



5008-4. PREDICTORES DE MUERTE SÚBITA EN PACIENTES CON LAMINOPATÍA CONGÉNITA. LA IMPORTANCIA DE LA EVALUACIÓN CARDIOLÓGICA SISTEMATIZADA PRECOZ

Georgia Sarquella-Brugada¹, Sergi César¹, Carles Bautista¹, Isaac Moll¹, Andrés Nascimento², Carlos Ortez², Oscar Campuzano³ y Josep Brugada⁴ de la ¹Unidad de Arritmias y Muerte Súbita, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona), ²Unidad de Neuromuscular, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona), ³Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, y ⁴Unidad de Arritmias, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona).

Resumen

Introducción y objetivos: La laminopatía congénita es una alteración genética con afección neuromuscular o afección cardíaca por mutaciones en el gen de la lámina LMNA. Clásicamente estos pacientes presentan una falta o pérdida de deambulación desde edades precoces siendo la degeneración muscular la causa de muerte. Con el avance de las nuevas técnicas de fisioterapia y ventilación no invasiva, estos pacientes han cambiado la historia natural, hallándose en muchos de ellos afección cardíaca en forma de arritmias, insuficiencia cardíaca y muerte súbita a cualquier edad por afección temprana del tejido de conducción.

Métodos: Se ha realizado un estudio prospectivo internacional en nuestro centro a 29 pacientes jóvenes (2-31 años) con mutación en el gen LMNA y afección neuromuscular con la forma Drop-Head y Emery Dreifuss. Se ha realizado ecocardiografía con estudio de deformación cardíaca, estudio electrofisiológico e implante de Holter subcutáneo con monitorización remota (45% de los pacientes viven fuera de España).

Resultados: La ecocardiografía ha puesto de manifiesto diferentes grados de alteración en la deformación cardíaca, siendo esta más grave cuanto mayor era el paciente. El estudio electrofisiológico ha demostrado silencio auricular en 4 pacientes. El Holter ha puesto de manifiesto una asistolia de 25 segundos, bradicardias extremas (2), fibrilación auricular paroxística (5), taquicardia ventricular (2) y fibrilación ventricular (1). En éste último, el cuadro sincopal asociado fue inicialmente atribuido a una crisis convulsiva, pero la lectura del Holter subcutáneo permitió hacer el diagnóstico de FV. Un paciente ha precisado el implante de un marcapasos y 3 pacientes han requerido el implante de un DAI.

Conclusiones: El estudio cardiológico exhaustivo y sistemático de estos pacientes es primordial para asegurar una adecuada estratificación de riesgo para arritmias y muerte súbita. El seguimiento mediante Holter subcutáneo permite obtener información del estado del tejido de conducción.