



## 4015-2. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE PORTADORES DE UNA MUTACIÓN PATOGENÉTICA EN RYR2. ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO?

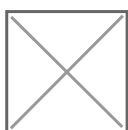
Aridane Cárdenes León<sup>1</sup>, Fernando Wangüemert Pérez<sup>1</sup>, Julio Salvador Hernández Afonso<sup>2</sup>, Eduardo Caballero Dorta<sup>3</sup>, María del Val Groba Marco<sup>3</sup>, Josep Brugada-Terradellas<sup>1</sup>, Ramón Brugada Terradellas<sup>1</sup> y Carmelo Pérez Rodríguez<sup>1</sup>, del <sup>1</sup>Cardiavant, Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), <sup>2</sup>Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife (Tenerife) y <sup>3</sup>Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una enfermedad genética con alta incidencia de muerte súbita cardiaca (MSC) en pacientes jóvenes. Mutaciones en el gen que codifica la rianodina cardiaca (RyR2) son responsables de más del 60% de las presentaciones de esta enfermedad. Tras un profundo estudio genealógico, descubrimos una familia de más de 1.400 miembros con una alta incidencia de MSC (35 MSC, edad media  $18 \pm 8$  años, 24 (67%) varones) y desde el año 2007 se han identificado a 219 portadores vivos de una mutación en el gen RyR2 (p.G357S) en esta familia.

**Métodos:** Se ofreció a todos los portadores, un protocolo de seguimiento y tratamiento basado en pruebas de esfuerzo (PE) seriadas, con el objetivo de que la frecuencia cardiaca máxima teórica fuera menor del 80%, y las arritmias ventriculares (AV) desaparecieran, con dosis progresivamente mayores de bloqueadores beta (BB). Se proponía un desfibrilador implantable (DAI), cuando persistían o aparecían los síntomas, o no se conseguía el objetivo. Recientemente se ha añadido la flecainida como tratamiento complementario de los BB.

**Resultados:** El tiempo medio de seguimiento fue  $99 \pm 35$  meses (edad  $44,63 \pm 22,65$  años, rango 0-81). Después de 10 años de aplicación del protocolo no han ocurrido episodios de MSC en este grupo. Sin embargo, ocurrieron 4 eventos (2 MSC, 2 MSC recuperada) entre aquellos que rechazaron o no conocían el protocolo. 50 portadores (22%) abandonaron el seguimiento con una edad de  $59 \pm 21$  años. Se realizaron 3085 revisiones clínicas: 2.747 PE, 1.484 con tratamiento con propranolol, 1192 con otro BB, 409 sin ningún tratamiento; 28 portadores (13%) recibieron flecainida, en combinación con BB. En el 66,7% de estos portadores con flecainida, la puntuación cuantitativa de AV durante las PE consecutivas se redujo en más del 50% (seguimiento medio  $24 \pm 21$  meses). Se indicó e implantó un DAI como resultado de este protocolo a 47 portadores (21%) programado con una zona única de 220 lpm. 6 descargas apropiadas (66% sin tratamiento), ocurrieron en 4 portadores (8,5%) y 5 descargas inapropiadas en 4 portadores (4,9%).



*Muerte súbita en portadores p.G357S RyR2 antes y después del protocolo.*

**Conclusiones:** Las mutaciones patogénicas en el gen RyR2 requieren un protocolo de seguimiento que se ha mostrado útil y efectivo y debería ser recomendado a todos los pacientes con TVPC. El tratamiento con BB, BB + flecainida y DAI ha demostrado su efectividad en el seguimiento a largo plazo.