

El síndrome de QT largo

Sinónimos: Síndrome de QT largo familiar, Síndrome de QT largo congénito

Formas específicas: Síndrome de Romano-Ward, Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen, Síndrome de Timothy

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras.

En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción del síndrome de QT largo familiar

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome del QT largo congénito (SQTL) es una enfermedad cardíaca hereditaria caracterizada por una prolongación del intervalo QT en el ECG de superficie y por un riesgo elevado de arritmias potencialmente mortales.
- **Epidemiología:** La prevalencia de la enfermedad se estima en alrededor de 1 entre 2.500 nacimientos.
- **Clínica:** Los dos síntomas cardinales de SQTL son: episodios de síncope, que pueden conducir a parada cardíaca y muerte súbita, y anomalías electrocardiográficas, que incluyen la prolongación del intervalo QT y las anomalías de la onda T.
- **Etiología:** El origen genético de la enfermedad fue descubierto a mediados de los años 90 y todos los genes identificados hasta el momento codifican para subunidades de los canales iónicos cardíacos o para las proteínas implicadas en la modulación de las corrientes iónicas.
- **Manejo y pronóstico:** El manejo de la enfermedad debe comenzar siempre por un tratamiento con betabloqueantes, salvo que existan contraindicaciones. Si, a pesar de administrar una dosis máxima de betabloqueantes, el paciente presenta episodios de síncope, debe valorarse la colocación de un desfibrilador automático implantable (DAI) teniendo en cuenta las características del paciente (edad, sexo, historial clínico y perfil genético, incluyendo las mutaciones específicas y la presencia de inestabilidad eléctrica en ECG/Holter). Si el paciente no tolera los betabloqueantes o no son efectivos en la prevención de arritmias o síncope, o el paciente no quiere o no se puede implantar un desfibrilador (DAI), puede practicarse una denervación simpática cardíaca izquierda. En general, para los pacientes diagnosticados y tratados correctamente, el pronóstico del SQTL es bueno. Sin embargo, existen algunas excepciones graves para pacientes con variantes del SQTL: pacientes con síndrome de Timothy (caracterizado por una prolongación marcada del intervalo QT, sindactilia y afectación del sistema nervioso), pacientes con el síndrome de Jervell y Lange-Nielsen (una forma grave de SQTL asociada a sordera congénita y la aparición muy temprana de arritmias cardíacas) con mutaciones en el gen KCNQ1 y pacientes con SQTL tipo 3 con bloqueo auriculoventricular 2:1 y una aparición muy temprana de arritmias cardíacas.

La discapacidad en el curso del síndrome de QT largo familiar

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?**

Con el fin de evitar todo riesgo de parada cardíaca o de muerte súbita, las personas afectadas deben limitar ciertas actividades físicas.

El ruido puede ser muy molesto para ellas y toda agresión sonora (timbres o ruidos repentinos) o emocional (positiva o negativa) puede provocar malestar.

El tratamiento con betabloqueantes puede provocar un cansancio importante con consecuencias en el ámbito escolar, profesional y deportivo. En ocasiones, estos betabloqueantes pueden provocar sensaciones de frío intenso muy molestas con problemas de origen circulatorio que afectan a los dedos, la nariz y las orejas (acrosíndrome).

Todas estas situaciones afectan igualmente a las personas que tienen un Desfibrilador Automático Implantado (DAI, ver “¿Existe un tratamiento para este síndrome?”)

Para las personas afectadas por el síndrome de Jervell y Lange-Nielsen, la sordera profunda es la causa de una discapacidad que afecta a la comunicación. En la infancia temprana, la deficiencia auditiva representa una limitación para la adquisición del lenguaje y para el aprendizaje de la lectura, la escritura, el cálculo... Más tarde, la discapacidad puede generar problemas para comunicarse y adquirir nuevas competencias. Un manejo médico adaptado limita las situaciones de discapacidad; sobre todo la implantación coclear precoz permite en los niños adquirir un lenguaje adecuado (ver “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

Para las personas afectadas del síndrome de Timothy, la sindactilia de los dedos puede limitar la ejecución de ciertos gestos al dificultar la capacidad de prensión.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

La mayoría de personas afectadas por el síndrome tienen una vida diaria normal que no se ve limitada por la enfermedad excepto en los esfuerzos físicos intensos y el deporte (ver más abajo).

En los niños afectados por el **síndrome de Jervell y Lange-Nielson**, la sordera causa una deficiencia que debe compensarse rápidamente para que puedan adquirir el lenguaje. Actualmente, los niños pueden beneficiarse de unos implantes cocleares que se colocan mediante un procedimiento quirúrgico. Estos restablecen una audición diferente de la normal y necesitan una reeducación auditiva (ortofonía), pero por lo general permitirán la adquisición de un lenguaje de buena calidad. Los sistemas de ayuda para la comprensión de mensajes sonoros (inducción magnética, bluetooth u ondas FM) son compatibles con el DAI.

Para los niños afectados por el síndrome de Timothy, la sindactilia puede ser corregida quirúrgicamente.

- “Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida diaria?

La mayor parte del tiempo, este síndrome tiene poco impacto en la vida familiar, social y profesional. Sin embargo, algunos padres pueden sentirse abrumados por la afectación de sus hijos y sobreprotegerlos.

La única contraindicación es la práctica de una actividad deportiva en competición. La práctica de una actividad física de ocio, que en ningún caso debe ser intensa, está autorizada si se respeta el tratamiento betabloqueante y la hipopotasemia (insuficiencia en potasio) está corregida.

Ciertos deportes están estrictamente prohibidos: deportes acuáticos, baloncesto, fútbol, tenis, rugby, buceo, escalada... Es necesario consultar a un cardiólogo antes de comenzar cualquier actividad.

En el caso de portar un DAI, las limitaciones en la vida diaria son más importantes. Se insistirá sobre ello con un programa de educación terapéutica. La conducción automovilística requiere que se adopten ciertas precauciones e incluso puede prohibirse en determinados casos: al menos en las primeras semanas que siguen a la implantación.

Los viajes no están contraindicados. En aeropuertos, al pasar un control de seguridad, habrá que indicar al personal si se es portador de un DAI y mostrar la tarjeta identificativa. El paso a través de un control de seguridad debe hacerse tranquilamente, sin detenerse.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad y la práctica deportiva?

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño, como el manejo del paro cardíaco y actividad deportiva adaptada. Es especialmente importante que el centro escolar esté informado de la existencia y el uso del desfibrilador externo semiautomático (DESA).

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad durante el período de gestación?

En líneas generales, se deberán tomar en cuenta las siguientes recomendaciones y advertencias:

- El tratamiento con betabloqueantes no deberá interrumpirse durante el embarazo ni durante el postparto.
- El tratamiento con betabloqueantes durante la lactancia debe discutirse con el equipo médico caso por caso.
- Existe un riesgo bajo para el recién nacido de sufrir una hipoglucemia o de tener problemas cardíacos al nacer (síndrome de QT largo neonatal).
- Se recomienda que las mujeres embarazadas sean atendidas en una sala de maternidad habilitada para embarazos de riesgo (de nivel 2 mínimo).
- Al nacimiento, se recomienda realizar al niño una evaluación cardiológica (ECG, Holter) y un diagnóstico genético si la mutación familiar es conocida, con el objetivo de tomar medidas de prevención si se confirma el diagnóstico.

1. Syndrome du QT long familial. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, julio de 2008. Dr. Giuseppe CELANO, Dr Lia CROTTI, Prof. Peter SCHWARTZ, editores expertos.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=658&Disease

2. Le syndrome du QT long. Encyclopédie Orphanet Grand Public, julio de 2015. Con la colaboración de : Dr. Isabelle Denjoy (CHU Bichat), Centre de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, CHU Pitié-Salpêtrière, Paris – Prof. Philippe Charron (coordinador del Centre national de référence pour les maladies cardiaques héréditaires, CHU Pitié-Salpêtrière, CHU Ambroise Paré) – Prof. Hervé Le Marec, l'institut du thorax, Unité Inserm UMR1087/CNRS UMR6291, centre de référence maladies rythmiques héréditaires, Nantes AFMHRC, Association Française des Maladies Héréditaires du Rythme Cardiaque.

https://www.orpha.net/data/patho/Pub/Int/fr/LeSyndromeDuQTLong_FR_fr_PUB_ORPHA768.pdf

3. Traducida y adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Roberto Barriaes Villa, Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, octubre de 2016.

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, octubre de 2016