



**UNIVERSIDAD DE CARABOBO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS BIOMÉDICAS Y TECNOLÓGICAS
TECNOLOGÍA CARDIOPULMONAR
TRABAJO MONOGRÁFICO**



**CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE QT LARGO CONGÉNITO Y SU
CORRELACIÓN CON LA MORBIMORTALIDAD**

AUTORES:

ARIANIS MUNDO C.I: 22.745.290

ISAURA OSTA C.I: 24.327.891

ANYELIS ULLOA C.I: 24.298.892

TUTORA:

PROFA. DAYANA AGUILAR

BÁRBULA, JUNIO 2016



**UNIVERSIDAD DE CARABOBO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS BIOMÉDICAS Y TECNOLÓGICAS
TECNOLOGÍA CARDIOPULMONAR
DIRECCIÓN DE ESCUELA
COMITÉ DE INVESTIGACIÓN Y PRODUCCIÓN INTELECTUAL**



CONSTANCIA DE APROBACIÓN

Quienes suscribimos profesora Lisbeth Loaiza, directora de escuela, Profa. Maira Carrizales, coordinadora del comité de investigación y producción intelectual de la escuela, hacemos constar que una vez obtenidas las evaluaciones del tutor, jurado evaluador del trabajo en presentación escrita y jurado de la presentación oral del trabajo final de grado titulado: **CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE QT LARGO CONGÉNITO Y SU CORRELACIÓN CON LA MORBIMORTALIDAD**, cuyos autores son los bachilleres: Mundo Arianis, Osta Isaura, Ulloa Anyelis, presentado como requisito para obtener el título de Técnico Superior Universitario en Tecnología Cardiopulmonar, el mismo se considera **APROBADO**.

En Valencia a los seis días del mes de Junio del dos mil dieciséis.

Prof. Lisbeth Loaiza Sello
Directora

Prof. Maira Carrizales
Coordinadora



**UNIVERSIDAD DE CARABOBO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS BIOMÉDICAS Y TECNOLÓGICAS
TECNOLOGÍA CARDIOPULMONAR
TRABAJO MONOGRÁFICO**



CONSTANCIA DE APROBACIÓN

Los suscritos miembros del jurado designado para examinar el Informe Monográfico titulado:

**CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE QT LARGO CONGÉNITO Y SU
CORRELACIÓN CON LA MORBIMORTALIDAD**

Presentado por los bachilleres:

ARIANIS MUNDO C.I: 22.745.290

ISAURA OSTA C.I: 24.327.891

ANYELIS ULLOA C.I: 24.298.892

Hacemos constar que hemos examinado y aprobado el mismo, y que aunque no nos hacemos responsables de su contenido, lo encontramos correcto en su calidad y forma de presentación.

Fecha: _____

Profesor

Profesor

Profesor



UNIVERSIDAD DE CARABOBO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS BIOMÉDICAS Y TECNOLÓGICAS
TECNOLOGÍA CARDIOPULMONAR
TRABAJO MONOGRÁFICO



CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE QT LARGO CONGÉNITO Y SU
CORRELACIÓN CON LA MORBIMORTALIDAD

AUTORES:

ARIANIS MUNDO C.I: 22.745.290
ISAURA OSTA C.I: 24.327.891
ANYELIS ULLOA C.I: 24.298.892

TUTORA:

PROFA. DAYANA AGUILAR
AÑO: 2016

RESUMEN

El siguiente trabajo se basa en el Síndrome de QT Largo congénito (SQTL), mostrando las mutaciones que se presentan en los diferentes genes codificados por los canales iónicos, el cual es comúnmente heredado de los progenitores, ésta se caracteriza por un QT corregido prolongado, taquicardias ventriculares polimorfas, sincopes y hasta la muerte súbita. Esta investigación se realiza con la finalidad de analizar el cuadro clínico del SQTL de acuerdo a su clasificación y la relación que existe con la morbilidad. La investigación fue basada en documentos e investigaciones publicadas, por lo cual es de tipo documental. Se busca demostrar la importancia del conocimiento del SQTL en los Técnicos Cardiopulmonares para la realización de un diagnóstico temprano y eficaz, y así disminuir la tasa de mortalidad en muchos países, basándose en los beneficios que aporta la realización de un registro correcto de éste síndrome como el que se lleva en Estados Unidos, ya que en Latinoamérica estos registros se limitan, debido a la carencia de pruebas para el diagnóstico del SQTL congénito. Se realizó el análisis del cuadro clínico concluyendo que si existe relación entre la clasificación y la morbilidad, produciendo entre tres mil y cuatro mil muertes al año en los Estados Unidos.

Palabras Claves: Síndrome de QT Largo Congénito, morbilidad, prolongado, diagnóstico.

Línea de Investigación:Fisiología Humana



UNIVERSIDAD DE CARABOBO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
ESCUELA DE CIENCIAS BIOMÉDICAS Y TECNOLÓGICAS
TECNOLOGÍA CARDIOPULMONAR
TRABAJO MONOGRÁFICO



**CLASIFICATION OF THE LONG QT SYNDROME CONGENITAL AND ITS
CORRELATION WITH MORBIDITY AND MORTALITY**

AUTHORS:

ARIANIS MUNDO C.I: 22.745.290
ISAURA OSTA C.I: 24.327.891
ANYELIS ULLOA C.I: 24.298.892

TUTOR:

PROFA. DAYANA AGUILAR
YEAR: 2016

ABSTRACT

The following article is based on congenital long QT syndrome (SQTL), by showing the mutations related to different codified genes through ionic channels, which is commonly passed from the progenitors, this features a lasting corrected QT, ventricular tachycardia polymorphous, and even sudden death. The purpose of the investigation is to make it possible to analyze the clinic symptoms of the SQTL according to its classification and the existing relations to morbimortality. The investigation has been based on documents and prior investigations already published, since it's considered as a documentary investigation. The investigators seek demonstrate the importance of knowledge about SQTL for Cardiopulmonary technicians in their performance of an early, effective diagnosis in order to diminish mortality rate in many countries, taking as a reference the benefits brought by the correct registration of the syndrome like the one which is performed in U.S.A, since in Latin America these records are limited due to the lack of tests for the diagnosis of the congenital SQTL. The analysis of the clinic symptoms was made, leading to a conclusion such as the existence of a relationship between classification and morbimortality, producing between three thousand and four thousand deaths in the USA.

KEY WORDS: congenital long QT syndrome, morbimortality, dragged on, diagnosis.

INVESTIGATION LINE: Human Physiology

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de QT Largo (SQTL) congénito es una cardiopatía arritmogénica que se caracteriza por las mutaciones en varios genes produciendo una prolongación del intervalo QT en el electrocardiograma. “La clasificación utilizada en el pasado se basa en la presentación homocigota o heterocigota de la enfermedad, que dan lugar a los síndromes de Jervell-Lange-Nielsen (con sordera) y Romano Ward (sin sordera), respectivamente”¹. Dicha patologíase caracteriza por un QT corregido prolongado, taquicardia ventricular polimorfa (Torsade de pointes), síncope y muerte súbita. Cabe destacar que La identificación de mutaciones en varios genes que codifican los canales iónicos genera un gran impacto en el manejo de los portadores y sus familiares².

Desde 1991 a 1996 se han descubierto los genes mutados en este síndrome, hasta el presente se han dado grandes avances científicos en la identificación de las bases genéticas del SQTL. Entre las clasificaciones existen 8 tipos de SQTL. “Entre el 40% y el 45% de los pacientes con diagnóstico genético presenta la variedad SQTL1; aproximadamente el 40-45% tiene el tipo SQTL2 y el 5-8% de los casos tiene el SQTL3. El resto de las formas de SQTL, que incluye SQTL4, SQTL5, SQTL6, SQTL7 (Síndrome de Andersen-Tawil) y SQTL8 (síndrome de Timothy) es muy infrecuente y representa menos del 1% de los casos”².

En el SQTL1 el gen afectado es KCNQ1 que codifica una subunidad del canal de potasio², el SQTL2 su gen afectado es el KCNH2 que codifica el canal iónico del potasio^{1,2}, el tipo SQTL3 el gen mutado es el SCN5A que codifica el canal de sodio, el SQTL4 su mutación se encuentra en la ankyrina B afectando la bomba de sodio, el SQTL5 su gen afectado es el KCNE2 y codifica el canal iónico del potasio minK, el SQTL6 es una variedad infrecuente que muta al gen KCNH2, el SQTL7 (síndrome de Andersen-Tawil) afecta al gen KCNJ2 que codifica la entrada de la corriente de potasio y por último el SQTL8 (síndrome de Timothy) el gen mutado es el CACNA1C y es quien modula el canal de calcio².

En la actualidad se estima que el síndrome de Romano Ward se produce en uno de diez mil individuos, y el Jervell-Lange-Nielsen entre uno o seis en un millón de personas, y producen entre tres mil y cuatro mil muertes súbitas por año en los Estados Unidos². En Venezuela hasta la fecha no se han encontrado registros de SQTL que permita tener un punto de referencia y ver la cantidad de pacientes que existen en el territorio nacional con este síndrome, además de evitar que quienes lo padecen desarrollen complicaciones hasta llegar a la muerte súbita².

Muchos profesionales en el área de cardiología específicamente los Técnicos Cardiopulmonares, necesitan tener conocimientos de este síndrome para realizar un diagnóstico temprano y suministrarle la mayor y mejor información posible al cardiólogo preferencial del paciente, cabe destacar que en Venezuela, no han sido reportados, y la falta de registro limita la información. Ahora surge la siguiente interrogante ¿Existe relación entre la clasificación del SQTL congénito y su morbimortalidad?

Es por eso que el objetivo principal de este trabajo es analizar el cuadro clínico del SQTL de acuerdo a su clasificación y la relación que existe con la morbimortalidad. Específicamente, se busca demostrar la importancia de un diagnóstico temprano de la clasificación del SQTL, además de evidenciar la importancia del Técnico Cardiopulmonar en el conocimiento del SQTL con la finalidad de realizar un diagnóstico eficaz y correcta clasificación para poder disminuir la tasa de mortalidad, por último señalar los beneficios de otros países al realizar un registro correcto del SQTL.

El trabajo se basa en investigaciones hechas desde el comienzo del Registro Internacional para Síndrome de QT Largo en el año 1979 hasta la actualidad, cardiólogos de todas partes del mundo se interesan por el SQTL y ofrecen sus trabajos de investigación en páginas de Internet, Revistas virtuales y artículos que aportaron los detalles para el desarrollo del trabajo.

IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE LA CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE QT LARGO

En la última década, el hallazgo de mutaciones en los genes que codifican los canales iónicos cardíacos provocó gran interés para comprender los mecanismos del síndrome de QT largo (SQTL) congénito. Esta entidad clínica se caracteriza por una repolarización ventricular prolongada y propensión a la presentación de arritmias ventriculares malignas (torsades de pointes) que resultan en síncope y muerte súbita. Existen dos formas clínicas hereditarias. Una variante autosómica recesiva (rara) asociada con sordera (Jervell y Lange-Nielsen) y otra autosómica dominante (más común) con audición normal (Romano Ward)^{1,2}.

Desde 1975 se denomina a estas entidades "síndrome de QT largo". La verdadera incidencia del SQTL es desconocida, porque muchos individuos son asintomáticos y permanecen sin diagnóstico durante toda su vida. En la actualidad se estima que el síndrome de Romano-Ward se produce en uno de diez mil individuos, y el Jervell y Lange-Nielsen entre uno y seis por millón de personas, y producen entre tres mil y cuatro mil muertes súbitas por año en los Estados Unidos².

El SQTL secundario a un trastorno electrolítico o a terapias con drogas se denomina SQTL adquirido. Existen varias razones por la que se deben reconocer precozmente a esta patología, una de ellas es la sintomatología con la que se manifiesta (síncope y muerte súbita) que generalmente se produce en niños o adolescentes y ante situaciones de estrés físico o emocional. Otra de las razones es que esta enfermedad tiene una muy alta mortalidad si no es tratada. En la actualidad existen terapias muy eficaces, por lo cual es inaceptable que existan pacientes sin diagnóstico⁴.

Es clave reconocer que el SQTL gira en torno a la repolarización ventricular miocárdica prolongada ejemplificada en el electrocardiograma como un intervalo QT prolongado. La repolarización prolongada genera arritmias por medio de

cambios positivos al terminar la fase 3 del potencial de acción llamadas postdespolarizaciones tempranas. Si las despolarizaciones alcanzan el umbral, se genera un nuevo potencial de acción ocasionando una arritmia por actividad engatillada que si se sostiene puede generar taquicardia ventricular polimórfica tipo torsades des pointes y fibrilación ventricular⁴.

En el modelo de potencial de acción del miocardio, existen corrientes rectificadoras y transitorias de potasio durante las fases de meseta y repolarización miocárdica. Alteraciones congénitas en los canales de potasio que disminuyen estas corrientes pueden prolongar la repolarización, de igual forma que canales defectuosos de sodio que permiten una entrada de sodio inapropiada durante la repolarización. Otras alteraciones han sido descritas en canales de calcio tipo L y proteínas de anclaje que interaccionan con los canales iónicos. Además de los cationes intra y extracelulares, se encuentran otros factores externos que pueden alterar el tiempo de repolarización miocárdica. La estimulación adrenérgica y la bradicardia pueden aumentar el intervalo QT⁴.

Finalmente, con el advenimiento de la biología molecular, se puede identificar a los genes responsables que codifican los canales iónicos, cuyas mutaciones determinan las diferentes variedades de SQT; desde el SQT1 hasta el SQT8. Además, el SQT conforma un paradigma único que correlaciona el genotipo con el fenotipo y permite tender un puente entre la biología molecular y la cardiología clínica en el área de la muerte súbita cardíaca².

El SQT1 está causado por mutación del gen KCNQ1 (KvLQT1) que codifica una subunidad del canal de potasio, el llamado componente lento de la corriente repolarizante rectificadora tardía: IKs. En el SQT2, la mutación se encuentra en el gen KCNH2 (HERG) que codifica en el canal iónico de potasio al componente rápido de la corriente repolarizante rectificadora tardía: IKr. En la década del 90 se observó que varias drogas provocaban SQT por disminución de esta corriente. El tipo SQT3 está causado por mutaciones en el gen SCN5A que codifica el canal de sodio. Estas mutaciones demoran la inactivación de la corriente tardía del

sodio, prolongando la fase 2 del potencial de acción. El SQTL4 es genética y fenotípicamente diferente de las otras variantes de SQTL y resulta de una mutación en la ankyrina B, provocando una alteración en la organización celular de la bomba de sodio, el intercambiador sodio-calcio y en la señalización del ion calcio en el cardiomiocito².

El SQTL5 es una forma rara. El gen involucrado es el KCNE2 y codifica el canal de potasio minK alterando la función de la corriente IKs. El SQTL6 también es una variedad infrecuente y está causado por mutaciones en el gen KCNH2. Las mismas provocan, en la corriente IKr, una apertura más lenta y un cierre más rápido que las corrientes normales².

El SQTL7 (síndrome de Andersen-Tawil) se manifiesta por mutaciones en el gen KCNJ2 que codifica la corriente rectificadora de entrada de la corriente de potasio Kir2.1 y está asociado a SQTL, parálisis periódica y alteraciones morfológicas óseas. El SQTL8 (síndrome de Timothy) está causado por mutación del gen CACNA1C y es responsable de la modulación del canal de calcio. Se manifiesta con QTL, arritmias, sindactilia y cardiopatías congénitas. El síndrome de Jervell y Lange-Nielsen está relacionado con dos mutaciones genéticas: JLN1, causado por mutaciones homocigotas de KCNQ1 (las mutaciones heterocigotas producen el SQTL1), y JLN2, causado por mutaciones homocigotas del KCNE1 (las mutaciones heterocigotas provocan el SQTL5). Ambas mutaciones están relacionadas con pérdida de función de la corriente IKs².

Los tipos de SQTL mencionados, excepto el SQTL4, deben ser considerados dentro de las canalopatías². Los síntomas cardinales son el síncope, el presíncope y la Muerte Súbita. Afecta en su mayoría a los jóvenes, y es raro que el primer síntoma se manifieste después de los 40 años. La edad promedio del primer síntoma es a los 12 años. Los síntomas en el SQTL se asocian a estímulos físicos o auditivos. Actividades como la conducción de vehículos pueden asociarse al evento sincopal. Schwartz y colaboradores (2004), probaron diferentes estímulos

en 670 pacientes con el SQT1, 2 y 3, evidenciando que los pacientes con SQT1 son más propensos a desencadenar arritmias con estrés físico o emocional, el SQT2 con estrés físico y sonidos fuertes y SQT3 con la bradicardia y el sueño⁴.

No existen dudas diagnósticas cuando un paciente se presenta con un síncope o un paro cardíaco resucitado relacionado con un esfuerzo físico o estrés emocional y el electrocardiograma (ECG) muestra un intervalo QT largo. De todas maneras, el intervalo QT debe ser corregido (QTc) de acuerdo a la frecuencia cardíaca, a través de la fórmula de Bazett ($QTc = QT / \sqrt{RR}$) cuyo valor >460 ms es considerado prolongado². Sin embargo, cabe recordar causas adquiridas de QT prolongado: isquemia miocárdica, miocardiopatías, hipokalemia, hipocalcemia, hipomagnesemia, hipotermia y ciertos medicamentos⁴.

En muchos casos el valor del QT es limítrofe, y ante esta situación se requiere la evaluación de variables provistas por la historia clínica y el ECG. Schwartz y colaboradores (2004), otorgaron un puntaje a cada una de estas variables y, de acuerdo con la suma de puntos, determinaron una baja (<0 puntos), intermedia (1 a 3 puntos) o alta ($>3,5$ puntos) probabilidad de padecimiento de este síndrome. El QTc puede ser sobrestimado a frecuencias cardíacas elevadas; por lo tanto se debe tener cuidado en su interpretación cuando se trata de niños recién nacidos o de muy poca edad. Un QTc >470 ms en el hombre y >480 ms en las mujeres tiene un 100% de especificidad para el diagnóstico, y valores de QTc <410 ms son seguros para separar a los normales de los anormales⁴.

La dificultad existe entre QTc de 410 y 460 ms, ya que el 10% de los portadores asintomáticos tienen QTc normal, y el 5% de los varones con historia de síncope o muerte súbita muestra un QTc <440 ms². Es importante una medición adecuada del intervalo QT. Se debe medir desde el inicio del QRS hasta finalizar la onda T, el intervalo QT varía de acuerdo a la frecuencia cardíaca, de ahí la

necesidad de utilizar la fórmula del QT corregido de Bazett $QT_c = QT/\sqrt{RR}$ (intervalo RR medido en segundos)⁴.

Cuando se analiza el ECGs de las 3 variedades más frecuentes de SQT (LQT1, LQT2 y LQT3) se observa que presentan diferentes morfologías en la repolarización. El LQT1 presenta una onda T de base ancha; el LQT2 muestra una onda T de baja amplitud; el LQT3 se caracteriza por un ST largo y onda T picuda de gran amplitud. Estos hallazgos electrocardiográficos fueron descritos por Moss y colaboradores (2001) y confirmados en modelos experimentales por Anzelevitch y colaboradores (2008). Ambos investigadores documentaron la importancia de la heterogeneidad transmural en la duración del potencial de acción y la forma de la onda T. La duración del potencial de acción del epicardio (que es el más corto) coincide con el pico de la onda T. El potencial de acción de las células M (que es el más largo) refleja el final de la onda T y el endocardio no tiene expresión directa sobre el ECG, al menos que exista una importante heterogeneidad de la repolarización².

La alternancia de la onda T es poco frecuente y se caracteriza por cambios, latido a latido, en la amplitud y la polaridad de la onda T durante el ritmo sinusal. Shimizu y Anzelevitch (2008) demostraron, en condiciones experimentales, que esas variaciones en la onda T se debían a cambios en la duración de los potenciales de acción de las células M. En el SQT existiría un comportamiento variable de la repolarización en las diversas regiones del miocardio, por lo cual se generarían cambios de gradientes entre el epicardio y el endocardio, o entre estos y la región del subendocardio profundo donde abundan las células M. La alternancia de la onda T puede asociarse a Torsade de pointes y fibrilación ventricular por la presencia de una dispersión transmural exagerada de la repolarización, ampliando la ventana de la vulnerabilidad miocárdica².

De acuerdo a la historia natural y el riesgo de esclerosis múltiple en personas con SQT, el Registro Internacional de QT largo (International LQTS Registry)

busca pacientes con este síndrome desde 1979 y con base a esta búsqueda se han podido elucidar importantes características de la historia natural de la enfermedad. Es posible que el riesgo varíe con el tiempo y se vea influenciado por muchos factores, entre ellos los más importantes son el género, la duración del QTc y la historia previa de síncope⁴.

El Jervell y Lange-Nielsen (Tipo recesivo de SQTl Congénito) tiene peor pronóstico que el Romano-Ward (Tipo dominante de SQTl Congénito), y dentro de este último la estratificación del riesgo es compleja. Piori y colaboradores (2004) llevaron a cabo un estudio en 647 pacientes con diagnóstico genético de SQTl1, SQTl2 y SQTl3. Dentro de este grupo de pacientes, el 13% había presentado un paro cardíaco o muerte súbita antes de los 40 años y previo al inicio de un tratamiento. Cuando se los comparó con los pacientes con SQTl1, los pacientes con SQTl2 y SQTl3 tuvieron mayor probabilidad de presentar un paro cardíaco o muerte súbita antes de los 40 años. El QTc fue predictor de riesgo independiente entre los pacientes con SQTl1 y SQTl2 pero no en el SQTl3. En el grupo total no hubo diferencias respecto del sexo; pero cuando se analizó de acuerdo con la variedad, las mujeres presentaron más riesgo que los hombres en el SQTl2, y lo inverso ocurrió con el SQTl3. En función de estos resultados, los autores propusieron un esquema de estratificación del riesgo basado en el defecto genético, la duración del QTc y el sexo. Las categorías fueron divididas en alto riesgo (50%: QTc >500 ms, SQTl1, SQTl2, varones con SQTl3), riesgo intermedio (30-40%: QTc <500 ms: mujeres con SQTl2, mujeres y hombres con SQTl3; QTc >500 ms: mujeres con SQTl3) y bajo riesgo (<30%: QTc <500 ms y varones con SQTl1 y SQTl2)².

Con el objetivo de estudiar el impacto de la implementación de un cribado electrocardiográfico en neonatos y obtener los valores de referencia de la población, en España realizaron estudios electrocardiográficos (ECG) de 12 derivaciones, con medición de intervalos: RR, PR, QT y QT corregido; amplitud de R (V1, AVR y AVL), de Q (I y aVL), amplitud y duración de la onda P; morfología

de bloqueo de rama derecha con elevación del ST (patrón Brugada); onda delta. Se consideraron patológicos: QT corregido $> 0,44$ o $< 0,30$ segundos; R en V1 > 12 y en aVR > 8 mm; R en aVL $> 7,5$ mm; Q $> 25\%$ QRS (I y aVL), patrón Brugada y onda delta⁵.

El estudio se realizó en 1.061 niños sanos entre el 29 de mayo de 2007 y el 12 de diciembre de 2008, 50,3% varones. Se realizó ECG a 1.006 pacientes (asistencia del 94,8%). Cinco fueron patológicos (0,5%): dos QT largos (no confirmados en estudio posterior), dos Wolf-Parkinson-White y una onda Q patológica. No se encontró cardiopatía estructural en ninguno de ellos. Concluyendo que el cribado electrocardiográfico en neonatos es una prueba inocua, económica y bien aceptada por los padres, que permite diagnosticar patología cardíaca asintomática pero potencialmente mortal, y se obtienen con dicho cribado las principales medidas electrocardiográficas en la población. Casos como estos demuestran que la incidencia de este síndrome en neonatos o niños menores de 12 años a pesar de ser baja es una cifra considerable en relación con el riesgo que representa desarrollarla y presentar los terribles y mortales síntomas, quedando demostrado la importancia del diagnóstico temprano⁵.

Así mismo, realizaron evaluaciones en paciente del sexo femenino, de 5 años, con antecedentes de salud, que es ingresada para estudio por antecedentes familiares de muerte súbita, relacionada con SQT. Al examen físico no se detectó alteración alguna. Se le realizó ECG de 12 derivaciones y se detectó un intervalo QT corregido (QTc) por la fórmula de Bazett, de 465 ms, 481 ms y 465 ms, en tres latidos consecutivos, con un promedio de 475 ms. Se indicó un ecocardiograma que reveló estructuras cardíacas normales. Se realizó una prueba ergométrica y se evidenció una frecuencia cardíaca máxima de 160 lpm y un alargamiento del QTc en esfuerzo máximo y recuperación temprana de 516 ms. Como complementos de la estratificación de riesgo se valoró la presencia de potenciales tardíos y dispersión del QT, y ambos estudios fueron positivos. Se aplicó la puntuación de Schwartz para el diagnóstico de síndrome de QT largo, con una probabilidad alta al obtener 4,5 puntos. Se concluyó entonces que se trataba de un

síndrome de Romano-Ward con expresión fenotípica de un SQT1. El diagnóstico de esta paciente se concluyó como un SQT1, pero el ECG no era típico de este subtipo ya que mostraba un alargamiento del QTc a expensas más del segmento ST que de la onda T. A pesar de que el trazado electrocardiográfico tiene una sensibilidad de hasta de un 85 % para el SQT1, nos basamos en otros elementos para no incluir a la paciente como un SQT3, a saber: los antecedentes revelan el advenimiento de la muerte súbita en tres familiares durante la actividad física, lo cual caracteriza al SQT1 en el 62 % de los casos. Se debe destacar que la respuesta durante la prueba ergométrica no es típica de un SQT3, debido a que en este subtipo al esfuerzo máximo el intervalo QTc se acorta o no sufre variaciones como respuesta fisiológica al ejercicio, mientras que los pacientes con un SQT1, como esta paciente, además de no llegar a la frecuencia cardíaca máxima calculada para la edad alargan el intervalo QTc (sensibilidad del 77 %, especificidad del 90 %)⁵.

La positividad de marcadores eléctricos no invasivos (potenciales tardíos, dispersión del QT) como indicadores de heterogeneidad de la repolarización miocárdica y la probabilidad de que se desencadenen arritmias ventriculares malignas, junto al antecedente familiar de muerte súbita y la edad al diagnóstico, son elementos para tener en cuenta en un paciente asintomático, como en este caso, en el momento de decidir el inicio del tratamiento con un bloqueador de los receptores adrenérgicos β , a ello se suman las modificaciones en el estilo de vida⁶.

De igual manera otro trabajo realizado en el 2008 presenta dos pacientes hermanos, un varón de 51 años y una hembra de 48, que presentaron taquicardia ventricular en condiciones de aumento del tono adrenérgico. El varón fue examinado por primera vez en un chequeo de rutina cuando tenía 38 años. El electrocardiograma mostraba unos cambios no específicos de repolarización que indujeron la realización de una prueba de esfuerzo. Ésta, realizada según el protocolo de Bruce, mostró una inadecuada adaptación del QT al incremento de la frecuencia cardíaca. Cuatro años más tarde durante un estudio endoscópico de

vías digestivas presentó una taquicardia ventricular a 200 de frecuencia ventricular que requirió de una cardioversión eléctrica. La taquicardia tenía una morfología de bloqueo de rama derecha con aQRS (eje eléctrico) hacia abajo y a la derecha sugiriendo un lugar de origen en la parte posterosuperior del septum interventricular. El electrocardiograma de reposo luego de la cardioversión eléctrica mostró un QT prolongado. Con la sospecha de un episodio coronario agudo fue estudiado con una angiografía coronaria que resultó normal. El ecocardiograma, vectocardiograma, electrocardiograma de señales promediadas resultaron normales. Ante la advertencia de que la patología sufrida por el paciente tiene un posible origen genético la hermana fue traída para estudio. El electrocardiograma de reposo fue normal con un QTc de 470. El ecocardiograma, electrocardiograma de señal promediada y vectocardiograma fueron normales. Durante la prueba de esfuerzo a los 3'45'' del protocolo de Bruce desarrolló una taquicardia ventricular a 117 de frecuencia con morfología de bloqueo de rama izquierda y aQRS hacia abajo en el plano frontal, sugiriendo un lugar de origen en el seno coronario. La taquicardia fue bien tolerada y terminó al cesar el ejercicio. Esta prueba realizada dos meses más tarde produjo los mismos resultados. Un estudio de monitoreo electrocardiográfico de 24 horas (Holter) mostró "colgajos" de taquicardia ventricular en situaciones de aumento del tono adrenérgico. Los hermanos descritos en este estudio tienen relación con las taquicardias inducidas por el esfuerzo en pacientes con "corazones clínicamente normales". Sin embargo, el hecho de que la madre murió súbitamente, al recibir la noticia de la muerte de su otro hijo por accidente vial, en donde también puede sospecharse como causa, una muerte súbita cardíaca, permite sospechar que estos dos pacientes están en riesgo y deben ser tratados con medidas preventivas. La sospecha de una base genética es lo suficientemente fuerte como para justificar medidas terapéuticas en estos pacientes⁷.

Si bien la paciente se encuentra en la zona límite en cuanto al QTc (mujeres < 450 normal, 450 a 470 límite y > 470 prolongado). Él tiene una acortamiento perezoso del QTc al aumentar la frecuencia cardíaca durante el ejercicio (QT hipo

dinámico). El hecho de que el electrocardiograma de señal promediada no muestre la presencia de “potenciales tardíos” está a favor de una arritmia no producida por reentrada sino más bien “pospotenciales tempranos” como mecanismo arritmogénico. La dispersión del QT en las doce derivaciones electrocardiográficas fueron de menos de 1 ms, la variabilidad de los períodos cardíacos no pudo evaluarse por estar los pacientes con medicación de betabloqueantes desde el episodio arrítmico⁷.

Este caso a pesar de ser atípico en pacientes mayores a 40 años, no se escapa como objetivo principal el reconocimiento del personal del área de la salud, proporcionándole al paciente un diagnóstico temprano y eficaz, demostrando así la importancia de este trabajo en pro de disminuir la morbimortalidad en los pacientes con Síndrome QT Largo, así podrán empezar un estilo de vida normal luego de dicha patología.

IMPORTANCIA DEL TÉCNICO CARDIOPULMONAR EN EL CONOCIMIENTO DEL SQTL CON LA FINALIDAD DE REALIZAR UN DIAGNÓSTICO EFICAZ Y CORRECTA CLASIFICACIÓN PARA PODER DISMINUIR LA TASA DE MORTALIDAD

El síndrome de QT largo (SQTL) es una entidad caracterizada por una prolongación en la repolarización ventricular cardíaca, que induce frecuentemente arritmias ventriculares, en especial taquicardia ventricular polimorfa tipo torsades de pointes (TP). Su manifestación clínica típica la constituyen cuadros sincopales recurrentes, inducidos por el ejercicio o por estrés emocional ⁸.

La mortalidad es alta entre los pacientes sintomáticos no tratados. Un 20% de estos pacientes fallecen durante el primer año tras el síncope inicial, y aproximadamente un 50% a los 10 años. La introducción de una terapia específica reduce la mortalidad a largo plazo, por debajo del 5%. La disponibilidad de un

tratamiento eficaz (betabloqueadores, implantación de marcapasos o desfibrilador) refuerza la importancia de un diagnóstico acertado y temprano. Desdichadamente, existe con frecuencia un retraso en el establecimiento del diagnóstico, que puede llevar a la muerte del paciente. La pérdida de conciencia y la muerte súbita son los síntomas más comunes en el SQTL. Éstos se deben a las arritmias (TP) desencadenadas normalmente por ejercicio físico o estrés (miedo, enfado, ruidos, etc.) ⁹.

En los pacientes que experimentan el síncope, la TP revierte espontáneamente, por regla general, dentro del primer minuto. Cuando esto ocurre, el paciente recobra la conciencia, sin desorientación ni síntomas residuales. Si el ritmo de TP persiste durante un tiempo más largo, se genera hipoxia cerebral, y ésta puede, a su vez, ser la causa de convulsiones y muerte. Hasta un 10% de los casos de SQTL se diagnostican de epilepsia, normalmente de tipo generalizado, aunque no se conoce en la actualidad cuántas de las epilepsias primarias generalizadas se deben a un SQTL. A pesar de todo esto, se debe tener en cuenta que al menos un tercio de los pacientes nunca desarrollarán ningún tipo de síntomas ¹⁰.

Se muestra el caso de una niña de 12 años con un síndrome de QT largo congénito de presentación aislada, inicialmente considerado como epilepsia ingresada a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos tras sufrir, mientras realizaba ejercicio físico, una pérdida brusca de conciencia, con ausencia de pulso. Se le realizaron medidas de reanimación cardiopulmonar (RCP) básica, durante 17 minutos, hasta la llegada de la UVI móvil. En la monitorización electrocardiográfica se constató una taquicardia ventricular en TP. Tras realizar desfibrilación, el ritmo cardíaco de salida fue una asistolia, que se superó con maniobras de RCP avanzada y adrenalina intravenosa⁹.

Como antecedentes personales destacaban dos episodios de pérdida de conciencia de larga duración, cuando contaba 7 y 9 años. El electroencefalograma (EEG) realizado tras el último de estos episodios mostró un posible foco epileptógeno frontotemporal izquierdo, que persistió en estudios posteriores. Por

esta razón, se inició el tratamiento, que fue suspendido tres meses antes del presente episodio, al no mostrar episodios de pérdida de conciencia y evidenciarse una mejoría en el EEG. En la familia no se recogen antecedentes de síncope, muertes súbitas, arritmias o sordera. Ingresó en la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos en situación de coma (índice de Glasgow de 4 puntos), intubada y conectada a ventilación mecánica. A su ingreso presentaba: pH: 7,40; HCO₃ : 23 mEq/l; exceso de bases: -1,3; P_{O₂} : 271 mmHg; CPK: 1.256 U/L, y CPK-MB: 44 U/L. La auscultación cardíaca era normal. La ecocardiografía no demostró alteraciones anatómicas estructurales. Tanto en el electrocardiograma (ECG) inicial como en todos los que se realizaron con posterioridad se encontró una prolongación del intervalo QT con QT corregido (QTc) para la frecuencia cardíaca, según la fórmula de Bazett, superior a 0,46 s. La tomografía computarizada (TC) cerebral inicial fue normal. El estudio realizado a las 48 horas tras el ingreso mostró un importante edema cerebral, con aparición de áreas de isquemia en lóbulos occipitales y parietales que se agravaron en controles posteriores. A los 12 días del ingreso, la pérdida de los reflejos del tronco encefálico y la ausencia de actividad eléctrica encefálica constataron la muerte cerebral de la paciente⁹.

La discusión a la que se llegó en ese caso clínico fue que el SQTl se caracteriza por intervalos QT prolongados, labilidad del intervalo QT y taquicardia ventricular polimórfica. Las manifestaciones de la enfermedad varían, con una incidencia elevada de muerte súbita en algunas familias afectadas. Como sucedió en el caso presentado, al menos un 10% de los pacientes con SQTl se diagnostican previamente de epilepsia, aunque no se conoce en la actualidad cuántas epilepsias primarias generalizadas son secundarias a un SQTl. Por esta razón, el SQTl debe considerarse en todo adolescente o adulto joven que presente la siguiente secuencia: vértigo, dolor de cabeza, pérdida momentánea de visión, pérdida de conciencia y convulsiones. En algunos casos existe una sensación de pérdida de vida, previa al cuadro sincopal y a las convulsiones⁹.

En la paciente, la coincidencia de los episodios de pérdida de conciencia con la existencia de un foco epileptógeno en el EEG orientó el diagnóstico hacia un problema primariamente neurológico. Probablemente, la edad de presentación y los hallazgos del EEG orienta en el diagnóstico hacia una epilepsia parcial benigna de la infancia, lo que hizo que se instaurase tratamiento ¹¹.

La razón esgrimida para explicar este aumento no es la existencia de una mayor tasa de mutaciones espontáneas, sino una mayor eficacia en los diagnósticos de los casos silentes. La importante morbimortalidad de los pacientes no tratados y la gran eficacia del tratamiento preventivo resaltan la importancia de realizar un diagnóstico temprano. En este sentido, es precisa la realización de una historia clínica detallada. Unos antecedentes familiares de sordera, arritmias cardíacas o muerte súbita inexplicada orientarían el diagnóstico; también, la presencia de palpitaciones, disnea o sensaciones presincoales, tipo pérdida de vida previas, así como la aparición de los episodios durante la realización de ejercicio o en situación de estrés emocional¹¹.

En la paciente, uno de los datos que orientaba hacia el diagnóstico de SQTL fue la aparición de síncope asociados al ejercicio, ya que esta clínica se presenta en más de un 50% de los pacientes. Por otra parte, es imprescindible identificar los factores relacionados con una mayor incidencia de muerte súbita, como sordera congénita, antecedentes de síncope, sexo femenino y episodios documentados de TP o fibrilación ventricular. En la paciente concurrían al menos tres factores de riesgo, historia previa de síncope, sexo femenino y el registro de TP identificado en el momento del episodio sincopal, que desencadenó la muerte de la paciente. Cualquier niño que presente un QTc prolongado (0,46 s) o un QTc en el límite sintomático, asociado a alteración de la onda T o a una historia familiar positiva, debe remitirse al cardiólogo pediátrico para su evaluación. Ésta consistirá en una monitorización electrocardiográfica durante 24 horas, ECG en ejercicio y ECG sentado y de pie¹¹.

Además, el cardiólogo pediátrico debe coordinar el estudio familiar, iniciar una terapia adecuada y sugerir el consejo genético a la familia, ya que la

identificación de los genes asociados a la enfermedad ofrece nuevas oportunidades para la investigación combinada a escala molecular, celular y clínica. Dada la alta frecuencia de miembros de la misma familia con prolongación del QT (hasta un 88%), es importante realizar una historia clínica cuidadosa a la víctima de cualquier episodio de pérdida de conciencia y a sus familiares. Se debe indagar siempre sobre antecedentes de muerte súbita, mareos, pérdidas momentáneas de visión, desmayos, síncope, convulsiones refractarias a antiepilépticos convencionales o accidentes inexplicables en la víctima o sus familiares¹¹.

En cualquiera de estos casos debería realizarse un ECG de 12 derivaciones, tanto al niño que ha sufrido el episodio aparentemente letal como a sus padres. En cualquier caso, el cálculo automático del QTc nunca debe sustituir el cálculo manual, ya que una de las características del SQTl es la variabilidad del intervalo QT. Además, el cálculo del QTc debería realizarse de forma habitual por los electroencefalografistas ante cualquier paciente con pérdida de conciencia asociada a convulsiones. En definitiva, entender los principales elementos que caracterizan el SQTl, conocer las formas de presentación y estar capacitado para identificar su presencia en el ECG que permitirá atajar más eficazmente a este asesino silencioso⁹.

El conocimiento acerca del síndrome de QT largo congénito en el Técnico Cardiopulmonar es de gran importancia debido a que el síndrome es poco común, generalmente se hereda, en otros casos puede ser ocasionado por medicamentos, el resultado de un accidente cerebrovascular o algún otro trastorno neurológico. Este se puede producir como un ritmo cardíaco anormal (arritmia), un desmayo, pérdida del conocimiento (sincope) e inclusive la muerte súbita. Se estima que cerca de una de 2500 personas en Estados Unidos padecen del síndrome². Esto incrementa la alerta con el estudio genético y con las actuales opciones de tratamiento que se tienen. El Técnico Cardiopulmonar al conocer dichos tratamientos y estudiarlos puede diagnosticar de forma temprana y prevenir la muerte súbita prematura. Debido que en la actualidad ésta condición pasa

desapercibida en muchas partes del mundo causando el fallecimiento de muchas personas e incluso no ser reconocida como la causa de muerte. Los familiares de los individuos que han experimentado muerte súbita deben ser estudiados para descartar el SQTL y otras arritmias. Este es un trastorno tratable, que con el diagnóstico y terapia oportuna se evitarían la mayoría de las muertes.

El Técnico Cardiopulmonar al tener amplios conocimientos sobre el SQTL comenzando por la sintomatología con la que se manifiesta, en las personas que con mayor frecuencia se presenta (niños y jóvenes) y ante que situaciones aparece (en estrés, emoción o actividad física) y conociendo la historia clínica del paciente, se puede tener un indicio de estar en presencia del síndrome para luego éste ser tratado y estudiado por medio de los equipos especializados que manejan los técnicos como el electrocardiograma. Conociendo los parámetros normales que deben estar presente en el estudio, iniciando con la medición adecuada del complejo QRS hasta finalizar con la onda T y ver si éste varía con la frecuencia cardíaca para luego pasar a la medición del intervalo QT el cual es el afectado, y por último utilizar la fórmula de Bazett para el QTc ($QTc: QT/RR$) de esta manera se puede observar la anomalía en el paciente.

Este es uno de los métodos de diagnóstico con el cual se puede evidenciar la presencia del síndrome, realizado por el Técnico Cardiopulmonar que es el encargado de dicho estudio y por ende es de gran importancia su labor y conocimiento ya que con su ayuda se puede diagnosticar y disminuir la tasa de mortalidad por presencia del Síndrome de QT Largo en el mundo.

BENEFICIOS DE OTROS PAISES AL REALIZAR UN REGISTRO CORRECTO DEL SQTL

El SQTL es una causa común de muerte súbita en niños, adolescentes y adultos jóvenes ¹¹, afecta a varios genes y la manera más común de poseerlo es

heredándolo de sus progenitores. “Su frecuencia exacta no está determinada en países de Latinoamérica” ¹¹ dificultando el poder conocer mejor el progreso y eficacia de las terapias actuales y así poder emplear unas más novedosas, evitando en este territorio la mayor cantidad de sincopes y muerte súbita ¹². “En los Estados Unidos de América se calcula que puede afectar a uno de cada 5,000 nacimientos, y que cada año puede causar la muerte repentina de unos 3,000 a 4,000 niños y adultos jóvenes” ¹¹ “Se estima que cerca de 1 de cada 2,500 personas en EE.UU tiene SQTL. Las muertes súbitas debidas a SQTL continúan cobrando la vida de infantes, niños, adolescentes, y adultos de otra manera sanos, a una tasa inaceptablemente alta. Sin embargo, incrementando la alerta, con el estudio genético y actuales opciones de tratamiento, el SQTL se puede diagnosticar en forma temprana y la muerte súbita prematura puede ser prevenida” ¹⁰.

Los estudios sobre este síndrome comenzaron hace varias décadas pero no fue sino hasta el año 1979 que dos investigadores se muestran realmente y de forma independiente interesados en la investigación del trastorno hereditario frecuentemente letal con características únicas, y es allí cuando unen fuerzas para desentrañar esta misteriosa enfermedad creando así un Registro Internacional para el Síndrome de QT Largo. “Los principales objetivos fueron los cobrados a conocer mejor la historia natural, la evolución clínica y la eficacia de las terapias actuales y novedosas” ¹²

Es evidente, el conocimiento que se debe tener el personal de salud en el área de cardiología sobre este síndrome ya que “Es excepcional encontrar un importante congreso de cardiología sin una sesión dedicada al SQTL” ¹². Sin embargo hace 25 años no se sabía mucho sobre este síndrome, no existían muchos investigadores interesados en el tema, lo tomaban como una rareza médica. Al ser creado este Registro se demostró que este proyecto a largo plazo, contribuiría a una mejor comprensión y gestión de SQTL. En 1990 comenzaron los grandes hallazgos genéticos y moleculares con sus fenotipos clínicos bien

definidos y las genealogías familiares, jugando un papel importante en el descubrimiento de los secretos de este trastorno¹².

Así mismo “El Registro Internacional de SQTl ha mejorado la base de conocimientos de un trastorno cardíaco que ocurre con poca frecuencia, es por ello que se ha convertido en un paradigma en el estudio de tales condiciones”. Un registro como ese empleado en Venezuela o Latinoamérica arrojaría información importante dado que el clima, latitud y altitud son factores que modifican una enfermedad y se ampliaría el conocimiento sobre el comportamiento del SQTl en diferentes situaciones, sin embargo “los cardiólogos asociados en el Registro continúan ofreciendo a los médicos de todo el mundo la oportunidad de obtener asesoramiento sobre cómo manejar a sus pacientes con dicha patología”, sin embargo en Latinoamérica no se tienen las mismas condiciones que en otros países en cuanto a clima y tierras se refiere, si se habla de Venezuela su característica principal es ser un país tropical donde las temperaturas llegan a ser más altas que en EE.UU, esta característica es un gran factor modificable para enfermedades cardíacas, y sería un gran paso en la investigación del comportamiento de esta enfermedad en pacientes expuestos a la variante de un clima como el de Latinoamérica¹².

Se puede notar que “A principios de decenio de 1990, la biología molecular ha hecho progresos impresionantes, Las nuevas técnicas genéticas, especialmente de análisis de ligamento y detección de diferencias en la secuencia de ADN, ofrecían un potencial real para la identificación de genes. En Mutaciones que causan esta enfermedad¹².

Solo había un paso limitante, y no uno pequeño. Estas técnicas aun siendo poderosas, todavía dependían para su éxito en la disponibilidad de las genealogías clínicas bien desarrolladas. Árboles genealógicos grandes estudiados cuidadosamente con una separación clara entre los individuos afectados y no afectados eran esenciales. Aquí es donde el registro de las familias junto con un marcador de diagnóstico cuantitativo QT Corregido (QTc) y fenotipos clínicos bien definidos, jugó un papel decisivo en la oferta de los biólogos moleculares, material

ideal en el que realizar sus análisis”¹². Los primeros genes de SQTL identificados fueron los canales iónicos cardiacos de codificación, se tuvo suerte al ya existir técnicas que permitieron la evaluación funcional de los genes mutantes por los estudios de expresión celular¹².

En Latinoamérica las pruebas genéticas están aún de manera limitada, sin embargo es la prueba que se constituirá como método principal para el diagnóstico de SQTL en el futuro. Al identificarse todos los genes y se encuentre ampliamente disponible, la prueba permitirá dar un diagnóstico temprano y correcto de SQTL.¹¹“En algunos países de Latinoamérica ya se ofrece el servicio de la detección de las mutaciones del SQTL a través de varias compañías, incluyendo la española Sistemas Genómicos. Igualmente se llevan a cabo este análisis con fines de investigación en algunos centros o Institutos de Latinoamérica¹².

Es por ello que los países Latinoamericanos se deben sumar al Registro internacional del SQT, esto aportaría una cantidad de detalles sobre las variantes que pueden desencadenar un clima más cálido, con esto se daría un mejor diagnóstico gracias a los descubrimientos dados en el proceso.

CONCLUSIÓN

Se analizó el cuadro clínico de los tipos de Síndrome de QT Largo concluyendo que existe variabilidad del riesgo dependiendo de factores como defectos genéticos, duración del QT corregido y el sexo. Se analizaron estudios donde se evidencia que los pacientes con SQTL1 son más propensos a desencadenar arritmias con estrés físico o emocional, el SQTL2 con estrés físico y sonidos fuertes y SQTL3 con la bradicardia y el sueño, demostrando así que el SQTL3 es más grave al presentarse en situaciones cotidianas de los pacientes como lo es el sueño nocturno, el SQTL1 y SQTL2 se presenta en situaciones que tras la recomendación médica o cambiando el estilo de vida del paciente pueden evitarse. También al comparar el SQTL1, SQTL2 y SQTL3, se demostró que los pacientes con tipo 2 y 3 tienen más probabilidad de presentar muerte súbita o paro cardíaco antes de los 40 años, siendo este un dato importante en el diagnóstico de este síndrome.

Estudiando todo lo anterior expuesto se responde la interrogante de este trabajo monográfico, ya que se demuestra que sí existe relación entre la clasificación del SQTL congénito con la tasa de mortalidad de las mismas, al ser el tipo 2 y 3 más incidente en desarrollar el síntoma principal de esta canalopatía que es la muerte súbita cardíaca. Además se constató que el conocimiento acerca de los síntomas del síndrome de QT largo congénito es muy importante para el Técnico Cardiopulmonar (TCP) ya que esta patología pasa desapercibida o suele confundirse con otras enfermedades o trastornos, al ser el TCP el realizador de las principales pruebas es esencial conocer los tipos y ayudar en el diagnóstico de manera temprana y prevenir la muerte súbita, también ayuda a disminuir los fallecimientos de los pacientes que en algunos casos por el mal dictamen no es reconocido el síndrome como el causante de las muertes. Este síndrome es una patología que con un diagnóstico a tiempo y el tratamiento adecuado se pueden prevenir males mayores.

Por otra parte, al haber estudiado el beneficio de la creación del Registro Internacional de SQTl se muestra que al conocer la historia natural del síndrome, se puede conocer la evolución de pacientes ya tratados y verificar la eficacia de las terapias actuales y así mismo innovar con las nuevas tecnologías que salen a la luz diariamente. La creación de un Registro en Venezuela contribuiría a conocer y comprender un trastorno que es poco frecuente y a causa de esto es un enigma para muchos cardiólogos y técnicos cardiopulmonares, además de arrojar información importante del comportamiento de este síndrome con otras características climatológicas como las que están dadas en el país, ya que este es un factor importante en el desarrollo de las cardiopatías y especialmente en las canalopatías.

El Síndrome QT Largo, es producto de la expresión de mutaciones en los genes encargado del correcto funcionamiento de los canales iónicos, que generan el potencial de acción cardíaco. Cabe destacar que la implementación de los estudios genéticos realizados en EE.UU, en países de América Latina y especialmente en Venezuela, contribuiría a desarrollar los conocimientos del personal del área de cardiología en el país a cerca de este raro síndrome, ayudando a diagnosticar la clasificación específica del síndrome en pro de prevenir que se desarrollen los síntomas en los pacientes, así mismo incluir en pruebas de rutina la realización de electrocardiograma en neonatos para prever el desarrollo de esta canalopatía tempranamente y en caso de diagnosticarse implementar las medidas terapéuticas necesarias.

Se espera que esta investigación permita a los profesionales del área de la salud en general, al momento que ingrese un paciente con la patología antes descrita en cualquier centro asistencial, implementar el conocimiento oportuno para dar un diagnóstico temprano del SQTl; además de servir como marco de referencia bibliográfica para incursionar esta investigación en pro de disminuir la tasa de morbimortalidad.

Por último, se recomienda la creación de un registro en Venezuela que contribuiría a conocer y comprender un trastorno que es poco frecuente, además

de arrojar información importante del comportamiento de este síndrome con otras características climatológicas como las que están dadas en el país y la implementación de los estudios genéticos realizados en EE.UU, en países de América Latina y especialmente en Venezuela para un diagnóstico oportuno.

REFERENCIAS

1. Madeiros-Domingo A, Iturralde-Torres P, Ackerman M: Clínica y Genética del Síndrome de QT Largo. Revista Española de Cardiología, 2007; 60 (07): 739-52.
2. Juan M Lopez-Valcarcel; 1997-2007; 10 Preguntas Frecuentes Sobre El Síndrome QT Largo. Disponible en:<http://www.qtsyndrome.ch/faqsp.html>(acceso 10 de Abril de 2015).
3. Pellizcon O, Nannini S, Catalano A: Síndrome de QT Largo Congénito. De la Genética al Tratamiento. Revista de la Federación Argentina de Cardiología, 2008; 37:118-129.
4. Velasco-De La Cuesta A, Velasco-Caicedo A: Síndrome de QT Largo Congénito: Revisión de la Literatura. Revista de los Estudiantes de Medicina de la Universidad de Santander, 2010; 23 (03): 241,7.
5. Cruz M, RusC, GómezA, GavilánML, Calleja P, Gavilán M: Utilidad del Cribado Electrocardiográfico en Población Neonatal. Anales de Pediatría. 2011; 74 (5): 303-8.
6. Cabrera M, Ozores F: Síndrome del QT Largo. Revista Cubana de Pediatría. 2011; 83(1): 188-192.
7. Ruesta V: Una forma atípica del Síndrome de QT Largo: Heraldo de Muerte Súbita Cardíaca. Gaceta Medica Caracas. 2008; 116 (1): 41-45.
8. Garson A Jr, Dick M, Fournier A, Gillette PC, Hamilton R, Kugler JD, et al. The long QT syndrome in children. An international study of 287patients. Circulation 1993; 87:1866-72.
9. Ackerman MJ. The long QT syndrome. Pediatric Rev 1998; 19: 232-8.
10. SADS Foundation. Spanish, el Síndrome de QT Largo. Disponible en:<http://www.sads.org/Library/spanish-el-sindrome-de-QT-Largo#.V04hCVThBdg> (Acceso 10 de Abril de 2015)

11. Cardio Temas, 2014. El síndrome de QT Largo. Disponible en:<http://www.cardiotemas.com/article.asp?articleid=51> (Acceso 10 de Abril de 2015)
12. Moss A, MD; Schwartz P, MD. 25th Anniversary of the international Long-QT Syndrome Registry. An Ongoing Quest to Uncover the Secrets of Long-QT Syndrome. American Heart Association 2005; 111:1199-1201.