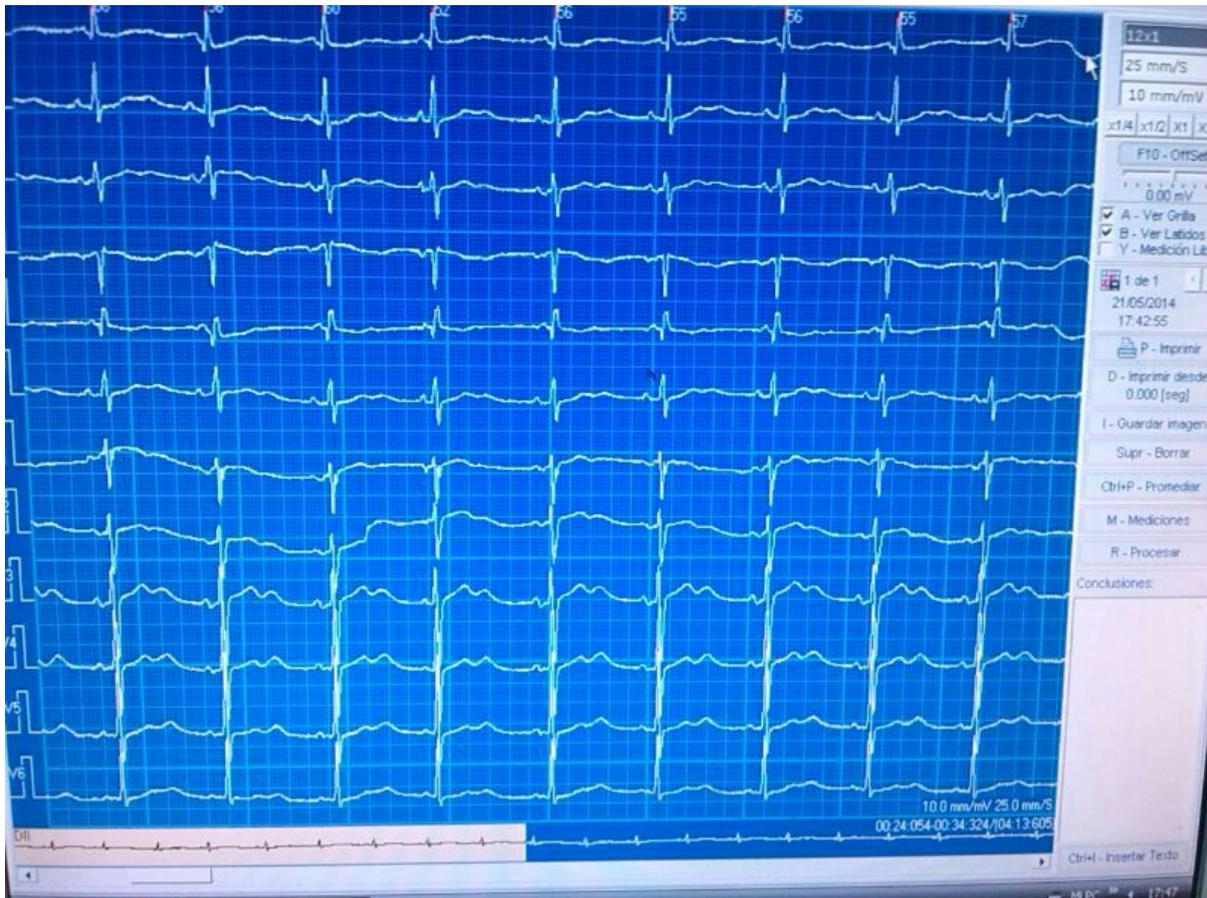


# Femenina de 76 años con antecedente de hijo de 20 años que presentó MS – 2014

Dr. Carlos Rodríguez Artuza

Paciente femenina de 76 años de edad referida a nuestro servicio por palpitaciones nocturnas, tiene como antecedente importante un hijo muerto súbitamente a la edad de 20 años, ecocardiograma con buena fracción de eyección, sin anomalías, un cateterismo que reporta coronarias en tirabuzón, al examen físico sin hallazgos relevantes. La foto es tomada a un ECG computarizado ECG PC



## OPINIONES DE COLEGAS

Estimado Carlos

Mi opinión

1-Antes de todo, ¿la paciente recibe alguna medicación que pueda alterar la repolarización? ¿electrolitos normales? ¿función renal normal? ¿recibe amiodarona?

2 - del ECG: ritmo sinusal, frec 55 min - eje en o° -, conducción AV e IV normal  
QT prolongado en 600 ms con repolarización en morfología "dromedario" por causas secundarias o efecto amiodarónico o por (basado en antecedentes de hijo con M.S )  
causa primarias, QTL congénito

Un abrazo amigo - /chamo

Juan José Sirena

---

Esta señora tiene syndrome de QT largo. El electrocardiograma es clásico de LQT2, mutación the IKr (HERG).

Si no recibe medicinas QT-alargantes entonces el diagnóstico de syndrome de QT largo congénito ya esta hecho.

Lo triste es que la paciente ha pasado por manos de cardiólogos mas de una vez (hasta cateterismo le hicieron) y antes de usted nadie se dió cuenta del obvio diagnóstico.

Desafortunadamente, muchos médicos piensan que el síndrome de QT largo es algo muy raro.... por lo cual ni vale la pena medir el QT.

En un estudio que hicimos hace 10 años, por cual presentamos los mismos electrocardiogramas (2 normales y 2 con QT largo) a 1000 médicos en 11 países (y digo médicos, no cirujanos...), menos del 30% de cardiólogos que vieron los electrocardiograma hicieron en diagnóstico correcto (Viskin S, et al. The majority of physicians cannot recognize a long QT when they see one. *Heart Rhythm* 2005;2:569).

Esta paciente tiene palpitaciones, un hijo muerto y un QT definitivamente largo.

El riesgo de muerte súbita en pacientes que han pasado la vida sin síntomas y sin tratamiento empieza a disminuir a los 20 años en HOMBRES pero nunca disminuye en mujeres. Por tanto, esta paciente tiene que recibir beta-bloqueadores.

Hay que hacer electrocardiogramas a toda la familia.

Todo este discurso es suponiendo que la paciente no recibe medicinas sospechosas.

Sami Viskin

---

Típico patrón de SQTl variante 2. ¿Por que?

Porque ademas del intervalo QT prolongado las ondas T son bimodales con 2 módulos y de voltaje reducida o plana ( "T wave with low amplitude and a noched appearance") muy ostensible en aVF y V2. Con frecuencia estas ondas T bimodales el segundo componente se confunde con una onda U. Para diferenciarlas basta medir la distancia entre los picos de ambos módulos. Si esta distancia es = o > 150 ms es onda U si es menor es T bífida.

En la variante 2 o defecto Hewrg (Herg Human Ether-A-Go-Go) la mutación ocurre en el cromosoma 7 (7p35-36 El gen *kvlQT-1* y la proteína *isK(mink)* asociada a defecto en el canal de salida rápida rectificador tardío de potasio *lkr* en la parte final de la fase 3 del potencial de acción

En esta variedad el principal desencadenante de eventos son los ruidos como despertador.

Andrés R. Pérez Riera

---

¡Qué lujo discutir este caso con Uds!, gracias a todos por sus respuestas, le hemos indicado a la paciente propranolol 40mg cada 12 horas, nunca ha tenido sincope, no usa ninguna droga que alargue el QT, mañana mediré la distancia entre ambos picos.

Carlos Rodríguez Artuza

---

Es importante explicarle a la paciente que TODA la familia debe ser notificada para que se hagan su electrocardiograma.

Sucede que el paciente prefiere ahorrarse la pena... o no les avisa a la tía con la que se pelearon hace 10 años.... cuando de repente un primo lejano cae muerto es cuando empiezan todos a averiguar quién sabía y quién no avisó. La familia tiene que entender que el síndrome de QT largo es muy peligroso sin tratamiento y por otro lado responde muy bien a beta-bloqueadores.

Sami Viskin

---

Mis felicitaciones por el extraordinario análisis de nuestro querido maestro profesor Andrés Pérez Riera PHD por el caso que Carlos presentó.

Este caso es un ejemplo clásico mostrando cómo el ECG es el único método no invasivo que puede expresar mutaciones de receptores canales iónicos, y genes.

Mis más cálidas felicitaciones a nuestro maestro.

La pregunta en este caso es por qué la mutación se expresa en tan avanzada edad- Es de suponer que su hijo de 20 años murió por la misma mutación y no a los primeros años de vida-

Existen varias explicaciones.

Una es la genética diciendo que la entrada (entrance) de la mutación es muy tardía (delayed entrance of mutated gene) y la segunda es la biológica.

Este explica que en el corazón existen varios controladores de proteínas mal formadas (o mal dobladas) la primera es las proteínas Chaperonas (chaperona es una señora que acompaña a las hijas solteras a las reuniones sociales y que ningún vivo se aprovechen de las vírgenes).

Si este controlador falla aparece un segundo controlador que es Micro RNA, y si pasa este segundo control están las Ubiquitinas; si falla hay un cuarto check point que son las proteosomasas.

Entonces ¿por qué el hijo murió a los 20 años y no los primeros de vida y en el padre aparece esta mutación en una edad avanzada?

La posibilidad es que este extraordinario fenómeno biológico de controlar todas miles de proteínas mutadas que cada uno de nosotros tiene, pero el mecanismo de controlador las domina y no les permite expresarse.

**PERO CUANDO ESTOS MECANISMOS DE CONTROL SE AGOTAN SE EXPRESAN ESTAS PROTEINAS MUTANTES Y LAS ENFERMEDADES GENETICAS EN EDAD AVANZADA-**

Esto explica porque las enfermedades cerebrales como el Huntington aparece a los 35 -a 50 años, y el Parkinson hereditario aparece después de los 50 años.

Ojalá los políticos aprendieran biología y aprender de este ejemplo como los sistemas de control nos permiten seguir viviendo.

Un control muy completo de los fondos públicos, no permitirían a los políticos del todo el mundo no robarlos para su propio provecho.

Un fraternal abrazo y gracias Carlos por presentar este caso de una mutación tan peligrosa aparecer en edad tan avanzada

Y discúlpenn por traer estos datos que están en el tapete de la Investigación biológica y tal vez la solución de estos graves problemas de la salud.

Un fraternal abrazo

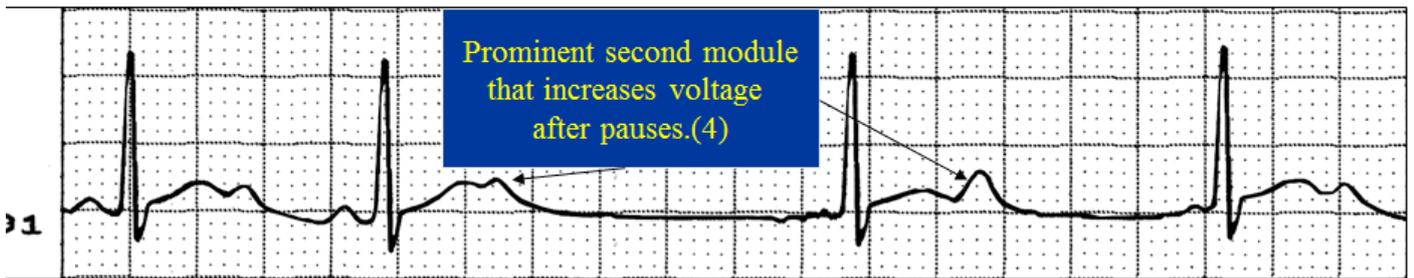
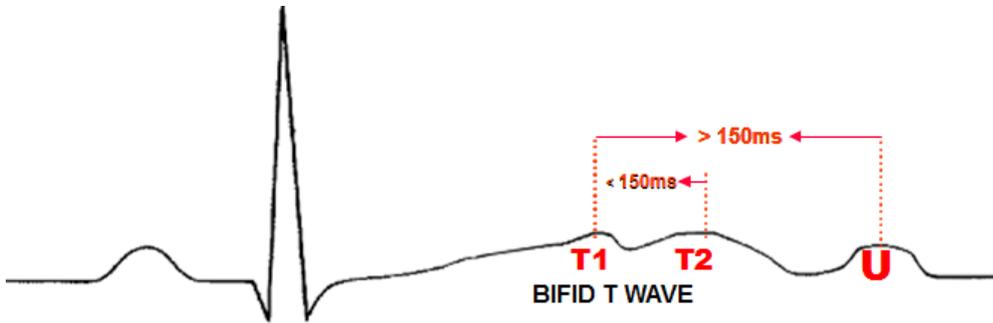
Samuel Sclarovsky

---

Hola amigos



2. Lepschkin, E.: The U wave of the electrocardiogram. Mod Concepts Cardiovasc Dis 1969;38:39.
3. Chockalingam P, et al. J Am Coll Cardiol. 2012 Oct 5.pii: S0735-1097(12)04233-7.
4. Roden DM,et al. J Cardiovasc Electrophysiol. 1999;10:1664-1683.



---

Hoy se conocen 13 variantes Romano-Ward + 2 recesivas JLN  
La que está en rojo es la de Carlos  
Andrés/

## ROMANO-WARD SYNDROME GENETIC BASIS

TYPE OF LQT	CHROMOSOMAL LOCUS	GENETIC MUTATION	AFFECTED ION CHANNEL
LQT1 ≈ 60% of total	11p15.5	<i>KVLQT1 (KCNQ1)</i> (heterozygote)	Slow outward potassium rectifier channel ( $I_{Ks}$ )
LQT2 ≈ 35% of total	7q35-36	<i>HERG</i>	Rapid outward potassium rectifier channel ( $I_{Kr}$ )
LQT3 ≈ 1% of total	3p21-24	<i>SCN5A</i>	Rapid sodium channel ( $INa^+$ )
LQT4	4q25-27	?	?
LQT5	21q22.1-22.2	<i>KCNE1</i> (heterozygote) Jervell and Lange-Nielsen syndrome.	Slow outward potassium rectifier channel ( $I_{Ks}$ )
LQT6	21q22.1-22.2	<i>MiRP1</i>	Rapid outward potassium rectifier channel ( $I_{Kr}$ )
LQT7	17	KCNJ2	Associated to Andersen-Tawil syndrome (ATS1) ( $I_{K1}$ )
LQT8 Timothy's Syndrome	12p13.3	CACNA1C Cav1.2	LTCC: L-type Calcium Channel
LQT9	3p25	CAV3	Late inward $Na^+$ current in phase 2
LQT10	11q23	SCN4B	Prolonged $Na^+$ influx
LQT11	7q21-q22	AKAP9	$I_{Ks}$
LQT12	22q11.2	SNTA1	$I_{Na^+}$
LQT13	11q24	KCNJ5	$I_{KACTH} I_{K1}$

Genetic basis of Romano-Ward syndrome: types, chromosomal locus, mutation, and affected ion channel.

## JERVELL AND LANGE-NIELSEN SYNDROME GENETIC BASIS

TYPE OF LQT	CHROMOSOMAL LOCUS	GENETIC MUTATION	AFFECTED ION CHANNEL
JLN1	11p15.5	<i>KVLQT1 (KCNQ1)</i> (homozygote)	Slow outward potassium rectifier channel ( $I_{Ks}$ )
JLN2	21q22.1-22.2	<i>KCNE1</i> (homozygote)	Slow outward potassium rectifier channel ( $I_{Ks}$ )

Querido Andrés,

¿No le impresiona justamente un SLQT 7 por la onda T bífida?

Carlos, ¿no presenta dismorfismos faciales (implantación baja de las orejas) o signos en manos y pies?

Un abrazo grande

Martín Ibarrola

Estimado Carlos,

Muita paz

Concorde com as observações dignostico-terapeuticas sobre SQTL desta paciente e acho que já é uma situação bastante grave aos 76 anos ter potencialidade de Taquicardia ventricular polimórfica >Torsades de pointes > Morte Súbita.

Mas o Ecg deve ser visto globalmente. Embora voce relate o ECo com boa função ventricular não nos informa se ha outra alteração. Parece-me que este Ecg tem Bloqueio interatrial: PR = >12ms em D3, AVF -/+;bimodal em muitas derivações semelhante a uma nova modalidade descrita como Síndrome de Bayés que é associada com aumento de mortalidade cardiovascular e total e taquiarritmias supraventriculares.

Artigo referencial sobre Bloqueio interatrial, me parece já postado pelo nosso amigo maestro Antonio Bayés

**Interatrial blocks. A separate entity from left atrial enlargement: a consensus report**☆ Antonio Bayés de Luna, MD, PhD, a,\* Pyotr Platonov, MD, PhD, b Francisco G. Cosio, MD,Iwona Cygankiewicz, MD, d Carlos Pastore, MD, PhD, e Rafa Baranowski, MD,Antoni Bayés-Genis, MD, PhD, g Josep Guindo, MD, h Xavier Viñolas, MD, Javier Garcia-Niebla, RN,j Raimundo Barbosa, MD, k Shlomo Stern, MD, lDavid Spodick, MD, PhD  
**Journal of Electrocardiology 45 (2012) 445–451**

Adail Paixao Almeida

---