

cardiaca, siendo finalmente diagnosticada de Síndrome de QT largo congénito.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino de cinco años, procedente de Marruecos, con antecedentes de sordera neurosensorial congénita bilateral, que acude acompañada de su madre al servicio de urgencias pediátricas de nuestro centro tras sufrir desvanecimiento con caída desde su propia altura con traumatismo craneoencefálico (TCE) asociado. Ante la dificultad en la anamnesis por la barrera idiomática no se indaga sobre las características del episodio que produjo la caída, de manera que se tomó una actitud dirigida hacia el TCE dado que presentó una exploración patológica a la palpación frontal. Se solicitó un TAC craneal y se decidió el ingreso hospitalario a cargo de neurocirugía para vigilancia clínica tras objetivarse una fractura hundimiento del hueso frontal, sin complicaciones intracraneales asociadas. A las 48 horas la paciente se va de alta sin secuelas.

Al año siguiente, esta paciente consulta nuevamente en el servicio de urgencias de nuestro centro, por un nuevo episodio de desvanecimiento mientras estaba corriendo, con rápida recuperación y encontrándose asintomática posteriormente. En esta ocasión, se indaga sobre los antecedentes familiares durante la anamnesis, refiriendo su madre el fallecimiento de

otro hijo a los nueve años, que también tenía antecedentes de sordera neurosensorial y presentó síncope de repetición de características similares.

La paciente presentó en esta ocasión una exploración anodina. Se le realizó electrocardiograma (ECG) (figura 1), presentando un ritmo sinusal, a 75 lpm., un eje izquierdo con QRS estrecho. Un intervalo PR de 130 milisegundos y un QTc de 0,48 segundos, sin otras alteraciones. Debido a la presencia de signos de alarma, así como objetivarse un intervalo QTc alargado, se realizó interconsulta al servicio de Cardiología Pediátrica. Tras ello, se solicitaron pruebas diagnósticas de segundo nivel para descartar un posible origen cardiogénico del síncope. Se realizó ecocardiografía y analítica sanguínea, ambas anodinas, así como un holter en el que se confirmó un alargamiento del QTc, presentando un QTc medio de 0,49 segundos. Además, se realizó una ergometría en la que se objetivó una respuesta cronotrópica reducida y un comportamiento paradójico del QTc.

Tras ello se inició tratamiento con propranolol a 2 mg/kg/día y se solicitó estudio genético, resultando finalmente determinó la presencia de homocigosis para mutación p.Glu261Serfs*2 en el gen KCNQ1, siendo esto compatible con un síndrome de QT largo congénito tipo 1 o síndrome Jervell y Lange-Nielsen.

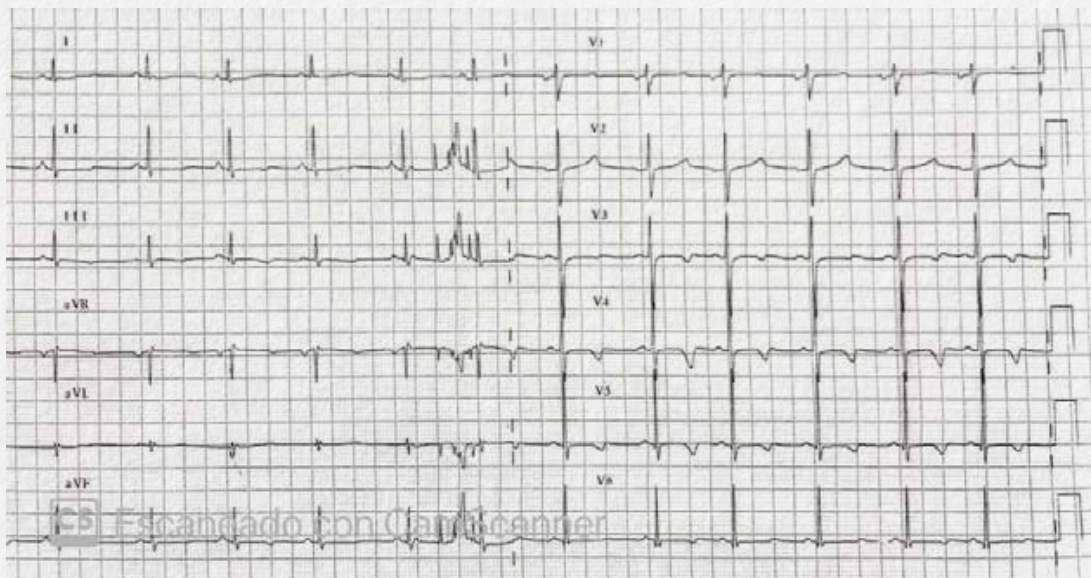


Figura 1. Electrocardiograma de la paciente

Discusión

Los síncope son un motivo de consulta frecuente en las urgencias pediátricas. A pesar de que la mayoría de ellos presentan una etiología benigna, siendo más frecuentes los síncope vasovagales, es importante realizar un adecuado diagnóstico diferencial, ya que un 8 % de los síncope pediátricos pueden estar asociados a cardiopatías estructurales o arritmogénicas potencialmente letales. Para ello, es vital la realización de una historia clínica completa, incluyendo antecedentes familiares y teniendo en cuenta los signos de alarma^{1,4}.

Además, es crucial la realización de un electrocardiograma ante todo paciente que consulte por síncope, no olvidando la medición de intervalos y la corrección del intervalo QT en función de la frecuencia cardíaca (Qt_c)^{1,4}.

En la primera visita al servicio de urgencias de nuestra paciente no se indagó en la causa de la caída, realizándose un abordaje dirigido a la repercusión del TCE, sin realizarse ECG. En su segunda visita, podemos apreciar que la paciente, además de los hallazgos patológicos objetivados en el ECG, presentaba varios signos de alarma como el antecedente familiar de muerte súbita o la aparición del síncope durante el ejercicio físico.

En caso de que tras la historia clínica y exploración del paciente encontremos algún signo de alarma, así como en aquellos casos en lo que encontremos un electrocardiograma patológico, debe solicitarse interconsulta a cardiología pediátrica para la ampliación del estudio con pruebas diagnósticas de segundo nivel (ecocardiograma, holter, ergometría...) con el fin de descartar patología cardíaca^{1,2,4}.

En nuestro caso, el haber objetivado un intervalo Qt_c superior a los límites normales para su sexo y edad (0.35-0.46 segundos), permitió establecer un tratamiento precoz ante la sospecha de un síndrome de QT largo⁴⁻⁶.

El síndrome de QT largo congénito (SQTL) es uno de los síndromes asociados a síncope de repetición de origen cardiogénico. En nuestra paciente se confirmó genéti-

camente la presencia de una mutación compatible con este síndrome, definido por una canalopatía caracterizada por una alteración en la repolarización que predispone a arritmias ventriculares (característica la Torsada de Pointes) y muerte súbita. Esta alteración en la repolarización queda reflejado en el electrocardiograma como un alargamiento en el intervalo Qt_c^{5,6}.

Puede tener causas congénitas o adquiridas. Entre las adquiridas encontramos alteraciones electrolíticas (hipopotasemia, hipomagnesemia o hipocalcemia), el uso de algunos medicamentos como el ondansetrón o las quinolonas, así como algunas patologías como el hipertiroidismo⁷⁻⁹. En cuanto a las formas congénitas, se han descrito se han más de 500 mutaciones distribuidas en 17 genes relacionados con el síndrome de origen genético. Sin embargo, las variantes patogénicas en los tres genes principales, KCNQ1, KCNH2, SCN5A, representan aproximadamente del 80-90 % de todos los casos, que se han visto asociados al SQTL tipo 1, 2 y 3 respectivamente. La penetrancia varía entre un 25 y un 90 %, y a su vez se ha descrito una forma autosómica dominante o síndrome de Romano Ward, que es puramente cardíaco; y una forma recesiva o síndrome de Jervell Lange Nielsen asociado a sordera neurosensorial, con peor pronóstico. Por tanto, debe considerarse en el diagnóstico diferencial este síndrome ante un paciente con síncope de repetición y sordera neurosensorial congénita, como ocurre en nuestra paciente^{5,6,10}.

Tiene un espectro clínico amplio, pudiendo ser asintomático o debutar como muerte súbita hasta en un 13 % de los casos. Se ha apreciado una relación fenotipo-genotipo, de manera que los desencadenantes del evento y el tipo de arritmias asociadas difieren en los tres tipos principales del SQTL. De esta manera, característicamente, el SQTL tipo 1 presentan arritmias ventriculares inducidas con el ejercicio^{5,6,11}.

Una vez descartadas causas adquiridas como alteraciones electrolíticas o fármacos que alteran la repolarización, debe solicitarse estudio genético ya que contribuye al diagnóstico, y en algunos casos, al tratamiento y pronóstico. Sin embargo, el estudio genético presenta una disponibilidad limitada, así como la ausencia de

mutación no excluye el diagnóstico¹⁰. De esta manera, para el diagnóstico precoz se ha desarrollado un sistema de puntuación de 1 a 9 puntos, denominado Índice de Schwartz (tabla I) que calcula la probabilidad para el diagnóstico de SQT¹². Este sistema de puntuación tiene en cuenta la historia familiar, la clínica y los hallazgos electrocardiográficos, de manera que en nuestra paciente resultaría de seis puntos, con alta probabilidad diagnóstica.

Los pacientes sintomáticos que no reciben tratamiento tienen una mortalidad del 20% al año y del 50 % a los 10 años del primer evento de arritmia ventricular, por ello es crucial un tratamiento precoz^{5,6,12,13}. Ante la alta sospecha tras confirmarse un Qtc alargado en el holter, en nuestra paciente se instauró tratamiento con propranolol, constituyendo los betabloqueantes la primera línea de tratamiento en este síndrome. La simpatectomía izquierda es otra alternativa terapéutica que, aunque clásicamente se ha reservado para casos refractarios o con intolerancia a los beta-

bloqueantes, recientemente se ha empezado a realizar de manera electiva en los SQT¹ tipo 1 dados los beneficios ofrecidos en este subtipo¹³. De hecho, recientemente se ha propuesto a nuestra paciente por persistencia de los episodios, para la realización de esta cirugía en el Hospital *Royal Brompton*, en Londres.

Conclusiones

Lo síncope son un motivo de consulta frecuente en pediatría. En estos pacientes es crucial la realización de una adecuada historia clínica y un electrocardiograma con el fin de descartar datos de alarma que puedan sugerir un origen cardiogénico.

Ante un paciente con síncope de repetición en el que observemos una prolongación en el QTc en el ECG, debemos sospechar un síndrome de QT largo, instaurando ante una alta sospecha tratamiento precoz con betabloqueantes con el fin de evitar eventos arrítmicos potencialmente letales.

Tabla I. Índice de Schwartz

VARIABLE	PUNTUACIÓN
Electrocardiograma	
QTc \geq 480 ms	3
QTc 460-470	2
QTc 450 (varones)	1
Torsades de pointes	2
Alternancia en onda T	1
Muecas en la onda T en 3 derivaciones	1
Bradicardia	0.5
Historia clínica	
Síncope con estrés	2
Síncope sin estrés	1
Sordera congénita	0.5
Historia familiar	
Familiares con SQT ¹ confirmado	1
Muerte súbita inexplicada en familiares de primera línea < 30 años	0.5

Probabilidad diagnóstica SQT¹: \geq 4 puntos: alta probabilidad; 2-3 puntos: probabilidad intermedia; < 1 punto: baja probabilidad

Bibliografía

1. Ortega M., Gutiérrez-Larraya F. Síncope en pediatría. En *Cuadernos de estimulación cardiaca nº 16* (Vol. 6). Madrid: Medtronic Ibérica S.A; 2013. p.111-118. Disponible en: <https://campusdearritmias.com/wp-content/uploads/2014/05/016.pdf>
2. Fernández Álvarez R, González García J. Diagnóstico y tratamiento del síncope. En: *Protocolos diagnósticos y terapéuticos pediátricos*. 2020;(1) p. 177-182. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/14_sincope.pdf
3. Massin MM, Bourguignon A, Coremans C, Comté L, Lepage P, Gérard P. Syncope in pediatric patients presenting to an emergency department. *The Journal of Pediatrics*. agosto de 2004;145(2):223-8. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0022347604000939>
4. Wren C. Cardiac causes for syncope or sudden death in childhood. *Archives of Disease in Childhood*. 1 de octubre de 1999;81(4):289-91. Disponible en: <https://adc.bmj.com/lookup/doi/10.1136/adc.81.4.289>
5. Medeiros-Domingo A, Iturralde-Torres P, Ackerman MJ. Clínica y genética en el síndrome de QT largo. *Revista Española de Cardiología*. 2007;60(7):739-52. Disponible en: <https://www.revespcardiol.org/es-clinica-genetica-el-sindrome-qt-articulo-13108280>
6. Kramer DB, Zimetbaum PJ. Long-QT Syndrome. *Cardiology in Review*. Septiembre de 2011;19(5):217-25. Disponible en: <https://journals.lww.com/00045415-201109000-00001>
7. El-Sherif N, Turitto G, Boutjdir M. Acquired long QT syndrome and torsade de pointes. *Pacing Clinical Electrophysiology* 2018; 41:414-421. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/pace.13296>
8. Kallergis EM, Goudis CA, Simantirakis EN, Kochiadakis GE, Vardas PE. Mechanisms, Risk Factors, and Management of Acquired Long QT Syndrome: A Comprehensive Review. *The Scientific World Journal* 2012; 2012:1-8. Disponible en: <http://www.hindawi.com/journals/tswj/2012/212178/>
9. Crediblemeds. Medicamentos que se deben evitar en pacientes con QT prolongado congénito [Internet]. 2023. Disponible en: https://www.crediblemeds.org/index.php/tools/pdfdownload?f=dta_sp
10. Peter J Schwartz, MD, Michael J Ackerman, MD, PhD. Congenital long QT syndrome: Diagnosis. En: UpToDate [Internet]. 2019. Disponible en: https://www.uptodate-com.scs.a17.csinet.es/contents/congenital-long-qt-syndrome-diagnosis?search=Congenital%20long%20QT%20syndrome:%20Treatment&source=search_result&selectedTitle=5~150&usage_type=default&display_rank=5
11. Peter J Schwartz, MD, Michael J Ackerman, MD, PhD. Congenital long QT syndrome: Epidemiology and clinical manifestations. En: UpToDate [Internet]. 2023. Disponible en: https://www.uptodate-com.scs.a17.csinet.es/contents/congenital-long-qt-syndrome-epidemiology-and-clinical-manifestations?search=Congenital%20long%20QT%20syndrome:%20Epidemiology%20and%20clinical%20manifestations&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1
12. Schwartz PJ, Moss AJ, Vincent GM, Crampton RS. Diagnostic criteria for the long QT syndrome. An update. *Circulation* [Internet] 1993; 88:782-784. Disponible en: <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/01.CIR.88.2.782>
13. Peter J Schwartz, MD, Michael J Ackerman, MD, PhD. Congenital long QT syndrome: Treatment. En: UpToDate [Internet]. 2023. Disponible en: https://www.uptodate-com.scs.a17.csinet.es/contents/congenital-long-qt-syndrome-treatment?search=Congenital%20long%20QT%20syndrome:%20Treatment&source=search_result&selectedTitle=1~150&usage_type=default&display_rank=1

