

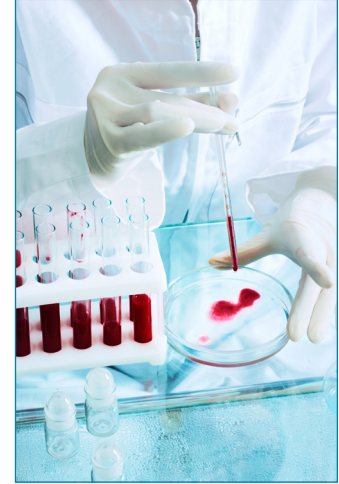
## Síndrome Romano-Ward

### Descripción

El síndrome de QT largo es una canalopatía arritmogénica caracterizada por una grave alteración en la repolarización ventricular, traducida electrocardiográficamente por una prolongación del intervalo QT. Predispone a muerte súbita por arritmias ventriculares malignas del tipo de torsade de pointes.

### Indicaciones

- Confirmación diagnóstica.
- Individuos con historia familiar.
- Estudio predictivo en familiares a riesgo.



### Genética

El Síndrome de Romano-Ward es una enfermedad autosómica dominante. Los individuos afectados presentan mutaciones en heterocigosis, siendo raros los causados por mutaciones de novo.

El SQTl presenta gran heterogeneidad genética. Existen más de 500 mutaciones distribuidas hasta la fecha en 10 genes (ver tabla).

Tipo	Locus	Gen	Proteína	Corriente	Frecuencia%
Romano-Ward (autosomic dominant)					
<b>SQTl1</b>	11p15.5	KCNQ1/KVLQT1	Principal, subunit $\alpha$ IKs	K	30-35
<b>SQTl2</b>	7q35-36	KCNH2/HERG	Principal, subunit $\alpha$ IKr	K	25-30
<b>SQTl3</b>	3p21-p24	SCN5A	Principal, subunit $\alpha$ INa	INa	5-10
<b>SQTl4</b>	4q25-q27	ANKB	Accesory, anquirine	Ca/Na	<1
<b>SQTl5</b>	21q22.1	KCNE1/mink	Accesory, subunit IKs	K	<1
<b>SQTl6</b>	21q22.1	KCNE2/MIRP1	Accesory, subunit IKr	K	<1
<b>SQTl7</b>	17q23	KCNJ8	Principal, subunit $\alpha$ Kir 2.1	K	<1
<b>SQTl8</b>	12p13.3	CACNA1	Principal, subunit $\alpha$ Cav1.2	K tipo L	<1
<b>SQTl9</b>	3p25	CAV3	Accesory, caveoline 3	Na	<1
<b>SQTl10</b>	11q23	SCN4B	Accesory, subunit 4 INa	Na	<1

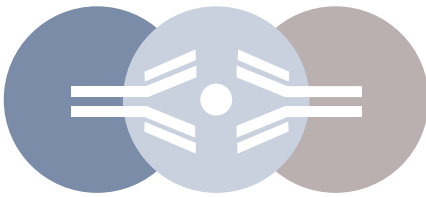
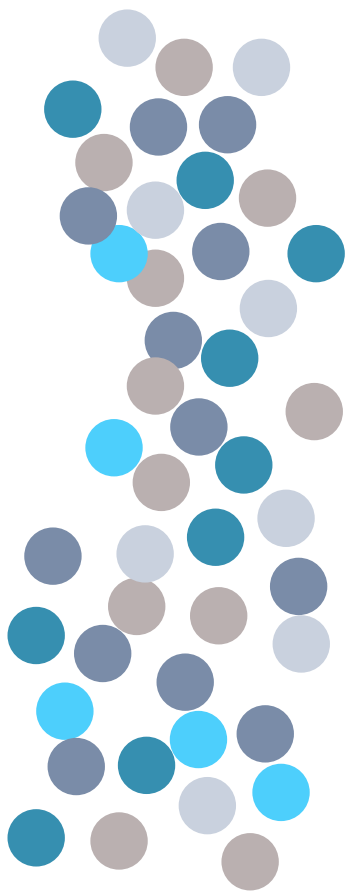
Tabla1. Genes involucrados en el síndrome de QT largo

Estos genes codifican para unidades formadoras de poro de canales iónicos, principalmente de K y Na. Las mutaciones en los genes KCNQ1, HERG y SCN5A son responsables de aproximadamente el 60-75% de los casos, si bien, en los últimos años se han añadido 7 genes más a la lista que explican tan sólo el 5% de los casos.

A pesar de los avances, una cuarta parte de los casos no tiene mutaciones en los genes descritos hasta la momento, por lo que el SQTl continúa siendo motivo de estudio.

### ESTRATEGIA DE ESTUDIO MOLECULAR

Se realiza por secuenciación directa de los genes asociados a la enfermedad de forma secuencial.



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

