# ESTUDIO FAMILIAR Y GENÉTICO DE LAS CANALOPATÍAS

Algunas enfermedades del sistema eléctrico del corazón pueden condicionar la aparición de arritmias malignas en los individuos jóvenes. Entre las enfermedades del sistema eléctrico se encuentran el síndrome de Brugada, el síndrome de QT largo y el síndrome de QT corto.

Estas enfermedades eléctricas del corazón pueden afectar a la activación o a la recuperación eléctrica tras cada latido. El síndrome del QT largo hace referencia a la prolongación anormal del tiempo de recuperación eléctrica del corazón. En el síndrome de QT corto la alteración es inversa, es decir la recuperación eléctrica del corazón tras cada latido se acelera. En el síndrome de Brugada existe un problema (un retraso) en la activación eléctrica de una parte concreta del corazón localizada en el ventrículo derecho.

Estas tres enfermedades son de causa genética. Existen alteraciones que afectan a los canales cardiacos de potasio y sodio. Las canalopatías pueden ser causadas por mutaciones espontáneas (afecta a una persona) o bien ser transmitida de forma hereditaria por los padres.

## ¿Cómo se diagnostican y que síntomas tiene?

Estas enfermedades se reconocen por una alteración en el electrocardiograma, bien espontánea o bien provocada por la administración de medicamentos. Pueden permanecer silentes sin que la persona que lo padece tenga ningún síntoma en la mayoría de los casos. No obstante, algunos de los pacientes que sufren una de estas enfermedades pueden tener arritmias malignas que desemboquen en pérdida de conocimiento e incluso muerte súbita. A veces esta enfermedad afecta a varios individuos en la misma familia. El diagnóstico adecuado es preciso para realizar una correcta valoración del riesgo y comenzar un tratamiento preventivo eficaz.

Usted o un familiar suyo ha sido diagnosticado de uno de estos síndromes. Le ofrecemos la posibilidad de realizar una revisión que consideramos importante no solo para usted, sino también para el resto de su familia. La revisión consistiría en la elaboración de una historia clínica (preguntas sobre sus síntomas y antecedentes clínicos), una exploración física (auscultación, etc), un electrocardiograma y un electrocardiograma de 24 horas de duración (Holter). Es posible que además le aconsejemos la realización de una prueba de esfuerzo o de provocación con un fármaco para desenmascarar alteraciones ocultas en el electrocardiograma.

En el caso que usted otorgue su consentimiento recogeremos una muestra de sangre para realización de estudios bioquímicos y genéticos sobre esta enfermedad. Los datos recogidos serán almacenados en soporte informático y se conservará una muestra de sangre congelada para realizar un posterior análisis.

Llamando al **teléfono 945007304 (secretaría del S. Cardiología HUA CCEE)** en horario de mañana en días laborables, le daremos una cita para nuestra consulta (se le solicitará el nombre del familiar suyo afecto evaluado por nosotros). Si tiene cualquier duda sobre estas revisiones, no dude en llamar a este teléfono e intentaremos solucionarle cualquier problema que pueda tener.