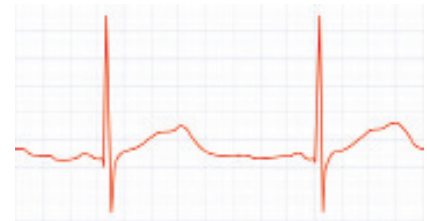


Síndrome de QT Largo

8/28
Genes

El síndrome de QT largo es una enfermedad genética asociada al funcionamiento anormal de canales iónicos cardíacos y que se manifiesta por un alargamiento del intervalo QT en el electrocardiograma. Esta anomalía predispone al desarrollo de arritmias ventriculares que pueden llevar a síncope, parada cardíaca y muerte súbita, pudiendo ser éstas las primeras manifestaciones de la enfermedad a cualquier edad. La prevalencia estimada de la enfermedad es de 1/2000, afectando individuos de diversas etnias. El patrón de transmisión generalmente es de tipo autosómico dominante, siendo mucho más rara la forma recesiva de la enfermedad (síndrome de Jervell y Lange-Nielsen, en donde se asocia a sordera neurosensorial).



Indicación de estudio genético:

- Pacientes con diagnóstico de síndrome de QT largo (score de Schwartz >3 o QTc >500 ms).
- Pacientes con sospecha clínica de síndrome de QT largo:
 - Individuos asintomáticos con electrocardiogramas seriados que demuestren valores de QTc >460 ms (prepubereres) o >480 ms (adultos).
 - Individuos con antecedentes personales o familiares de muerte súbita.
 - Individuos con historia previa de síncope de origen indeterminado.
 - Individuos con fibrilación ventricular de origen indeterminado.
- Familiares de pacientes con diagnóstico genético del síndrome de QT largo.

Rendimiento de estudio: 75-80%

El rendimiento diagnóstico en individuos correctamente caracterizados es de un 75-80%. La especificidad clínica del test es cercana al 95%. El valor clínico predictivo positivo, dependerá de la variante identificada, siendo en promedio del 60%. Cerca del 5% de los casos pueden ser portadores de más de una variante en el mismo o distintos genes.

Panel Health in Code

Panel de Síndrome de QT Largo

8 genes

- Este panel incluye los genes en donde se identifican la mayor parte de las mutaciones responsables del síndrome de QT largo, con probada asociación clínica.

KCNQ1 KCNH2 SCN5A KCNE1 KCNE2 KCNJ2 CACNA1C RYR2

Panel Ampliado Síndrome de QT Largo

28 genes

- Este panel incluye los **genes principales** asociados con mayor frecuencia al desarrollo de síndrome de QT largo. También incluye genes secundarios que se han asociado con esta entidad, aunque con un menor nivel de evidencia, y genes denominados candidatos, de los cuales solo existe evidencia funcional de asociación.
- Esta indicado en los casos en los que el diagnóstico del síndrome de QT largo está claro y no se han identificado mutaciones en el panel básico de 8 genes. Este panel permite identificar variantes potencialmente asociadas con el fenotipo en aquellos genes donde las mutaciones responsables son menos frecuentes.
- Debería considerarse como primera aproximación si se pretende realizar un estudio genético exhaustivo de esta patología, ya que es el panel más completo del mercado.

CACNA1C KCNH2 SCN5A ANK2 CALM2 CAV3 KCNJ5 SCN4B TRDN HCN4 KCND3* KCNE3* PTRF*
 KCNE1 KCNJ2 AKAP9 CALM1 CALM3 KCND2 RYR2 SNTA1 FHL2* KCNA5* KCNE5* NOS1AP* SCN1B*
 KCNE2 KCNQ1*

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



- Panel General de Arritmia Ventricular y Muerte Súbita sin Cardiopatía Estructural [77]
- Panel General de Arritmias Cardíacas [218]
- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

• HRS/EHRA/APHS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHS 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.
 • Recommendations for the use of genetic testing in the clinical evaluation of inherited cardiac arrhythmias associated with sudden cardiac death: Canadian Cardiovascular Society/Canadian Heart Rhythm Society joint position paper. Gollob MH et al, Can J Cardiol. 2011 Mar-Apr;27(2):232-45.
 • Clinical utility gene card for: long-QT syndrome (types 1-13). Beckmann BM1, Wilde AA, Käb S et al. Eur J Hum Genet. 2013 Oct;21(10).
 • Genetic testing for long QT syndrome and the category of cardiac ion channelopathies. Modell SM, Bradley DJ, Lehmann MH. PLoS Curr. 2012 May 3.