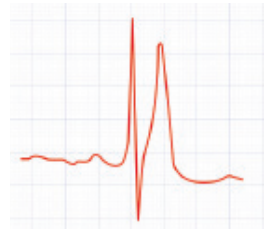




Síndrome de QT Corto

[7]
Genes

El síndrome de QT corto es una entidad genética muy rara producida en general por un aumento en la función de algunos canales iónicos cardíacos, que conduce a un acortamiento anormal de la repolarización cardíaca. Se asocia con una elevada predisposición a arritmias ventriculares, pudiendo los pacientes presentar síncope, parada cardíaca o muerte súbita. Como ocurre en el síndrome de QT largo, éstas pueden ser las primeras manifestaciones de la enfermedad y pueden ocurrir a cualquier edad.



Indicación de estudio genético:

- Pacientes con diagnóstico de QT corto (QTc <330 ms).
- Pacientes con sospecha diagnóstica de síndrome de QT corto (QTc <360 ms), que presenten algunas de las siguientes características:
 - Antecedentes personales o familiares de muerte súbita.
 - Historia previa de síncope de origen indeterminado.
 - Fibrilación ventricular de origen indeterminado.
- Familiares de pacientes con diagnóstico genético del síndrome de QT corto.

Rendimiento de estudio: 25%

La probabilidad de detectar una mutación patogénica cuando un paciente presenta diagnóstico de síndrome de QT corto no ha sido claramente establecida, aunque sería cercana al 25%.

Paneles Health in Code

Panel de Síndrome de QT Corto

7 genes

- El panel incluye aquellos genes con demostrada asociación con este fenotipo, cuya evidencia ha sido obtenida de las publicaciones más relevantes hasta la fecha.

KCNH2 **KCNJ2** **KCNQ1** CACNA1C CACNA2D1 CACNB2 CACNA1D*

Ampliación de estudio: Otros paneles que incluyen los genes de síndrome de QT corto



- Panel General de Arritmia Ventricular y Muerte Súbita sin Cardiopatía Estructural [77]

QT largo / QT corto / Brugada / taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica

- Panel General Enfermedades Cardiovasculares [380]

Miocardopatías / canalopatías / cardiopatías congénitas / enfermedades aórticas / miopatía esquelética / hipertensión pulmonar / dislipemias familiares

• HRS/EHRA/APHR expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHR in May 2013 and by ACCF, AHA, PACES, and AEPC in June 2013. Priori SG et al. Heart Rhythm. 2013 Dec;10(12):1932-63.

• HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). Ackerman MJ, Priori SG, et al. Europace. 2011 Aug;13(8):1077-109.