



2. TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA: PROTOCOLO DE SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO DE PORTADORES DE UNA VARIANTE PATOGENICA EN EL GEN DE LA RIANODINA CON EXPRESIVIDAD VARIABLE. RESULTADOS A LARGO PLAZO

Aridane Cárdenes León¹, Fernando Wanguemert Pérez², Carlos Javier Acosta Materán², Eduardo Caballero Dorta³, Marta Wanguemert Guerra², Efrén Martínez Quintana², María del Val Groba Marco³, Josep Brugada Terradellas⁴ y Ramón Brugada Terradellas⁴

¹Cardiavant, Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), España, ²Cardiología. Cardiavant, Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), España, ³Cardiología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), España y ⁴Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, Girona, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es un trastorno genético con alta incidencia de muerte súbita cardiaca (MSC). Descubrimos una familia con más de 1.600 miembros con alta incidencia de MSC (34 MSC, edad media $19 \pm 8,3$ años). Tras un cribado genético, desde 2007 se identificaron 224 portadores vivos de una variante patogénica en RyR2 (p.G357S). Se elaboró un protocolo basado en la realización de pruebas de esfuerzo (PE) seriadas para la monitorización del tratamiento.

Métodos: El protocolo se ofreció a todos los portadores, realizando PE seriadas, con un objetivo de FC máxima inferior al 80% teórico y ausencia de arritmias ventriculares. Se elaboró una puntuación cuantitativa para monitorizar las arritmias ventriculares durante la PE. En todos los portadores se inició tratamiento bloqueador beta (BB) a la dosis necesaria para conseguir los objetivos. En 2011, se añadió flecainida al protocolo en aquellos portadores en los que solo con BB no se conseguían los objetivos. Se planteó desfibrilador automático (DAI) cuando los síntomas o las arritmias ventriculares persistieron.

Resultados: Después de 15 años de aplicación del protocolo, no se han producido MSC. Sin embargo, ocurrieron 5 eventos (3 MSC, 2 MSC recuperados) en esta familia, entre los que rechazaron/desconocían el protocolo. Se realizaron 4903 revisiones: 4103 ergometrías, 2481 en tratamiento con propranolol, 1039 con bisoprolol, 464 sin tratamiento. 40 pacientes (17,8%) recibieron flecainida. En el 66,7% de estos pacientes con flecainida, la puntuación cuantitativa de arritmias se redujo en más del 50%. Se implantó DAI a 47 sujetos (21%). Se produjeron 6 descargas adecuadas (66% sin tratamiento), en 4 pacientes (8,5%) y 5 descargas inadecuadas en 2 pacientes (4,2%). Desde el inicio del uso de flecainida, solamente se han implantado dos DAI, uno de ellos en un portador homocigótico y otro con MSC recuperada. Ningún paciente en tratamiento con BB, flecainida y DAI ha recibido descargas.



Portadores p.G357S RyR2 con muerte súbita.

Conclusiones: Las mutaciones patogénicas en RyR2 requieren un protocolo de seguimiento y debería recomendarse a todos los pacientes con TVPC. La realización de una PE seriada es fundamental en estos portadores ya que nos permite monitorizar la eficacia del tratamiento. El uso de BB no cardioselectivos, y de flecainida cuando es necesario, previene los eventos arrítmicos de forma segura, a corto, medio y largo plazo.