

11237

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

22



HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO FEDERICO GOMEZ MEDICINA
Sec. de Servs. Escolares

OCT. 18 2000
Unidad de Servicios Escolares
BP de (Posgrado)

“ RIESGO DE SINDROME DE JERVELL-
LANGE NIELSEN EN NIÑOS CON
HIPOACUSIA “

T E S I S
QUE PRESENTA:
DR. OCTAVIO MIGUEL CARDENAS FRANCO
PARA OBTENER LA ESPECIALIDAD DE
PEDIATRIA MEDICA

ASESOR: DR. ALEXIS AREVALO SALAS



4432

MEXICO, D. F.

[Handwritten signature]

REGISTRACION DE
INSPIRANZA

2000



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

PORTADA.....	1
INDICE	2
AGRADECIMIENTOS.....	3
INTRODUCCION.....	4
Antecedentes.....	4
Hallazgos clínicos.....	6
Hallazgos de laboratorio.....	6
Patología.....	7
Herencia.....	7
Diagnóstico.....	8
Tratamiento.....	8
Pronóstico.....	9
Antecedentes específicos.....	9
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	10
JUSTIFICACION.....	10
OBJETIVOS.....	11
MATERIAL Y METODOLOGIA.....	11
Diseño.....	12
Criterios de selección.....	12
Definición de las variables y unidades de medida.....	13
Selección de las fuentes, métodos, técnicas y procedimientos de recolección de la infor mación.....	13
Definición de las variables y escalas de medición.....	15
Diseño estadístico.....	15
Recursos.....	15
RESULTADOS.....	17
DISCUSION.....	18
CONCLUSION.....	19
BIBLIOGRAFIA.....	20
ANEXO 1.....	22
ANEXO 2.....	24

AGRADECIMIENTOS

A mis padres, que desde antes de mi concepción infundieron en mí el amor a la vida y las ansias de superación. Dedico todos mis logros a cada lágrima y gota de sudor que derramaron por mi vida.

A mi hermano, que gracias a su apoyo y cariño he realizado un trabajo digno de un politécnico.

A mi amada esposa, que desde que la conocí camina junto a mí y fortalece nuestro andar con su amor, paciencia y tenacidad.

A mis hijas, que me recuerdan que sus sonrisas son las que debo buscar en cada uno de mis pacientes.

A todos los niños, que confiaron en mí y dieron el matiz a mi labor humana y profesional

I. ANTECEDENTES.

ANTECEDENTES GENERALES.

Aunque la muerte súbita es rara en personas jóvenes, ésta puede tener un gran impacto tanto dentro de la comunidad médica como de la legal. Algunas de éstas muertes no son predecibles ni prevenibles por la práctica común; sin embargo, en muchos casos hay síntomas premonitorios, una historia familiar de muerte súbita a edades tempranas, anomalías clínicas o electrocardiográficas ó comportamientos de alto riesgo.

En niños por debajo del año de edad, la muerte súbita es usualmente debida a cardiopatías congénitas cianógenas complejas conducto- dependientes. Después del primer año de edad y hasta la tercera década de la vida, las causas mas comunes de muerte súbita de origen cardiaco incluyen miocarditis, cardiomiopatía hipertrófica, enfermedades de la arteria coronaria, anomalías de arterias coronarias congénitas, anomalías del sistema de conducción, prolapso de la valva mitral y disección de la aorta.(1) En éste trabajo nos enfocaremos a tratar el tema de muerte súbita en niños con anomalías de conducción acompañadas de hipoacusia.

Definición: la muerte súbita cardiaca es cualquier muerte natural debida a causas cardiacas que ocurren desde unos minutos hasta 24 horas del establecimiento de los sintomas(2). En niños es raro que éste sea precedido por pródromos. Después del año de edad, el SMS de origen cardiaco incrementa con la edad. En niños entre 1 y 13 años sucede en el 19% y de 14 a 21 años es de 38%(3). Este ocurre mas a menudo en hombres que mujeres; y de todas las muertes inesperadas en lactantes, niños y adolescentes, 85% eran debidas a SMS de origen cardiaco. Durante el periodo neonatal el Q-T

prolongado puede ser una manifestación temporal que puede resolverse dentro de los primeros años de vida. Todos los lactantes con arritmias que atentan la vida sólo tienen Q-T prolongado transitorio. Un QTc de <0.50 segundos a los 4 días de vida, no bloqueos R-U, ausencia de taquicardia documentada y raras anomalías de repolarización apuntan a una prolongación Q-T transitoria. En contraste, la muerte temprana en neonatos con Q-T prolongado ocurren cuando el QTc fue >0.60 segundos y hubo anomalías en el segmento ST, bloqueo auriculoventricular y arritmias ventriculares. Usando éstos criterios, no hay un pronóstico definido que pueda hacerse a nuestros pacientes.(7). Una revisión hecha por Schwartz clasifica al segmento Q-T con una medida mayor o igual a 0.44 ampliando más la población estudiada (13). Dentro de las múltiples etiologías, las arritmias cardíacas primarias (Siendo el Síndrome de Q-T largo una de ellas) forman un grupo especial del cual, para los fines de este trabajo nos enfocaremos principalmente. Dos formas de síndrome de Q-T largo congénito son conocidos. En 1957, Jervell y Lange-Nielsen describieron un síndrome hereditario caracterizado por sordera congénita, prolongación exagerada del intervalo Q-T, episodios sincopales y muerte súbita(4). Un síndrome hereditario similar, excepto la falta de sordera, fue publicado por Romano en 1963 y Ward en 1964(5). Fraser, Froggatt y Murphy (1964) estimaron su frecuencia en 3 a 4 casos por un millón de nacimientos. Ellos posteriormente establecieron que el síndrome puede encontrarse en 1% de sordera hereditaria. (12).

El síndrome de Jervell-Lange-Nielsen (SJLN), es una enfermedad autosómica recesiva en donde se asocia sordera, intervalo Q-T largo y muerte súbita. Aunque este síndrome no es muy común, (menos de 500 familias alrededor del mundo han sido registradas en el registro internacional hasta 1994, el papel está

magnificado por la frecuencia de ocurrir un síncope, arritmias que atenten la vida y muerte súbita. Así, cerca del 21% de pacientes sintomáticos sin tratamiento murieron al año de su primer episodio sincopal, y la mortalidad llegó hasta el 50% a los 10 años. Pero estos datos sólo corresponden a una fracción de los que actualmente ocurren(12).

HALLAZGOS CLINICOS.

Sistema cardiovascular. Todos los niños afectados tenían "cuadro sincopal" y pérdida súbita del estado de consciencia, usualmente aparecen entre los 3 y 5 años de edad. La muerte ocurre entre entre 3 y 14 años de edad en mas de la mitad de los casos y resulta de una arritmia cardíaca, la cual progresa a fibrilación o asistolia ventricular. Usualmente las crisis son precipitadas por nerviosismo y ejercicio exagerado.. Los ataques varían en severidad de leves estados de desorientación a pérdida del estado de conciencia por 5 a 10 minutos con desorientación residual temporal. También varían en frecuencia y algunos pacientes lo presentan varias veces al día(12).

Sistema auditivo. Todos los pacientes tienen pérdida de la audición neurosensorial severa bilateral congénita(12).

Sistema vestibular. En ningún caso se han descrito trastornos vestibulares(12).

HALLAZGOS DE LABORATORIO.

Los cambios electrocardiográficos son caracterizados por un intervalo Q-T prolongado con ondas T grandes las cuales pueden ser verticales, con muescas, bifásicas o invertidas. Casi siempre exceden de 0.5 segundos (normal máximo: 0.4 segs). Como el intervalo Q-T varía con la frecuencia cardíaca, una

simple fórmula para el cálculo del intervalo es: $Q-T = (RR \times 0.2) + 0.18 \pm 0.04$. La duración de la repolarización puede incrementarse y provocar una temprana despolarización desarrollándose arritmias pudiendo inducir apertura prolongada de los canales de calcio, permitiendo la entrada de (Ca^{+}) y retardando o abriendo de manera incompleta los canales para incorporar iones (K^{+}) , han sido implicados en el acoplamiento receptor- efector simpático y modulación de los canales iónicos(6). Se ha encontrado anemia hipocrómica en algunos casos(12).

PATOLOGIA.

Exámenes gruesas e histológicas del corazón no han exhibido anormalidades en muchos casos. Una especial atención se hizo en el sistema de conducción cardíaco mostrando un marcado adelgazamiento de la rama mayor de la arteria del nodo sinusal con lesión de éste. Fraser, Froggatt y James encontraron un contenido normal de glucógeno perinuclear estando ausente en las fibras del nervio de Purkinje en el corazón de éstos niños.

A nivel de oído interno hubo casi degeneración completa del órgano de Corti y pérdida de células sensoriales. La membrana tectorial estaba retraída y la membrana de Reissner estaba adherente a la membrana basilar, prácticamente obliterando el conducto coclear. El epitelio sensorial del utrículo y sáculo estaban atroficos y los cristales estaban desorganizados. Hubo pérdida moderada de las células ganglionares espirales(12).

HERENCIA

El síndrome es claramente hereditario con un paso autosómico recesivo. La consanguinidad es común. Los heterocigotos pueden exhibir una prolongación

moderada del intervalo Q-T. Una probable relación con el factor Rh ha sido sugerido(12).

Recientes estudios con marcadores han demostrado tres locus separados para éste desorden en el cromosoma 3, 7 y 11 y genes mutantes para el síndrome de Q-T largo han sido identificados en dos de éstos cromosomas(11).

DIAGNOSTICO.

Hay ciertas similitudes con los cambios vistos en el síndrome de Refsum; en ambos síndromes hay sordera neurosensorial, anomalías de la conducción cardíaca con prolongación del intervalo Q-T y ondas T anormales y ocasionalmente muerte súbita. La hipoacusia en el síndrome de Refsum, sin embargo, se ha establecido en el adulto y los niveles de ácido pitánico están elevados, aunque no se encontró alguna implicación clínica de éste. Las crisis en el síndrome de JLN puede ser erroneamente diagnosticada como crisis epilépticas. Sin embargo el electroencefalograma es normal, mientras que el electrocardiograma es fuertemente indicativo, además posterior a la crisis no hay estado postictal como en la epilepsia. También se han reportado casos atípicos con sordera leve y anormalidades cardíacas. Debemos de tener en mente que el intervalo Q-T prolongado puede ser causado por hipokalemia, hipocalcemia, hipomagnasemia y administración de quinidina y fenotiazina(12).

TRATAMIENTO.

Algún aparato audiológico puede servir para ayudar a minimizar la pérdida de la audición. Se sugirió que la digitalización ayuda a disminuir las anormalidades electrocardiográficas que acompañan al ejercicio y disminuyen el número de ataques sincopales(12).

Muchos pacientes con la enfermedad tienen eventos desencadenantes de carácter letal como estrés físico o emocional(9). Esto da un importante campo de trabajo para examinar el papel del sistema nervioso simpático en la patogénesis. Específicamente se ha propuesto que la dominancia del nervio simpático izquierdo puede ser la causa del intervalo Q-T largo y/o arritmias letales. Así para limitar éstos eventos se utilizaron bloqueadores β -adrenérgicos, Fenitoina(10), llegándose a prevenir hasta el 75% de los pacientes, así como la denervación simpática cardíaca para aquellos pacientes que el β -bloqueador no los protegió. En casos refractarios un desfibrilador-cardiovertor implantado ofrece una opción terapéutica adicional(8).

PRONOSTICO.

Es poca la progresión de pérdida de la audición en algunos años. Las personas afectadas tienen un número variable de ataques sincopales. En aproximadamente la mitad de los casos los pacientes murieron a la edad de 15 años; algunos pacientes mayores de 21 años de edad han sido identificados(12).

ANTECEDENTES ESPECIFICOS.

En México poca gente ha trabajado sobre éste tema, se tienen reportes aislados de investigadores que han estudiado éste padecimiento en poblaciones pequeñas y los antecedentes ya comentados podemos inferir que si hay cierta incidencia en nuestro país pero por ser un padecimiento poco frecuente no se toma en cuenta, sin embargo como ya comentamos ésta puede ser una de las múltiples etiologías de la muerte súbita y que al considerarla disminuye éstos factores deletéreos para aquellos pacientes predisuestos y su familia.

II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

¿Cuál es la incidencia del Síndrome de Jervell- Lange-Nielsen en una población abierta de niños hipoacúsicos que acuden al Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

III. JUSTIFICACION

La finalidad de desarrollar éste trabajo de investigación es conocer más sobre éste tema poco desarrollado en nuestro país, el cual tendrá relevancia epidemiológica, diagnóstica y terapéutica.

El fin epidemiológico es poder conocer la frecuencia de presentación del Síndrome de Jervell- Lange-Nielsen en un área determinada de nuestro país y así poder confirmar la presencia del padecimiento. Es probable que conociendo ésta incidencia, podamos advertir la enfermedad en pacientes hipoacúsicos.

La finalidad diagnóstica es complementaria a la epidemiológica ya que en base a los pacientes detectados como hipoacúsicos corroboraremos mediante un trazo electrocardiográfico que presenten un Q-T prolongado y así confirmar el diagnóstico. Con los datos encontrados apollaremos el fin epidemiológico y una vez establecida tal meta poder hacer un estudio de seguimiento y proponer un plan terapéutico tanto para el paciente diagnosticado como para sus familiares en caso de que alguno presente éste problema.

La investigación también tiene un fin terapéutico ya que para aquellos pacientes diagnosticados es evidente que se tendrá que iniciar un manejo terapéutico, no para eliminar el problema pues como bien sabemos es un problema hereditario; pero sí, el inicio del tratamiento coadyuvaría a reducir la predisposición a presentar un cuadro sincopal o hasta una muerte inesperada.

II. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

¿Cuál es la incidencia del Síndrome de Jervell- Lange-Nielsen en una población abierta de niños hipoacúsicos que acuden al Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

III. JUSTIFICACION

La finalidad de desarrollar éste trabajo de investigación es conocer más sobre éste tema poco desarrollado en nuestro país, el cual tendrá relevancia epidemiológica, diagnóstica y terapéutica.

El fin epidemiológico es poder conocer la frecuencia de presentación del Síndrome de Jervell- Lange-Nielsen en un área determinada de nuestro país y así poder confirmar la presencia del padecimiento. Es probable que conociendo ésta incidencia, podamos advertir la enfermedad en pacientes hipoacúsicos.

La finalidad diagnóstica es complementaria a la epidemiológica ya que en base a los pacientes detectados como hipoacúsicos corroboraremos mediante un trazo electrocardiográfico que presenten un Q-T prolongado y así confirmar el diagnóstico. Con los datos encontrados apollaremos el fin epidemiológico y una vez establecida tal meta poder hacer un estudio de seguimiento y proponer un plan terapéutico tanto para el paciente diagnosticado como para sus familiares en caso de que alguno presente éste problema.

La investigación también tiene un fin terapéutico ya que para aquellos pacientes diagnosticados es evidente que se tendrá que iniciar un manejo terapéutico, no para eliminar el problema pues como bien sabemos es un problema hereditario; pero si, el inicio del tratamiento coadyuvaría a reducir la predisposición a presentar un cuadro sincopal o hasta una muerte inesperada.

Otra justificación al trabajo es el conocer más acerca del padecimiento ya que se tiene poca información acerca del mismo en nuestro país y de resultar la presencia de la enfermedad en México poder abrir un nuevo campo de estudio ante este problema.

IV. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL.

- Conocer la incidencia del Síndrome de Jervell-Lange-Nielsen en la población hipoacúsica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

OBJETIVOS PARTICULARES.

- Agrupar a la población de niños hipoacúsicos aptos para el estudio dentro de un área determinada para conocer las zonas de mayor incidencia en nuestro campo de trabajo.
- Detectar el riesgo de presentar el SJLN los familiares de aquellos pacientes hipoacúsicos con criterios para incluirlos en el estudio.

V. MATERIAL Y METODOLOGIA.

TIPO DE ESTUDIO: Exploratorio, retrospectivo con seguimiento.

Otra justificación al trabajo es el conocer más acerca del padecimiento ya que se tiene poca información acerca del mismo en nuestro país y de resultar la presencia de la enfermedad en México poder abrir un nuevo campo de estudio ante este problema.

IV. OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL.

- Conocer la incidencia del Síndrome de Jervell-Lange-Nielsen en la población hipoacúsica del Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

OBJETIVOS PARTICULARES.

- Agrupar a la población de niños hipoacúsicos aptos para el estudio dentro de un área determinada para conocer las zonas de mayor incidencia en nuestro campo de trabajo.
- Detectar el riesgo de presentar el SJLN los familiares de aquellos pacientes hipoacúsicos con criterios para incluirlos en el estudio.

V. MATERIAL Y METODOLOGIA.

TIPO DE ESTUDIO: Exploratorio, retrospectivo con seguimiento.

DISEÑO

Definición del universo: Se incluyeron a todos los niños vistos en la consulta externa de Audiología que tengan hipoacusia sin etiología específica, de carácter hereditario; así como aquellos pacientes que tienen hipoacusia sin etiología específica pero tampoco es hereditaria a los cuales los denominaremos como "sin causa aparente".

Tamaño de la muestra: Por ser un trabajo de tipo exploratorio no podemos especificar el número de sujetos a estudiar, sin embargo para estudios, el mínimo de individuos a estudiar para obtener datos significativos estadísticamente, son veinte.

CRITERIOS DE SELECCION:

Criterios de inclusión: La población elegible fueron aquellos niños con diagnóstico de hipoacusia, que por el audiograma, revisión del expediente clínico e interrogatorio se clasificó como neurosensorial, hereditaria ó sin causa aparente; presente desde el nacimiento, que no haya sido ocasionado por otras etiologías específicas (medicamentos, hipoxia, traumatismo, infecciones, complicaciones neonatales, etc.); que tengan antecedentes de hipoacusia en miembros de la familia sin causa aparente; y antecedentes familiares de muerte inexplicable en algún miembro de la familia.

Criterios de exclusión: serian para aquellos pacientes captados en la consulta externa de Audiología así como en los expedientes del archivo clínico pero que no sea posible obtener un electrocardiograma en ellos.

DEFINICION DE LAS VARIABLES Y UNIDADES DE MEDIDA.

La hipoacusia la consideramos como aquella disminución de la audición desde 21 decibeles (dB) en adelante (hipoacusia leve) demostrado por audiograma y que además sea de origen neurosensorial bilateral.

El carácter hereditario lo consideramos como la presencia de hipoacusia en algún miembro de la familia sin importar el grado de descendencia.

Para aquella hipoacusia la cual no se pudo comprobar etiología pero que tampoco fué hereditaria la denominaremos como "sin causa aparente".

El segmento Q-T se clasifica como prolongado cuando por la fórmula de Bazett ya antes especificada (siendo ésta una de las múltiples fórmulas utilizadas para medirlo) da un resultado mayor de 0.44 en cualquier derivación corroborando la misma medición pero a 50mm/seg. que es donde se pueden visualizar mejor las ondas y tener mejor apreciación en las mediciones.

SELECCION DE LAS FUENTES, METODOS, TECNICAS Y PROCEDIMIENTOS DE RECOLECCION DE LA INFORMACION.

La población del estudio serán aquellos niños captados en el archivo clínico del Hospital Infantil de México con el diagnóstico de hipoacusia y que acudieron a la consulta externa de Audiología por lo menos una vez durante 1997 hasta el 15 de octubre del mismo año, seleccionando aquellos en los cuales la etiología no se pudo determinar por ningún método diagnóstico (primaria). En una segunda etapa los pacientes seleccionados, por medio del servicio de Trabajo Social de Cardiología se contactaron telefónicamente, por correo o telégrafo y se citaron a todos en un día específico en una fecha no mayor de 15 días y hasta el 15 de octubre de 1997 como fecha máxima para presentarse en días y horas hábiles.

Por otra parte, se solicitó al servicio de Radiología su participación para que en la consulta externa de dicho servicio se identificaran a los pacientes hipoacúsicos que cubrieran con los criterios de inclusión y se enviaran al servicio de Electrocardiografía para que se les incluyera en el estudio a partir del 15 de agosto de 1997. *Se tendrá una plática de presentación, planteamiento de la enfermedad y objeto del estudio que realizaremos solicitando autorización para realizar dicho estudio verbalmente y por escrito. (Ver anexo 2).*

Se proporciona a la persona responsable del paciente el formato de captura de información ayudándolo a completar tal cuestionario el médico responsable de la investigación, aclarando dudas o interpretando el cuestionario (el cual se muestra extensamente en el anexo 1) y ahondando más en el interrogatorio para corroborar la ausencia etiológica e interrogar sobre antecedentes familiares de muertes sin causas definidas en algún miembro de la familia; ésto último por interrogatorio a las madres o responsables de los pacientes; así como aclarar aquellos puntos que causen duda o inquietud.

Con los pacientes autorizados, se procede a realizar la toma de un trazo electrocardiográfico, así como también realizar un chequeo minucioso del paciente haciendo énfasis en la exploración cardiológica.

Se analiza el trazo electrocardiográfico calculando ritmo, frecuencia, ejes electrocardiográficos, trazos anormales y sobre todo el cálculo del segmento Q-T mediante la fórmula de Bazett que es: $Q-T \text{ medido} / \sqrt{R-R}$; y se determina si éste es mayor de 0.5 segundos para poderlo considerarlo como diagnóstico del Síndrome de Jervell- Lange Nielsen. Todo ésto se lleva a la hoja de captura de información detallada en un apartado especial del trabajo. (Anexo 1)

En caso de que se corroboren dichas búsquedas específicas, se explica a la persona responsable del paciente sobre el diagnóstico detectado las

implicaciones deletereas del padecimiento su alcance familiar y la probable prevención de una muerte inesperada solicitando autorización para prolongar el estudio a sus familiares e iniciarles tratamiento profiláctico a todos los implicados (ésto último propuesto para trabajos posteriores).

DEFINICION DE LAS VARIABLES Y ESCALAS DE MEDICION.

- Segmento Q-T mayor de 0.44 segundos.
- Hipoacusia
- Antecedentes de muerte inexplicable en familiares.

DISEÑO ESTADISTICO.

Frecuencia de medición de tendencia central para obtener una curva normal.

Prueba exacta de Fisher y poder alfa para obtener grado de error en una población pequeña.

RECURSOS.

RECURSOS HUMANOS. Se contó con la participación primeramente de un asesor de tesis experto en el tema así como un asesor metodológico para la fidedigna y significativa aceptación del trabajo.

El servicio de Radiología participó asesorandonos en los aspectos referentes a su especialidad, también su personal administrativo se encargó de citar a los pacientes elegidos para poder realizar el estudio. Enfermería trabajó con nosotros facilitándonos los

materiales, equipo y atendiendo las necesidades que se presentaran durante el trabajo y de los pacientes.

RECURSOS MATERIALES. El trabajo se realizó en base al *apoyo bibliográfico* obtenido de las bibliotecas del Hospital Infantil de México, Instituto Nacional de Cardiología y banco de datos del Internet y Medline de nuestro hospital. Se contó con la papelería necesaria para la elaboración de tabla de recolección de datos, cuestionarios, papel para gráficas y hojas especiales de electrocardiograma. Así también se contó con el electrocardiógrafo *facilitado por el* servicio de Cardiología del hospital.

RESULTADOS.

Fueron 26 pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión ya mencionados captados en la consulta externa de Audiología y citados por medio de los datos encontrados en el expediente clínico. 10 pacientes (38.4%) se diagnosticaron como probables portadores del SJLN. El rango de anormalidad del segmento Q-T fué de 0.44 hasta 0.62 medido en diferentes derivaciones de cada paciente. 16 pacientes (61.5%) no cumplieron con los criterios para diagnosticar el SJLN. 12 pacientes (46%) presentaron hipoacusia hereditaria. 14 pacientes (53.8%) se catalogaron como hipoacúsicos "sin causa aparente". Un paciente (3.8%), presentó un segmento Q-T de 0.62 en una de las derivaciones, que promediándolas con las otras derivaciones se obtuvo una cifra de 0.5 por lo que se diagnosticó como probable portador del SJLN; El paciente tuvo la edad promedio de los niños estudiados. No hubo otros pacientes con un segmento Q-T mayor de ésta cifra. Nueve pacientes (34.6%) presentaron un segmento Q-T entre 0.44 y 0.49 diagnosticándose también como probables portadores del SJLN. Dieciseis pacientes presentaron el segmento Q-T entre 0.37 y 0.43. No hubo pacientes con cifras menores a ésta.

Los pacientes con SJLN no tuvieron antecedentes familiares de muerte súbita (sin causa aparente) o lipotimia; así como tampoco sintomatología sugestiva al momento del diagnóstico.

De los 12 pacientes con hipoacusia hereditaria, 5 (41.6%) presentaron el Q-T prolongado y 7 no (58.3%). Ningún paciente tuvo antecedentes de cardiopatía ni lipotimias sin causa aparente.

DISCUSION.

Como se menciona en la bibliografía, la presencia del Síndrome de Jervell- Lange Nielsen en la población mundial es baja. En nuestro estudio, 10 pacientes presentaron criterios para diagnosticarlo como sospechosos del SJLN. No podemos considerarlos como portadores contundentes del SJLN debido a que no es una población homogénea así como tampoco contamos con estudio cromosómicos, siendo esto último un elemento a donde se dirigen actualmente los estudios diagnósticos. Sin embargo cabe mencionar que también a nivel mundial, éste síndrome no ha sido ampliamente agotado y cuyo diagnóstico puede pasar desapercibido confundiéndolo con otras patologías como crisis convulsivas atónicas o eventos vasovagales por ejemplo. Otra posible causa de la baja incidencia del padecimiento es que antes de 1985 la clasificación del síndrome de Q-T largo se hacía con un segmento Q-T mayor de 0.5, cambiando posteriormente a ésta fecha al diagnosticarse con una medición mayor de 0.44 con lo que incrementó más nuestra población. Se ha mencionado en citas no bibliográficas (conferencias de expertos) que tal enfermedad es progresiva según la edad y que quizá al momento del estudio cursan asintomáticos pudiéndose presentar a edades posteriores debiendo corroborarlo con un estudio cromosómico y electrocardiográfico. En nuestro estudio no hubo correlación alguna de edad y sexo con el SJLN. Así también, en nuestra institución es el primer estudio realizado sobre éste tema y la población incluida es poca para poder emitir una conclusión definitiva. El resto de los pacientes no integraron el diagnóstico por completo. Encontramos una importante relación entre los antecedentes familiares de hipoacusia y el síndrome aún sabiendo que el padecimiento se transmite de manera autosómica recesiva o por consanguinidad la cual no se presentó en ningún caso

CONCLUSION.

Podemos concluir que el síndrome de Jervell- Lange Nielsen es una entidad poco estudiada aún y que su diagnóstico debe sospecharse en pacientes con hipoacusia sin etiología definida, cuadro clínico de eventos sincopales o alteración en el segmento Q-T. En nuestro trabajo podemos decir que mas de la mitad de la población hipoacúsica no tiene causa aparente en su etiología. Por otro lado notamos que de todos los pacientes con hipoacusia tanto hereditaria como de causa no aparente en casi la mitad de ambos grupos se pudo diagnosticar el SJLN, por lo que es importante tomar en cuenta éste hallazgo para en adelante dar importancia a la toma de electrocardiograma a ésta población. Su presencia implica la obligación de estudiar a la familia y más aún, aquellos con síntomas premonitorios para así evitar el riesgo de una muerte inesperada en aquellos pacientes propensos. Así también obliga a iniciar tratamiento profiláctico a los portadores del síndrome.

Esperamos que éste trabajo dé la pauta a realizar mayores investigaciones sobre el tema y contribuya a la búsqueda del padecimiento para aumentar la población estudiada y dar mayor representatividad del Síndrome de Jervell- Lange Nielsen en el país.

De los casos con alta probabilidad de portar el SJLN se realizará un estudio genético para intentar demostrar alguna alteración en los cromosomas 3, 7 y 11 el cual será tema de trabajos posteriores.

BIBLIOGRAFIA.

1. Krongrad, E. Heart Disease in Infants, Children & Adolescents Including the Fetus and Young Adult. 5a. ed. vol. II Ed. William & Wilkins; Baltimore, USA. 1995.
2. Ogleby P, Schatz R. On sudden death. *Circulation* 1971; 43: 7-10.
3. Neuspiel DR, Kuller LH. Sudden and unexpected natural death in childhood and adolescence. *JAMA* 1985; 254: 1321-1325.
4. Jervell, A; and Lange-Nielsen, F Congenital deaf mutism, functional heart disease with prolongatio of the Q-T interval and sudden death. *Am Heart J.* 54: 59, 1957.
5. Mathews, E. C. Jr., Blount, A. W. Jr., and Townsend, J.I. Q-T prolongation and ventricular arrhythmias with and without deafness in the same family. *Am. J. Cardiol.* 29: 702, 1972.
6. Rosen, M.R. Long Q-T Syndrome Patients with Gene Mutations. *Circulation.* 92:12, 1995.
7. Mache, C.J., Beitzke, A. et/al. Perinatal Manifestations of Idiopathic Long Q-T Syndrome. *Pediatric Cardiology.* 17:118-121, 1996.
8. Hamilton, R.M., Dorian, P., et/al. Five- Year Experience with Implantable Desfibrillators in Children. *Am. J. Cardiol.* 77: 524-6, 1996.
9. Gordon, N. The Long Q-T Syndrome. Review. *Brain and Development.* 16:2 153-5, 1994.

10. Garson, A., Jr. Dick M., Fournier, A. et/al. The Long Q-T syndrome in children: an international study of 287 patients. *Circulation*. 87: 1866-72, 1993.
11. Moss, A.J., Zareba, W. et/al. ECG T-Wave Patterns in Genetically Distinct Formas of the Hereditary Long QT Syndrome. *Circulation*. 92 (10): 2929-34, 1995.
12. Konigsmark & Gorlin . Genetic Hearing Loss Metabolic and Others Abnormalities. Ed. Saunders, Philadelphia EUR. 1976.
13. Schwartz, P.J., Moss, A.J., Vincent, G.M., Crampton, R.S. Diagnostic Criteria for the Long QT Syndrome: An Update. *Circulation*. 88: 782-4. 1993.
14. Denfield, S.W., Garson, A., Jr. Sudden death in children and young adults. *Pediatr Clin North Am*. 37: 215-31, 1990.
15. Adelson, L., Kinner, E.R. Sudden and unexpected death in infancy and childhood. *Pediatrics*. 17: 663-99, 1956.
16. Kelly, D.H., Shannon, D.C., Liberthson, R.R. The role of the QT Interval in the Sudden Infant Death Syndrome. *Circulation*. 56: 633-5, 1977.
17. Komsuoglu, B., Goldeli, O. et/al. The Jervell and Lange-Nielsen Syndrome. *Int. J. Cardiol*. 47(2): 189-92, 1994.

ANEHO 1

FORMATO DE CAPTURA DE INFORMACION

FICHA DE IDENTIFICACION.

Nombre:

Edad:

Sexo:

No. de registro:

Lugar de captación:

Lugar de origen:

Dirección:

Telefono:

Nombre del responsable:

ANTECEDENTES DE IMPORTANCIA.

¿Existe algún familiar con hipoacusia?

Sí No Especifique:

¿Existe algún familiar con algún tipo de cardiopatía?

Sí No Especifique:

¿Hay antecedentes de consanguinidad?

Sí No Especifique:

¿Hay en la familia antecedentes de algún miembro fallecido sin causa bien definida?

Sí No Rango:

¿Hay en la familia antecedentes de lipotimias sin causa evidente?

Sí No Rango:

¿Su hijo nació con hipoacusia o a que edad se presentó ésta?

Sí No Edad:

¿Su hijo(a) presenta crisis convulsivas?

Sí No

Mencione el cuadro clínico que presenta.

Tratamiento:

¿Su hijo(a) tiene algún tipo de cardiopatía?

Sí No Tipo:

¿Su hijo(a) presenta lipotimias sin causa aparente?

Sí No Tiempo de evolución:

Explique el cuadro clínico que presenta

¿Su hijo(a) se queja de dolor precordial?

Sí No Tiempo de evolución:

Mencione otro síntomas acompañantes.

Tipo de hipoacusia que presenta

Para ser llenado por el médico

Estudios realizados

Tratamiento

ESTUDIO ELECTROCARDIOGRAFICO

Ritmo:

Frecuencia cardiaca:

Eje de la onda P:

Eje de QRS:

Segmento Q-T:

Anormalidades electrocardiográficas:

Comentarios:

Trazo:

ANEXO 2

HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO
"FEDERICO GOMEZ"

DEPARTAMENTO DE CARDIOLOGIA
"RIESGO DE MUERTE SUBITA EN NIÑOS CON
HIPERCUSIA"

HOJA DE AUTORIZACION
INVESTIGADOR RESPONSABLE: DR. ALFREDO VIZCAINO ALARCON

Por medio del presente documento concedo autorización al servicio de Cardiología para que se le realice a _____ el estudio electrocardiográfico propuesto con fines diagnósticos y de investigación. Así también he sido informado completamente sobre el estudio que llevan a cabo, el tipo de padecimiento que buscan, una amplia explicación de la enfermedad y los riesgos que ésta conlleva si acaso se diagnostica el problema. He sido informado también sobre la inocuidad del estudio y los beneficios que se obtienen al diagnosticar el padecimiento. Estoy en pleno derecho de no autorizar el estudio a mi hijo(a) si así considero y de no hacerlo, la atención y servicios prestados por el Hospital Infantil de México serán de igual calidad que siempre he recibido. Al aceptar me comprometo a colaborar con el personal que lleva a cabo dicho trabajo en beneficio de mi hijo y ala vez de la niñez mexicana.

Autorizo _____
(Nombre y firma)

Testigos _____
(Nombre y firma)