



:: Síndrome de QT largo familiar



- Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por el Pr. Le Marec para su aplicación en Francia, revisada y publicada en Orphanet en 2008.
- Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos farmacológicos, pueden no estar validados en el país en el que usted ejerce.

Sinónimos:

Síndrome de QT largo congénito

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

Definición:

Es una enfermedad hereditaria caracterizada por una prolongación del intervalo QTc en el ECG que se acompaña generalmente de cambios en la morfología de la onda T.

$QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido en el ECG en segundos, intervalo RR entre dos complejos QRS en segundos, [Trazado ECG](#))

Esta anomalía en el electrocardiograma revela una alteración de la repolarización ventricular que expone al riesgo de taquiarritmias ventriculares (torsades de pointes, fibrilación ventricular), que pueden causar síncope y muerte súbita. Puede haber numerosos genes implicados pero los 3 genes más frecuentes son: KCNQ1, KCNH2 y SCN5A. Cada uno provoca un cuadro clínico ligeramente distinto. Algunos medicamentos pueden ser muy peligrosos.

Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet.](#)

Menu	
Ficha para los servicios de ambulancias	Ficha para las urgencias hospitalarias
Sinónimos	Problemática en una urgencia
Mecanismo	Orientación
Riesgos particulares en una urgencia	Medidas complementarias y hospitalización
Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo	Donación de órganos
Precauciones	Números de emergencia
Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria	Bibliografía en francés
Para obtener más información	Anexo

Ficha para los servicios de ambulancias

Llamada para atender a un paciente afectado por el síndrome de QT largo

Sinónimos

- ▶ Síndromes de Romano y Ward, de Jervell y Lange-Nielsen, de Timothy

Mecanismo

- ▶ enfermedad congénita de herencia principalmente autosómica dominante (Romano y Ward, Timothy) pero con algunas formas de herencia autosómica recesiva (Jervell y Lange-Nielsen), con una prevalencia al nacimiento de un individuo de cada 5000. Se trata de una canalopatía, que provoca anomalías de los canales del potasio y/o del sodio, lo que conlleva una alteración de la repolarización ventricular

Riesgos particulares en una urgencia

- ▶ trastornos graves del ritmo cardíaco: torsades de pointes, fibrilación ventricular, etc.
- ▶ síncope, a menudo durante o después de un esfuerzo o durante un período de estrés
- ▶ muerte súbita

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- ▶ betabloqueantes
- ▶ desfibrilador implantable
- ▶ a veces: marcapasos, simpatectomía izquierda

Precauciones



- mala interpretación de un síncope ante un cuadro pseudoneurológico (convulsión del niño, etc.)
- hay muchos medicamentos contraindicados o desaconsejados, entre los que se incluyen: antiarrítmicos (incluida la amiodarona), diuréticos no ahorradores de potasio, neurolépticos, antidepresivos, antihistamínicos, antiinfecciosos (hay listas para consultar)
- vigilar estrechamente la hipopotasemia ya que puede favorecer arritmias ventriculares graves.
- todo síncope con QT largo debe ser estudiado
- el estrés puede favorecer la aparición de los trastornos

Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria

- ▶ calcular el QTc (QTc largo > 440 ms)
- ▶ fibrilación ventricular y otras causas de parada circulatoria: sin particularidades
- ▶ torsades de pointes recidivantes: inyección i.v. lenta de 2 g de sulfato de magnesio, después mantenimiento con 3 a 20 mg/min; betabloqueante i.v. (propranolol 1 mg/min sin sobrepasar los 10 mg)

Para obtener mas información

- ▶ Dr. Pérez- Villacastín / Dra. Cañadas

Unidad de Arritmias, Instituto Cardiovascular, Hospital Clínico San Carlos.

Dirección: Profesor Martín Lagos, sn

28040 Madrid

+34 913303696

vcanadas@secardiologia.es

jvillacastin@secardiologia.es

▶ Dr. Josep Brugada

Hospital Clínic, University of Barcelona, Spain
+34 932275703
jbrugada@clinic.ub.es

▶ Dr. Pablo Peñafiel Verdú

Unidad de Electrofisiología y Arritmias, Unidad de Cardiopatías Familiares, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.
+34 968369211
pablopenafielv@gmail.com

▶ Dra. Esther Zorio

Servicio de Cardiología
Hospital Universitario La Fe
+34 961244000 (secretaria de cardiologia)
zorio_est@gva.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemática y recomendaciones en una urgencia

Las situaciones de urgencia se presentan en dos contextos diferentes:

1. El paciente es atendido por un síncope o una muerte súbita.

El objetivo es hacer el **diagnóstico** y empezar el **tratamiento de urgencia** (estabilización hemodinámica y prevención de recidivas).

- ▶ Si el paciente está en parada circulatoria por fibrilación ventricular:
 - maniobras de reanimación y desfibrilación
 - monitorización electrocardiográfica continua. Hacer siempre un electrocardiograma y registrar todos los episodios de malestar general.
 - buscar sistemáticamente:
 - los medicamentos que toma o ha tomado el paciente (preguntar especialmente por cambios recientes)
 - otros factores desencadenantes: esfuerzo (especialmente natación), estrés emocional o sonoro, etc.
- ▶ Ante un trastorno del ritmo incesante (síncope convulsivo por torsades de pointes recidivantes):
 - Garantizar una **asistencia en un lugar tranquilo**. El estrés es un factor desencadenante importante para estos trastornos del ritmo.
 - Poner una **inyección de magnesio** (bolo intravenoso de 2 g de sulfato de magnesio en inyección intravenosa lenta, seguida de una perfusión continua de 3 a 20 mg/min de sulfato de magnesio).
 - Si **esto no resulta eficaz**: inyección intravenosa lenta de un betabloqueante, por ejemplo, propranolol (p. ej., Sumial[®], ampollas de 5 mg)
 - **En el adulto**: inyección i.v. lenta de 1 mg por minuto sin sobrepasar la dosis de 10 mg (2 ampollas).
 - **En el niño** se recomienda utilizar una posología i.v. de 0,1 mg/kg
 - **En caso de persistencia** de la tormenta eléctrica: sedación, intubación y ventilación
 - **Sobre todo, no utilizar amiodarona (Trangorex[®]), que es ampliamente utilizada en las paradas cardíacas con arritmias ventriculares repetitivas**
- ▶ **Si el paciente es atendido después de un síncope**
 - **Es fundamental hacer el diagnóstico** de síncope y de síndrome de QT largo
 - Calcular intervalo QTc. Un valor > 440 ms en varones y >460 ms en mujeres se considera patológico. A menudo, los pacientes con arritmias presentan valores muy prolongados (> 500 ms)
 - Analizar la morfología de la onda T (ondas bífidas o alternancia, es decir, cambios latido a latido en la morfología y eje de la onda T...).
 - No considerar nunca un síncope como banal si el QT es prolongado.
 - Hay que medir la duración del intervalo QT y calcular el QT corregido:
 $QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido en el ECG, intervalo RR entre dos complejos QRS, o número de milímetros por 4 ciclos). Ver [Trazado ECG](#)



- En todos los casos, tener cuidado de no utilizar sustancias antiarrítmicas tóxicas (ver [anexo](#))

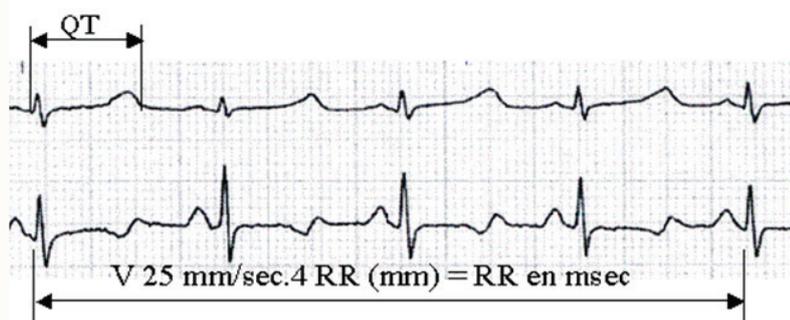
2. El paciente está afectado por un síndrome de QT largo pero es tratado por otro problema médico.

Es importante no pasar por alto el diagnóstico, haciendo una valoración exhaustiva y sistemática del ECG, para poder poner en marcha estrategias dirigidas a disminuir el riesgo arrítmico (**muy especialmente evitar fármacos que puedan prolongar la repolarización ventricular**).

- ▶ Es fundamental no pasar por alto el diagnóstico del síndrome de QT largo
 - $QTc > 440$ ms +/- anomalía de la morfología de la onda T.
 - Historia clínica cuidadosa: antecedentes familiares de QT largo, síncope o muerte súbita.
 - Averiguar si ha habido casos de síncope convulsivo asociados a un trastorno del ritmo ventricular paroxístico (torsades de pointes). En caso de convulsiones, hacer sistemáticamente un ECG (muchos pacientes han sido diagnosticados erróneamente de epilepsia en los primeros episodios).

$QTc = QT / \sqrt{RR}$ (QT medido en el ECG en segundos, intervalo RR entre dos complejos QRS en segundos, o número de milímetros en 4 ciclos en un ECG estándar a velocidad de 25 mm/s y dividido entre 100).

Trazado ECG



- Hacer una **analítica** y comprobar que la **potasemia** sea normal
- **Atención a todas las situaciones que puedan bajar la potasemia** (por ejemplo, reposición tras una hemorragia grave)
- **No interrumpir el tratamiento con betabloqueantes cuando esté prescrito**
- Organizar inmediatamente una **vigilancia con monitorización** del paciente
- No es frecuente que **los pacientes lleven implantados desfibriladores o marcapasos** pero, en dicho caso, habrá que tomar las **precauciones** habituales para evitar un incidente **en caso de cirugía con bisturí eléctrico**
- **Evitar los medicamentos peligrosos** (ver [anexo](#))

Orientación

Si se trata de un síncope o de una parada circulatoria:

- ▶ ¿Dónde? Centro hospitalario universitario (CHU) con centro de referencia para las arritmias hereditarias. De otro modo, servicio de cardiología con competencias para tratar los trastornos del ritmo.
- ▶ ¿Cuándo? lo más rápidamente posible
- ▶ ¿Cómo? tras la estabilización hemodinámica, mediante vigilancia con monitorización

Interacciones medicamentosas, contraindicaciones y precauciones de uso

- ▶ Evitar los medicamentos potencialmente tóxicos (ver [anexo](#))

Anestesia

- ▶ Algunos **anestésicos (halogenados) pueden empeorar el QT largo**
- ▶ Atención también a todas las situaciones que puedan hacer bajar la **potasemia**, lo que agravaría la situación del ritmo
- ▶ **Evitar el estrés**

Medidas terapéuticas complementarias y hospitalización

Deben tomarse con la ayuda de los centros de referencia y/o de competencia para las arritmias hereditarias.

- ▶ **Dar al enfermo y/o a sus padres una información lo más completa posible.** Informarles sobre las precauciones que se deben tomar, pero también sobre aquello que el enfermo está autorizado a hacer.
- ▶ **Tener un especial cuidado a la hora de comunicar el diagnóstico** (los miembros de la familia que reciban esta noticia también pueden estar afectados sin saberlo)
- ▶ **Dado que el síndrome es familiar, solicitar rápidamente contactar con la familia para informarles.**
- ▶ **Es aconsejable disponer de ayuda psicológica desde el momento del anuncio del diagnóstico.**

Donación de órganos

La donación de órganos es posible, excepto el corazón. No se conocen afecciones de otros órganos en esta enfermedad genética.

Números de emergencia

- ▶ Dr. Pérez- Villacastín / Dra. Cañadas

Unidad de Arritmias, Instituto Cardiovascular, Hospital Clínico San Carlos.
Dirección: Profesor Martín Lagos, sn
28040 Madrid
+34 913303696

- ▶ Dr. Josep Brugada

Hospital Clínic, University of Barcelona, Spain
+34 932275703

- ▶ Dr. Pablo Peñafiel Verdú

Unidad de Electrofisiología y Arritmias, Unidad de Cardiopatías Familiares, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.
+34 968369211

- ▶ Dra. Esther Zorio

Servicio de Cardiología, Hospital Universitario La Fe
+34 961244000 (secretaría de cardiología)

Bibliografía en francés

Lupoglazoff JM, Denjoy I, Guicheney P, Casasoprana A, Coumel P. Congenital long QT syndrome. Arch Pediatr. 2001 May;8(5):525-34.

Probst V, Kyndt F, Allouis M, Schott JJ, Le Marec H. Genetics and cardiac arrhythmias. Arch Mal Coeur Vaiss. 2003 Nov;96(11):1054-62.

Sitio web del Centro de referencia de las enfermedades cardíacas hereditarias (Centre de référence des maladies cardiaques héréditaires): www.cardiogen.aphp.fr

Anexo

Los medicamentos contraindicados son aquellos que se han asociado a casos documentados de torsades de pointes. Los medicamentos desaconsejados o que se deben utilizar con precaución son las sustancias que no son electrofisiológicamente neutras. Por razones farmacodinámicas o debido a su pertenencia a una familia o a una clase terapéutica, es mejor evitarlos o prescribirlos únicamente bajo una monitorización electrocardiográfica estricta.

► **MEDICAMENTOS CARDIOVASCULARES**

1. Antiarrítmicos de clase I

■ **Contraindicados:**

- Quinidina (Cardioquinol[®], Longaquin[®])
- Disopiramida (Rythmodan[®], Dicorynan[®])

■ **Desaconsejados:**

- Flecainida (Apocard[®])
- Propafenona (Rythmonorm[®])

La mexiletina (Mexitil[®]) y la lidocaína (Lincaina[®]) son antiarrítmicos de clase Ib que tienden a acortar el intervalo QT y que, por lo tanto, no son nocivos en teoría y, a veces, pueden ser beneficiosos; sin embargo, solo deben utilizarse bajo una vigilancia especializada.

2. Antiarrítmicos de clase III

■ **Contraindicados:**

- Amiodarona (Trangorex[®])
- Sotalol (Sotapor[®])

3. Diuréticos

■ **Contraindicados:**

- Todos los diuréticos no ahorradores de potasio

4. Vasodilatadores cerebrales

■ **Contraindicados:**

- Los derivados de la vincamina: Tepavinca[®]

► **LOS PSICOFÁRMACOS**

■ **Contraindicados:**

- Neurolépticos:
 - Clorpromazina (Largactyl[®], droperidol (Droleptan[®]), haloperidol (Haldol[®]), tioridazina (Meleril[®])
- Antidepresivos:
 - Imipramina (Tofranil[®])
 - desipramina (Pertofran[®])
 - amitriptilina (Deprelío Tryptizol[®])
 - doxepina (Sinequan[®])
 - maprotilina (Ludiomil[®])

■ **Desaconsejados:**

Todos los medicamentos de la familia de las fenotiazinas, butirofenonas, benzamidas, imipraminas y del litio.

▶ **LOS ANTIINFECCIOSOS**

■ **Contraindicados:**

- Eritromicina (Bronsema[®], Eritrogobens[®], Eritroveinte[®], Pantomicina[®]) y amfotericina B (Fungizona[®], ambisome[®], Abelcet[®])
- Trimetoprim + sulfametoxazol (Septrin[®], Momentol[®], Soltrim[®])
- Amantidina (Amantadina[®])
- Pentamidina (Pentacarinat[®])
- Cloroquina (Resochin[®]), halofantrina (Halfan[®])
- Azoles: Ketoconazol (Ketoisdin[®], Panfungol[®], Fungarest[®], Keto-cure[®]), miconazol (Fungisdin[®], Pasedon[®], Tremix[®], Daktarin[®]), itraconazol (Canadiol[®], Hongoseril[®], Sporanox[®])

■ **Desaconsejados:**

Todos los macrólidos, mefloquina (Lariam[®])

▶ **ALERGOLOGÍA**

■ **Contraindicados:**

- Antihistamínicos H1 no anticolinérgicos:
- Terfenadina (Cyater[®], Ternadin[®])

■ **Desaconsejados:**

- Los demás antihistamínicos H1 no anticolinérgicos:
 - Cetirizina (Zyrtec[®], Virlix[®]), loratadina (Clarityne[®]), oxatomida (Oxatokey[®])
- Los antihistamínicos anticolinérgicos:
 - Hidroxizina (Atarax[®]), ciproheptadina (Periactin[®], Viternum[®]), prometazina (Fernergran[®]), dexclorfeniramina (Polaramine[®]), alimemazina (Variargil[®], Théralène[®]), mequitazina (Mircol[®]), doxilamina (Dormidina[®])
- Los productos clasificados en los “descongestionantes”
 - que contengan antihistamínicos, ejemplos: Benadryl[®], Rinospray Antialérgico[®], etc.

Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración del Prof. Hervé Le Marec del Centro de referencia de los trastornos del ritmo cardíaco de origen genético (Centre de référence des troubles du rythme cardiaque d'origine génétique), de la Asociación Bien Vivre avec le QT long (Vivir Bien con el QT largo), y del Dr. Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, en Francia.

Fecha de realización: 7 de noviembre de 2008

Estas recomendaciones han sido adaptadas a España con la colaboración de los Dres. Esther Zorio del hospital La Fe de Valencia, María Victoria Cañadas del Hospital Clínico San Carlos de Madrid y Juan Ramón Gimeno del Hospital Virgen de la Arrixaca de Murcia.

Fecha de adaptación: septiembre de 2012

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Shire A.G. 