

PD52- Síndrome do QT longo e Morte Súbita – A Nossa Experiência

Marta António, Paula Martins, Maria Teresa Dionísio, Isabel Santos, António Pires, Ricardo Duarte, Lúcia Ribeiro, Eduardo Castela
Hospital Pediátrico de Coimbra

Introdução: O Síndrome do QT Longo (SQTL) é a descrição fenotípica de um grupo de distúrbios da repolarização do miocárdio caracterizado por um prolongamento do intervalo QT no electrocardiograma (ECG). Associa-se a arritmias ventriculares, particularmente torsade de pointes (TdP), e a um risco aumentado de morte súbita. O SQTL pode ser congénito ou adquirido, sendo as formas congénitas maioritariamente causadas por mutações genéticas autossómicas dominantes. Clinicamente pode manifestar-se com episódios de síncope, tonturas ou palpitações desencadeados por episódios de trauma, emoções, esforços ou durante o sono.

Objectivo: Caracterização clínica e molecular, para estratificação do risco de morte súbita, das crianças com SQTL seguidas no nosso Serviço.

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos das crianças com o diagnóstico de SQTL seguidas na consulta de Cardiologia Pediátrica. Todas foram submetidas a avaliação clínica, electrocardiográfica, ecocardiográfica, Holter e estudo genético.

Resultados: Foram observadas 7 crianças com idades compreendidas entre 1 mês e 12 anos, sendo 6 do sexo masculino. As manifestações clínicas mais frequentes foram síncope e taquicardia ventricular em 5 e 4 casos, respectivamente. A mediana do QTc no ECG basal foi 0,48 segundos (mínimo 0,43 e máximo 0,64). Em 3 crianças o Holter revelou TdP. Foram todas medicadas com β -bloqueante e 3 colocaram pace-maker (VVIR). Através do estudo genético, identificaram-se 4 SQTL tipo II, 2 SQTL tipo I e 1 SQTL tipo III, encontrando-se em curso outros 2 estudos. A criança com SQTL tipo III faleceu. Nas 2 crianças com SQTL 1 e 2 foram identificadas as mesmas mutações nas mães e num dos pais.

Comentários: Os autores alertam para a necessidade do diagnóstico precoce do SQTL em lactentes e crianças com síncope e/ou bloqueio aurículo ventricular completo. É fundamental o tratamento atempado, pela diminuição significativa da morbilidade e da mortalidade (22% vs 5%) que se associa a esta patologia. A terapêutica e o prognóstico, nomeadamente o risco de morte súbita, dependem da mutação genética subjacente, razão pela qual é fundamental o estudo genético do doente e dos seus familiares directos.

Palavras-chave: Síndrome do QT longo, morte súbita, estudo genético