

Presencia de FA en un niño - 2017

Dr. Andrés R. Pérez Riera

La presencia de FA en un niño es un caso muy inusitado o excepcional que en la gran mayoría de las veces se debe a una mutación genética afectando el canal de potasio con ganancia en la función “*gain of function*” de este canal ocasionando **pseudo “lone atrial fibrillation”**.

Una ganancia en la función por mutación en el gen KCQ1 que codifica el poro da subunidad alfa del canal de salida lenta de potasio (KV7.1) IKs fue la primera disfunción del canal rectificador de salida de potasio en fase 3 a ser asociada con FA familiar (**Steffensen 2015**).

Mutaciones en el canal IKs que conducen a ganancia de función se han descrito previamente en la FA familiar, sin embargo, Steffensen y col. por primera vez observaron que una mutación que ocasiona pérdida de función en KCNQ1 se asocia con la FA solitaria de inicio temprano.

Estos hallazgos sugieren que tanto la ganancia de función como la pérdida de función de las corrientes de salida cardíacas de potasio aumentan la susceptibilidad a la FA.

Villafañe y col observaron casos de síndrome del QT corto congénito manifestados por FA neonatal y bradicardia semejante a su caso (**Villafañe 2014**)

La FA es rara durante la infancia y usualmente asociada con otra patología cardiovascular.

En la FA solitaria, la tasa de respuesta ventricular es generalmente rápida. Estos autores buscaron describir un subconjunto de niños que presentaban una FA de inicio temprano y una tasa de respuesta ventricular lenta y se encontró que tenían el síndrome QT corto (SQTS).

Mediante una búsqueda MEDLINE / PubMed, los autores identificaron niños con FA, con corazón estructuralmente normal y bradicardia.

Se analizaron datos demográficos, presentación clínica, hallazgos del ECG, pruebas electrofisiológicas, análisis genética y evaluación de seguimiento. Se identificaron cuatro niños en la literatura y se combinaron con otros 2 niños seguidos por los autores.

Todos tenían un intervalo QT corto y se encontró que aquellos que fueron sometidos a prueba tuvieron una mutación de ganancia de función en el gen KCNQ1.

Los autores concluyeron haber descrito una subclase de niños con SQTS que presentan **FA y una respuesta ventricular lenta**.

La terapia médica no ha sido eficaz en el mantenimiento del ritmo sinusal. El resultado a largo plazo sigue siendo desconocido para estos niños. Esta condición puede presentarse en el útero como bradicardia persistente con ECG postnatal mostrando un intervalo QT muy corto.

Por otra parte el síndrome de Brugada há sido descrito desde los 2 años de edad en mutación del gen KV4.3 que codifica la salida temprana de K⁺ en fase 1 (Ito) ocasionando mas rápida salida del cátion.

La mutación KV4.3 del canal “interacting Protein (KChIP) 2” se asocia a FA solitaria precoz. Olesen (Olesen 2013) reclutaron 209 pacientes con FA de inicio temprana (< de 40 años) encontrando una mutación a545P en el gen KCND3 ausente en el grupo control

El análisis electrofisiológico de KV4.3-A545P expresado en células CHO-K1, reveló que la densidad de corriente de pico estuvo aumentada y el inicio de la inactivación fue más lento en comparación con el salvaje, dando lugar a una importante ganancia de función tanto en la ausencia como en la presencia de KChIP2.

Mutaciones de ganancia de función en KV4.3 se han descrito previamente en el síndrome de Brugada, sin embargo, este es el primer informe de una mutación KV4.3 de ganancia de función en la FAA solitaria de inicio temprano. Esta asociación de KV4.3 de ganancia de función y de inicio precoz sola AF apoya aún más la hipótesis de que el aumento de la corriente de potasio aumenta la susceptibilidad a la FA.

Nosotros fuimos los primeros en América latina en presentar el primer caso de SQTS congénito y demostramos FA intermitente en el Holter.

1. Steffensen AB, Refsgaard L, Andersen MN, et al. IKs Gain- and Loss-of-Function in Early-Onset Lone Atrial Fibrillation. *J Cardiovasc Electrophysiol.* 2015 Jul;26(7):715-23.
2. Villafañe J, Fischbach P, Gebauer R. Short QT syndrome manifesting with neonatal atrial fibrillation and bradycardia. *Cardiology.* 2014;128(3):236-40.

3. Olesen MS, Refsgaard L, Holst AG, Larsen AP, novel KCND3 gain-of-function mutation associated with early-onset of persistent lone atrial fibrillation. *Cardiovasc Res.* 2013 Jun 1;98(3):488-95.