

Arritmias potencialmente malignas asociadas a déficit de carnitina: la importancia del Síndrome de QT corto

Raquel Galán Lozano; José Ángel Guardiola Olmos; Elisa Pino Ruiz; Aránzazu Nicolás Martínez; Moisés Sorlí García; Amalia Lidia Pozuelo. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

La deficiencia primaria de carnitina causada por mutaciones que regulan su transportador es una causa tratable de miocardiopatía. Entre sus manifestaciones clínicas más importantes se encuentran: hipoglucemia, alteraciones musculares y alteraciones cardíacas, siendo éstas últimas la expresión fenotípica más frecuente con un porcentaje de hasta 62% de individuos con afectación cardíaca exclusiva. La afectación cardíaca puede traducirse tanto en alteración estructural por depósito de ácidos grasos en el interior celular (dando como resultado miocardiopatía hipertrófica o dilatada) como en alteración de la conducción eléctrica por disregulación de los canales iónicos, dando como resultado un aumento en su función y anomalías en el ECG similares a las descritas en la hiperpotasemia, tales como QT corto y ondas T picudas.

El síndrome de QT corto por deficiencia primaria de carnitina puede ser causante de arritmias graves de distinta morfología, incluyendo arritmias ventriculares, fibrilación ventricular y muerte súbita. El acortamiento del QT puede ser igual de arritmogénico que el QT largo y por lo tanto mortal. El tratamiento sustitutivo con L-carnitina es capaz de revertir la miocardiopatía y las alteraciones en el ECG si se instaura de forma precoz.

Presentamos el caso de un niño con sospecha de metabolopatía por cifras bajas de carnitina detectadas en cribado neonatal. Embarazo y periodo neonatal sin incidencias. Asintomático hasta el momento. Tras recibir el resultado del cribado metabólico se confirma el diagnóstico mediante estudio genético y biopsia de piel.

Se encontraron dos mutaciones en gen SLC22A5: p.Arg283Stop (previamente descrita) y p.Tyr479Stop (no descrita con anterioridad y presumiblemente patogénica). En la biopsia de fibroblastos se encontró baja actividad enzimática (16%) del transportador de carnitina. Dado el diagnóstico de confirmación se inicia tratamiento sustitutivo precoz con L-carnitina. En una revisión se detectan alteraciones en el ECG consistentes en patrón de QT corto (QT < 310 ms con ondas T gigantes) que coincidían con mal cumplimiento del régimen terapéutico. El niño se negaba a tomar el tratamiento por el fuerte olor corporal a pescado que éste produce.

Nuestro paciente es hospitalizado para instaurar tratamiento intravenoso carnitina. Los controles electrocardiográficos se fueron normalizando hasta hacerlo por completo tras diez días de tratamiento.



Figura I. Electrocardiograma que muestra intervalo QTc corto (310 ms) y ondas T picudas en precordiales, coincidente con mal cumplimiento terapéutico.

La deficiencia primaria de carnitina es una de las causas potencialmente tratables de miocardiopatía. Es importante conocer esta enfermedad y las manifestaciones clínicas que produce para poder instaurar tratamiento de forma precoz y mantener un seguimiento adecuado del paciente que nos permita detectar fallos en el cumplimiento terapéutico