

Síndrome del QT corto hereditario, familiar o congénito - 2009

Dr. Andrés R. Pérez Riera

El síndrome del QT corto hereditario, familiar o congénito es una entidad esporádica o con herencia autosómica dominante y frecuente historia familiar positiva de MS y FA precoces. **Gaita F, Giustetto C, Bianchi F, et al. Short QT Syndrome: a familial cause of sudden death. Circulation 2003; 108:965-970.**

Está caracterizado por un patrón electrocardiográfico de muy corto intervalo QT (**intervalo QT \leq 280 ms y QTc \leq 300 ms**), concomitantemente se observan ondas T de gran voltaje, base estrecha, puntiagudas y pseudo-simétricas.

Eventualmente se observa bloqueo fascicular antero-superior de la rama izquierda. Nosotros identificamos un probando con patrón de bloqueo completo de la rama derecha.

Clinicamente se caracteriza por manifestaciones mayores y menores. Son consideradas del primer grupo la MS, MS recuperada y el síncope.

Son considerados eventos menores palpitaciones, mareos causados por FA paroxística repetitiva.

Es fundamental reconocer el patrón de ECG por estar relacionada a MS desde lactantes, niños, adolescentes y adultos jóvenes aparentemente sanos.

En caso de esfuerzo con aumento de la FC se puede observar una mínima reducción de intervalo QT

En el estudio electrofisiológico se observa tendencia inducción a FA e VF por el corto período refractario.

La autopsia de los casos fatales no revelo cardiopatía estructural subyacente.

Cronología de un descubrimiento

1) Em el año 2000 Ihor Gussak y col describen una familia com intervalo QT corto idiopático y sugieren que se trataría posiblemente de una nueva entidad **Gussak I, Brugada P, Brugada J, Wright RS, Kopecky SL, Chaitman BR, Bjerregaard P. Idiopathic short QT interval: a new clinical syndrome?Cardiology. 2000; 94(2):99-102.**

2) La primera mutación identificada fue realizada por Ramon Brugada y col. cuando trabajaba em el laboratorio de pesquisas Masónico "Masonic Medical Research Laboratory" **Brugada R, Hong K, Dumaine R, et al. Sudden Death Associated With Short-QT Syndrome Linked to Mutations in HERG. Circulation. Circulation 2004; 109: 30-35.** en un estudio cooperativo con pesquisadores Europeos y Americanos. Estos autores detectaron una mutación " missense" con mutación de um aminoácido (N588K) em el bucle S5-P dentro del canal rectificador de salida rápida de potasio o I_{Kr} em fase 3 ("potassium outward rectifying channel, repolarizing potassium current, or I_{KR} " del gen conocido como HERG (Human Ether-a-go-go-Related Gene) (KCNH2). Esta variedad 1 o SQT1 es la imagen em espejo de la variante 2 del síndrome del QT largo congênito o LQT2 variant.

3) Unos meses despues pero em el mismo año, Bellocq y col. (**Bellocq C, van Ginneken AC, Bezzina CR, et al. Mutation in the KCNQ1 gene leading to the short QT-interval syndrome. Circulation 2004; 109:2394-2397**) demuestran que la entidad es heterogênea al identificar otra mutación em el gen KCNQ1. Estos autores identificaron una substitución g919c em el gene KCNQ1 que codifica el canal rectificador de salida lenta de potasio o I_{Ks} . Esta forma es la imagen em espejo de la variante 1 del síndrome del QT largo congênito.

- 4) Priori y col en abril de 2005 describen la tercera variante denominada SQT3 la cual afecta el canal de potasio de entrada Kir 2.1 en el cual se identifica la sustitución en el gen KCNJ2 del ácido aspárico por asparragina en la posición 172 (D172N) **Priori SG, Pandit SV, Rivolta I, Berenfeld O, Ronchetti E, Dhamoon A, Napolitano C, Anumonwo J, di Barletta MR, Gudapakkam S, Bosi G, Stramba-Badiale M, Jalife A novel form of short QT syndrome (SQT3) is caused by a mutation in the KCNJ2 gene. Circ Res. 2005 Apr 15;96(7):800-807.**
- 5) En este año nosotros registramos el primer VCG y observamos que la T que parece simétrica es asimétrica **Pérez Riera AR, Ferreira C, Dubner SJ, Schapachnik E, Soares JD, Francis J. Brief review of the recently described short QT syndrome and other cardiac channelopathies. Ann Noninvasive Electrocardiol. 2005 Jul;10(3):371-377.**

Existen causas adquiridas de QT corto a semejanza del QT largo como la acidosis, alteración del tono autonómico, fármacos, **Cheng TO. Digitalis administration: an underappreciated but common cause of short QT interval. Circulation. 2004 Mar 9; 109(9):e 152; author reply e 152** alteraciones electrolíticas y estados patofisiológicos.