

Pérdida de conciencia en una familia ¿Origen cardiológico o neurológico?

María del Carmen Lorenzo Martín. María José Riego Ramos. Amadeo Ignacio Redondo Torres. Francisco Javier Salas Salguero.

- Varón de 9 años.
- Dos episodios de pérdida de conciencia en los últimos 10 días.

Características:

- **Previo** al episodio: No cortejo neurovegetativo previo
- **Durante** el episodio:
 - Inicio brusco.
 - Pérdida de conciencia, caída, oculoversión, rigidez y clonías de miembros superiores.
 - Duración: 2 minutos.
- **Posterior** al episodio: Somnolencia.
- Factores **relacionados**:
 - Día de mucha actividad.
 - Por la noche.
 - Afebril, no cuadro catarral ni síntomas infecciosos pre-episodio.
 - No ha tomado fármacos.

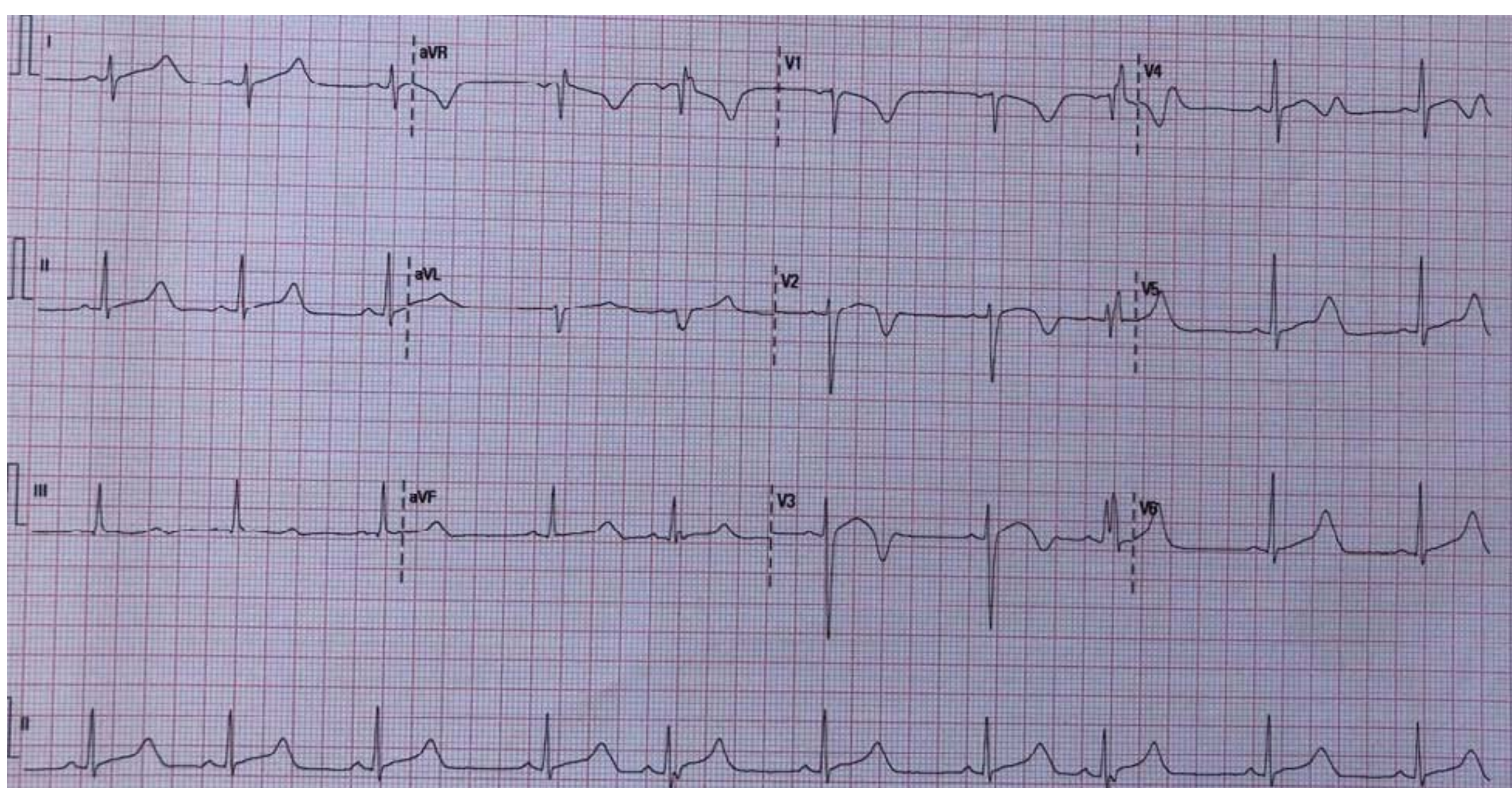


- **Antecedentes personales:** Sin interés.
- **Antecedentes familiares:**
 - Madre: VIH. Epilepsia generalizada de predominio nocturno **con mal control con levetiracetam y perampanel.**
 - Padre distrofia miotónica de Steinert.
 - Hermana sana.
 - Abuelo materno porta un DAI por un episodio de muerte súbita abortada.

Exploración física:

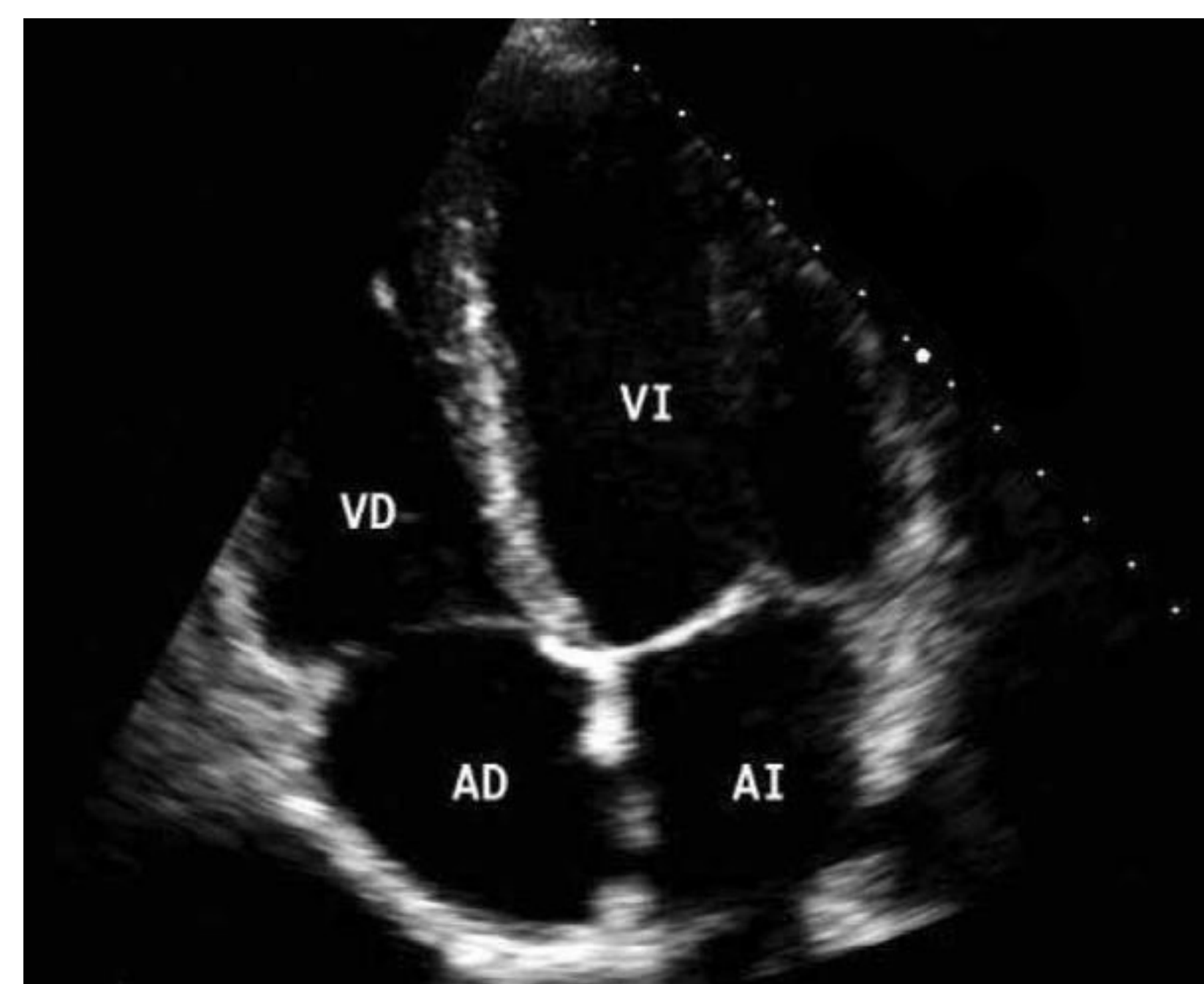
- P: 24.9 kg. Glucemia 145 mg/dl. Tª36.4°C TA 99/58. FC 74 lpm.
- BEG. Buena coloración de piel y mucosas. BHyP.
- **AC: soplo I-II/VI.** AP: Normal.
- NRL: CyO. PINRLA. PPCC normales. Tono normal. Fuerza 5/5. No disimetría ni disdiadococinesia. Marcha en tándem normal. Romberg negativo. RCP negativo. No meníngeos.

Electrocardiograma



Ritmo sinusal a 57 lpm. Eje QRS 90°. PR 140 ms. No signos de sobrecarga e hipertrofia. Ondas T negativas hasta V3. **Qt c 500 mseg.**

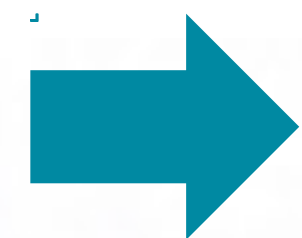
Ecocardiografía



Sin alteraciones



La madre también tenía una "epilepsia"
¿Le hacemos un ECG?



Qt 0.55 segundos



Su abuelo materno portaba un DAI...



Holter



Breve taquicardia ventricular tipo Torsade de pointes durante la noche.

Estudio genético

Mutación *p.Leu1608Pro* en gen **SCN5A**



Leu 1608 forma parte del sensor de voltaje del canal de Na 'Nav 1.5'



Se confirma misma mutación en la madre

Síndrome de QT largo se caracteriza por la presencia de un intervalo QT prolongado debido a una repolarización retardada.

Las manifestaciones clínicas son variables desde pacientes asintomáticos, síncope, hasta muerte súbita por fibrilación ventricular.

Se han relacionado más de 17 genes que codifican proteínas formadoras de los canales de potasio, sodio, calcio y otras proteínas de la membrana del miocito responsables de los síndromes familiares.

CONCLUSIONES

- Ante todo episodio de síncope debemos **realizar un ECG** al ser una prueba inocua, rápida y de fácil acceso en cualquier centro.
- **Importancia de la anamnesis** → La muerte súbita de origen cardíaco en la infancia tiene un origen genético y, por tanto, heredable.
- **El estudio genético** de los familiares de un paciente con episodio de muerte súbita es clave para poder identificar a los portadores de mutación genética → La muerte súbita suele ser la primera manifestación de la patología y realizarlo puede evitarla.