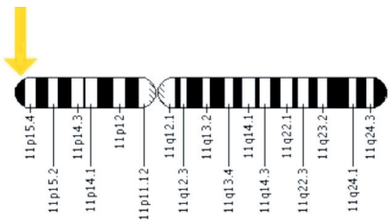
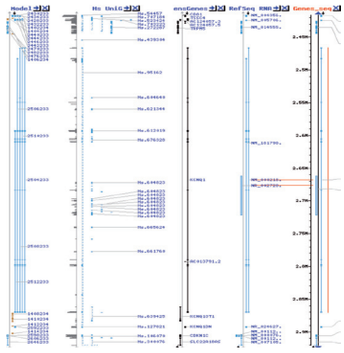
Síndrome del Q-T largo (Romano-Ward)

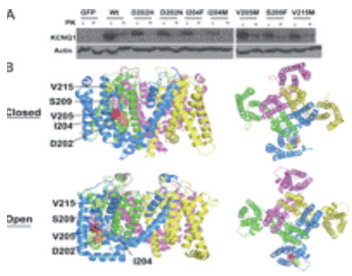
Estudio del Gen KCNQ1 (También conocido como LQT1 y otros)

Codifica para la subunidad alfa del canal de potasio, dependiente de voltaje, tipo I, perteneciente a la subfamilia KQT.



11p15.5 2,466,220 to 2,870,339



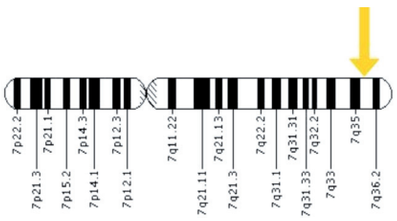


Se haya implicado en el Síndrome Q-T largo de tipo 1
Esta variante del síndrome es la más relevante en cuanto a su prevalencia 1:7000*
En este gen se ha descrito, aproximadamente, el 75% de las más de 140 mutaciones vinculadas con el síndrome QT.
Los pacientes cuyo caso se haya ligado a una alteración en este gen suelen ofrecer una respuesta positiva a Beta-bloqueantes.

Estudio del Gen KCNH2 (También conocido como LQT2 y otros)

Miembro 2 de los genes codificadores de canales de potasio dependientes de voltaje pertenecientes a la subfamilia H.

Mutaciones vinculadas con él determinan la aparición del síndrome QT largo de tipo 1.

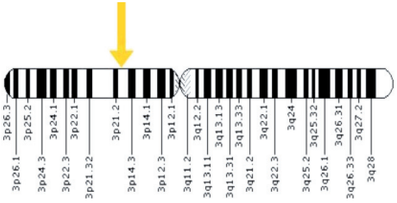


7q36.1150,642,048 a 150,675,013

Los pacientes suelen ofrecer, también en este caso, una buena respuesta a Betabloqueantes.

Estudio del Gen SCN5A (También conocido como LQT3 y otros)

Codifica para la subunidad alfa de los canales de sodio dependientes de voltaje de tipo V.
Al menos 30 de las mutaciones descritas en este gen se han asociado con la aparición del Síndrome QT de Tipo 3.



3p21 38,589,552 to 38,691,163

Estas alteraciones se relacionan con una apertura prolongada de los canales de sodio que alteran el ritmo cardíaco.

** Otras fuentes hablan de una prevalencia global de 1:2500 que daría una incidencia mucho más alta de casos asociados al Tipo 1.*