

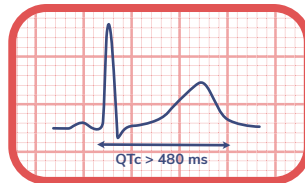
# SÍNDROME DO QT LONGO (SQT)

A SQT congênita é uma canalopatia geneticamente determinada, caracterizada pelo prolongamento do intervalo QT, na ausência de causas secundárias, geralmente associado a anormalidades na morfologia da onda T.<sup>1</sup>

## CRITÉRIO DIAGNÓSTICO<sup>2</sup> (Qualquer um dos critérios)

- Score de Schwartz  $\geq 3,5$ .
- Presença de mutação patogênica em genes associados à SQT. QT corrigido (QTc)  $\geq 480$  ms em ECGs repetidos.
- QTc 460-479 associado a síncope inexplicada.
- Excluir causas secundárias de prolongamento do QT como hipocalcemia, hipomagnesemia, uso de medicações que prolongam a repolarização, como alguns antibióticos, antieméticos, etc.

Para maiores informações, consulte: [www.crediblemeds.org](http://www.crediblemeds.org)



Score de Schwartz

## INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO (IA)<sup>1</sup>

- Probando com fenótipo de SQT.
- Familiar de primeiro grau, após estudo genético do probando.

**Rendimento do teste genético é 70%**

## IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO<sup>1</sup>

- Confirmar um diagnóstico no probando.
- Rastrear e aconselhar familiares para diagnóstico precoce da doença.
- Identificar pacientes de alto risco arritmico, de acordo com a variante patogênica encontrada em conjunto com a duração do QTc.
- Estabelecer tratamento gene-guiado: na SQT1 (gene KCNQ1), por exemplo, o uso de beta bloqueador de ação central é altamente eficaz e simpatectomia pode ser benéfica, enquanto na SQT3 (gene SCN5A) a medicação mais eficaz é a mexiletina.
- Identificar variantes raras, como SCN5A E1784K, com fenótipo misto de síndrome de QT longo tipo 3, doença de sistema de condução e SBr1.

## PRINCIPAIS GENES RELACIONADOS<sup>3</sup>

|       |         |
|-------|---------|
| KCNQ1 | KCNJ5   |
| KCNH2 | CACNA1C |
| SCN5A | AKAP9   |
| CALM1 | TRDN    |
| CALM2 | CAV3    |
| CALM3 | ANK2    |
| KCNJ2 | SCN4B   |
| KCNE1 |         |

### Referências:

- Wilde AAM, et al. 2022. doi: [10.1016/j.hrthm.2022.03.1225](https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.1225).
- Schwartz PJ, Crotti L, Insolia R. 2012. doi: [10.1161/CIRCEP.111.962019](https://doi.org/10.1161/CIRCEP.111.962019)
- Clinical Genome Resource <https://clinicalgenome.org>
- Magalhães LP, et al. 2016. Arq Bras Cardiol; 107(1Supl.3):1-58
- SOBRAC - Hachul DT, et al. 1ª ed. São Paulo: Atheneu, 2020.



**CardioGen**  
CENTRO DE MEDICINA DE  
PRECISÃO EM CARDIOLOGIA



Laboratory of  
Genetics and  
Molecular Cardiology



medicos  
(11) 2661-4947  
genetica  
(11) 2661-5995

📍 InCor/HC FMUSP - São Paulo, Brasil

✉ [cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br](mailto:cardiogeneticalgcm@hc.fm.usp.br)

📞 (11) 99774-1959