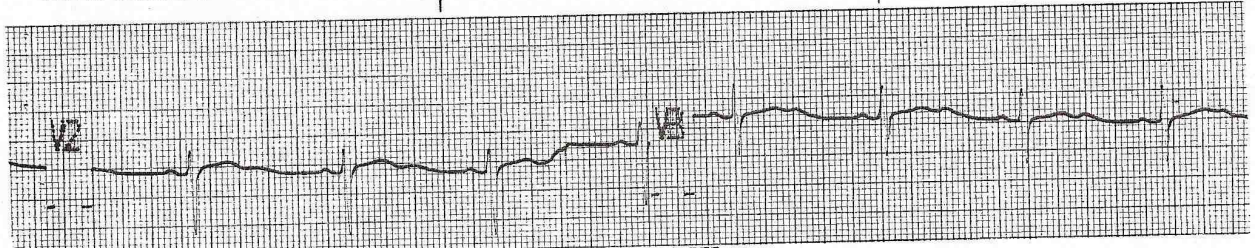
CARDIO CHARTS



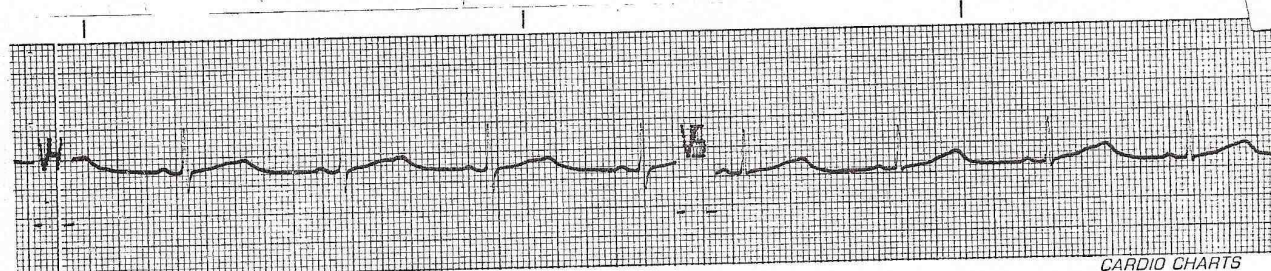
CAI



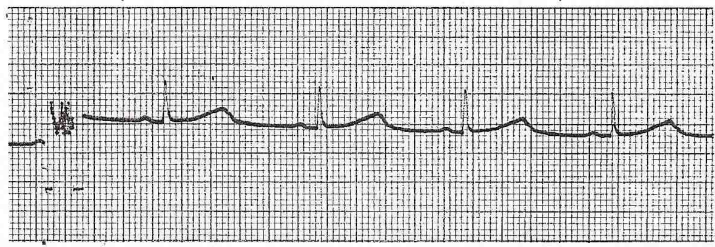
CARDIO CHARTS

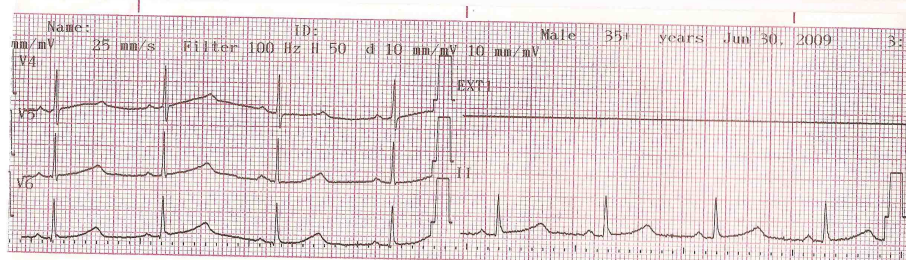
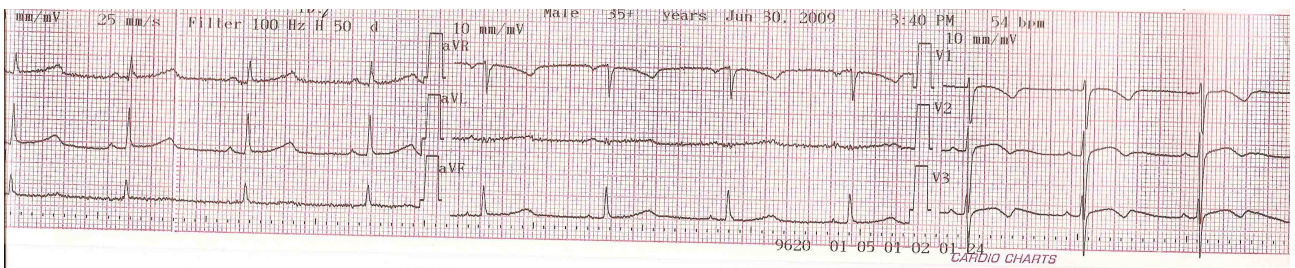
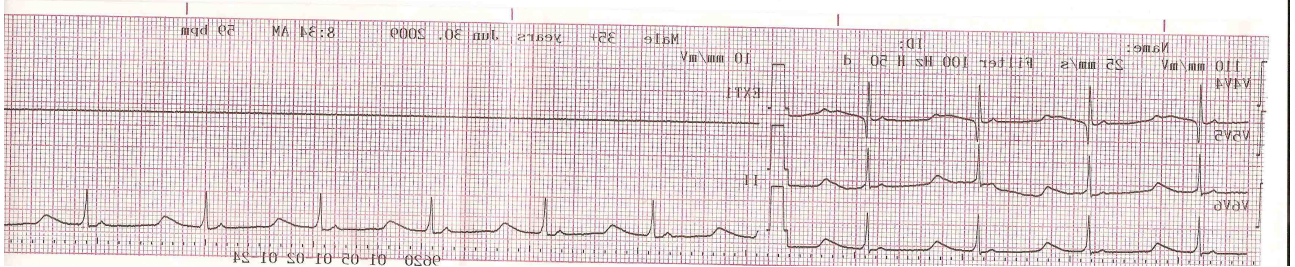
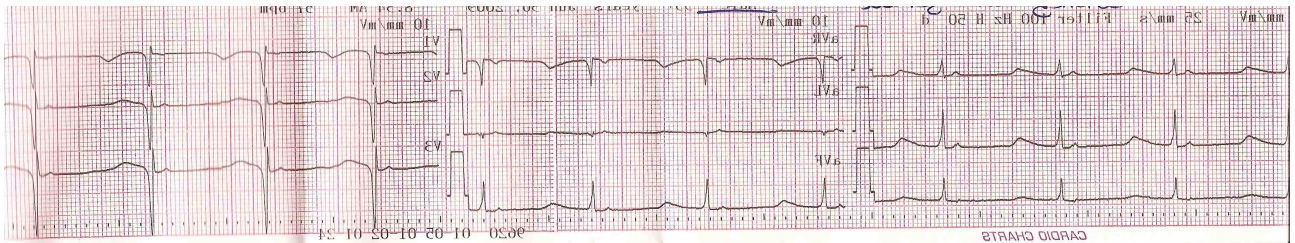
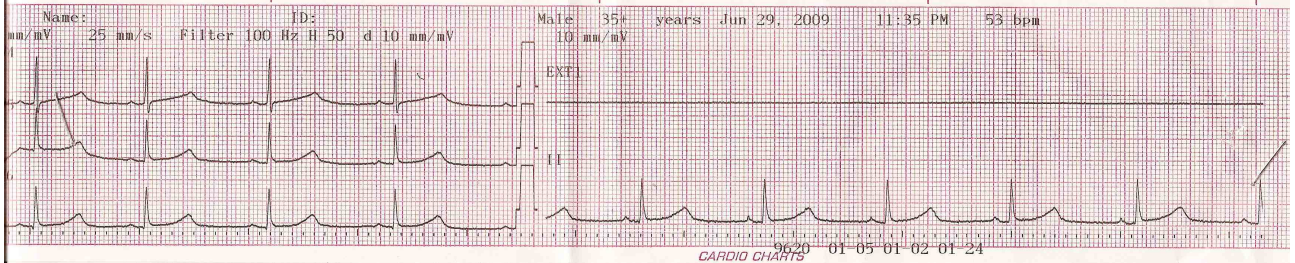
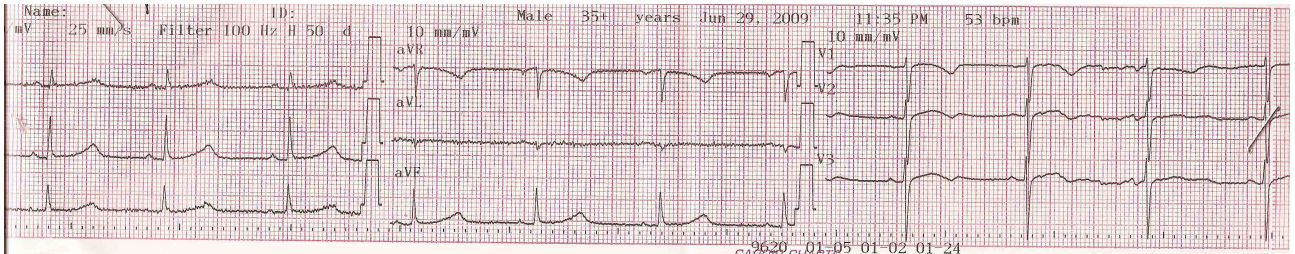


CARDIO CHARTS



CARDIO CHARTS





OPINIONES DE COLEGAS

Estimado Francisco

Estas ante un caso de síndrome de QT largo sintomático. Le realizaría prueba de esfuerzo para comprobar comportamiento del QT en ejercicio y Qt histéresis.

No tengo dudas del diagnóstico y le implantaría un CDI.

Corresponde screening a todos los familiares directos con ECG y prueba de esfuerzo si los valores son normales.

Si hay acceso, trataría de tipificar el síndrome genético (sobre todo, por pronóstico en familiares portadores asintomáticos) para determinar de qué variante se trata.

Si querés puedo contactarte con Andrew Krahn (PI de Casper, ver Circulation Arrhythmia de una mes atrás), con M Gollob o con W Zareba.

Abrazo

Adrián Baranchuk

Estimado Francisco, de acuerdo a tu relato estos pacientes tienen un SQTl (puntuación de Swartz 3-4 puntos), y estuvieron mal diagnosticados y erróneamente tratados. Pero esta situación no es infrecuente de observar.

Pareciera que el curso clínico del caso índice es "benigno" ya que desde los 9 años presenta episodios sincopales y sin tratamiento específico, igualmente los hermanos.

Mirando los ECGs no parece tener un LQT3, en el cual los BB no estarían indicados.

Mi idea inicial, sería tratar a estos pacientes con BB, sabiendo que es eficaz en el 60-70% de los casos.

Si los síncope recurrentes el CDI sería una opción, ya que se sabe que los BB no evitan totalmente la MSC. Si es un LQT2, ya que tuvo un síncope con el timbre del celular, el BB es menos eficaz, pero lo indicaría igual. También tenemos que considerar que el CDI puede generar choques espúreos y el stress que genera transformarse en una tormenta eléctrica, además es muy joven y los recambios sucesivos.

Un abrazo,

Oscar Pellizzón.

Estimados amigos del Foro

Coincido plenamente con el Dr Pellizzón. Creo que los BB son una buena opción antes de ir al CDI.

Un abrazo

Carlos Lavergne.

Estimado Femenia concuerdo en género, número y grado con su posición.

Com frequência relativamente elevada muitos casos de síncope por torsade son equivocadamente interpretados como algo comicial por disrritmia cerebral.

O elemento de maior peso em favor são os aspectos do ECG com QT prolongado da família

1993 o Prof. Dr. Peter J. Schwartz e col. atualizam os critérios diagnósticos da SQTl.

Estes critérios foram divididos pelo autor em:

1) Eletrocardiográficos: QTc: > 480ms = 3 pontos; QTc: entre 460ms e 470ms = 2 pontos; QTc no sexo masculino: 450ms = 1 ponto.

Observação: Atualmente o valor máximo aceito no homem é de 446ms e na mulher 447 ms + - 15. Quando ultrapassa 450 ms nos homens e 470 ms nas mulheres é considerado prolongado. Valores superiores a 500 ms podem levar à arritmia.

Em seu caso você mostra Padre: QT normal, Madre prolongado QT: 470 ms (asintomática em 66 anos), Hermano varon, QT 460ms prolongado (sin antiepilépticos), hermana mujer (QT: 460- 470 ms) y otra hermana mujer (QT: 420 ms) normal. Por lo menos 3 integrantes familiares de primeiro grau tem QT longo.

Os limites do QTc considerados normais para mulheres são: QTc > 470ms considerados afetados Qtc = 450 to 470ms considerados limítrofe e não afetadas QTc < 450ms. O Dr. Moss destaca o fato de que o intervalo QT pode ser normal nos afetados. Pacientes com intervalos QT normais podem, ser portadores do gene responsável pela SQT. Alguns pacientes portadores da SQT podem ter um QTc normal ou limítrofe do normal (< ou = 450ms). Um intervalo QTc > 450 ms deveria ser uma alerta e indicação de estudos mais aprofundado.

Me impressiona pelo ECG que seja portadora da variante 1 porque a onda T parece de base alargada ("Broad-based prolonged T waves"). Esta variante está caracterizada por moderada dependência da FC do intervalo QT afeta o braço curto do cromossomo 11; mutação: 11p15.5; canal afetado é o de potássio lento no PA: Iks (delayed rectifier potassium current) sendo a única variante com elevada % de eventos durante o exercício ou natação.

Por isto é que lê digo que deve tentar definir as circunstâncias dos episódios. Particularmente se ocorreram durante o exercício ou atividade física.

Ao meu ver o ECG no seria tipo variante 2 porque nesta a onda T possui baixa amplitude, e bifásica o bífida, com entalhes ou "notches" (variante LQT2) onda T entalhada e de voltagem reduzida aplanada. "T wave with low amplitude and a notched appearance". Esta variante está caracterizada por: intervalo QT com moderada dependência da FC. associam-se à onda T bífida no ECG.

Discordo de colocar CDI começaria com beta bloqueador porque esta variante responde muito bem a esta droga.

2) Da história clínica: Síncope perante estresse = 2 pontos; Síncope sem estresse = 1 ponto; Surdez Congênita = 0.5 pontos. Parece-me fundamental insitir na anamnese e perguntar as circunstâncias em que ocorreram os prováveis pseudo eventos comiciais Comiciais: durante esforço? Estresse psico-físico? Perante ruídos? Durante o sono noturno (tipo 3)

3) Da história familiar: Algum membro da família com diagnóstico inequívoco de SQT= 1 ponto; MCS inexplicada em pacientes <30anos entre familiares de primeiro grau= 0.5 pontos. Você mostra um membro provavelmente sintomático porque toma anticomiciais.

Resultados: Diagnóstico definitivo se 4 ou mais pontos. Superior a 4, elevado probabilidade. De 2 a 3 pontos probabilidade intermediária. De 1 a 2 pontos probabilidade baixa.

Em base a um "score"auxilium atribui-se uma pontuação aos diversos itens, facilitando a elaboração do diagnóstico.

São fundamentais os antecedentes familiares positivos de tonturas, síncope, MCS ou surdez congênita. Nos familiares de primeiro grau O ECG que detectará o prolongamento do intervalo QT sendo o selo característico a TV tipo TdP

Em referência ao gênero, a maior incidência na mulher: 69% contra 31%. Os estudos assinalam que os homens possuem maior risco de síncope e MS. Dos óbitos ocorridos o sexo masculino em média ocorreu aos 13 a e o feminino aos 20. Os homens apresentam 32% de óbitos no primeiro episódio e as mulheres apenas 9%. Mulheres que apresentam eventos no pós-parto apresentam vários fatos em comum: todas apresentam os eventos durante severa ansiedade, depressão a insônia, perante ruídos inesperados, como despertadores (variante 2). Também se observaram eventos em aquelas mulheres com alimentação inadequada ou que perderam muito peso. Nos três genótipos principais os homens apresentam, risco primário até os 25 anos e a mulher tem risco ate os 40 anos. Por tanto seu caso com 27 pode ter risco. 50% das mulheres tem o primeiro episódio após os 15 anos e uma percentagem muito menor de homens tiveram o primeiro evento

antes.

O período do pós-parto associa-se com aumento significativo do risco de eventos entre provindos com SLQT mais não entre parentes de primeiro grau. O tratamento profilático com beta bloqueadores deveria continuar durante a gestação e no pós-parto nos provindos com a SQT1. Os limites do QTc considerados normais para mulheres são: QTc 470 considerados afetados QTc = 450 a 470 considerados limítrofe e não afetados QTc <450.

As mulheres apresentam maior incidência de TdP.

Etnia: Para ambos os sexos o QTc é mais longo na raça branca do que na negra o que explica a maior susceptibilidade da primeira a desenvolver TdP.

Idade: Para as variantes 1 e 2 observa-se observam eventos desde o nascimento até a adolescência. Já a variante 3 tem um pico mais tardio.

O risco de eventos pode mudar após os 15 anos.

Resumindo começar com beta bloqueador penso que trata-se de uma variante 1. Esta afeta o cromossomo 11p15.5. que codifica os canais de K⁺, e sua mutação ocasiona a forma SQT1 ou LQT1 conhecida como KvLQT1 que representa o 60% do total. Pode causar tanto a síndrome Romano-Ward quanto a Jervell e Lange-Nielsen. A variante LQT1 apresenta mas do 60% dos eventos durante o exercício e apenas em 3% durante o repouso ou sono. Isto explica que respondam melhor ao uso dos betabloqueadores. Esta variante apresenta onda T de base larga como me parece em este caso que melhora com o uso dos abridores dos canais de potássio. Uma prova interessante para fazer é esta proposta pelo grupo de Akermann: A epinefrina induz a prolongação do intervalo QT na variante LQT1 em forma patognomônica (resposta paradoxica), contrariamente pessoas normais e portadores das variantes SQT2 e SQT3 encurtam o QTc com a droga. A infusão de baixas doses de epinefrina pode revelar os pacientes portadores das formas ocultas ou latentes da variante SQT1 ("concealed LQT1") e de esta forma dirigir a estratégia da realização dos testes genéticos. Utilizando o método denominado DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography) detecta-se em forma rápida e com elevada sensibilidade a mutações genéticas. Pacientes com padrão típico de SQT1, a onda T esteve presente em pelo menos um dos membros afetados de cada família, e em 73% de todos os afetados. Uma história de eventos cardíacos esteve presente em 19/62 (31%), 18 com síncope, 2 com MCS abortada e 6 com MCS. 2 de 6 das MCS ocorreram como primeiro sintoma (30% dos que faleceram), Não se verificou diferenças nos fenótipos de acordo a se as mutações eram do poro ou fora deste KCNQ1..

Zareba et al recentemente determinaram que a localização da mutação do KCNQ1. Por tanto a localização em relação ao poro diferentemente da variante SQT2 não influencia no fenótipo em referência aos eventos (síncope, parada cardíaca ou MS) na variante SQT1.

Os autores estudaram 296 pacientes da variante 1 (SQT1) que apresentavam a mutação:

- 1) no poro (101 pacientes);
- 2) na região pré-poro: região N-terminal (156 pacientes);
- 3) Na região pós-poro: região C-terminal 29 pacientes.

Abraço

Andrés R. Pérez Riera

Caso muy bonito; si en la familia no hay historia de muerte súbita de origen cardíaca yo también iniciaría a dosis de 2mg/kg día de propranolol o nadolol, pudiera iniciar la terapia con la mitad de la dosis, otros BETABLOQUEADORES, no han sido muy estudiados y por eso es muy importante aclarar qué tipo de B bloqueador.

Carlos Rodríguez Artuza

Carlos lea bien la historia existe casos na família No es necesario muerte vários componentes tienen QT largo e uno tiene pseudo epilepsia tambien.

Andres.

Estimado Prof.

Es correcto, leì bien la historia pero igual iniciaría con propranolol o nadolol en los pacientes que estàn presentando los síntomas, no me inclino aún a indicar un DAI de entrada, sin antes haber iniciado terapia a base de B BLOQUEADOR.

Carlos Rodríguez Artuza
