



6007-1. TAQUICARDIA VENTRICULAR CATECOLAMINÉRGICA FAMILIAR: DIAGNÓSTICO GENÉTICO, SEGUIMIENTO CLÍNICO Y TRATAMIENTO

Fernando Wanguemert Pérez, Paola Berne, Carmelo Pérez Rodríguez, Óscar Campuzano Larrea, Guillermo Pérez, Cristina Bosch Calero, Ramón Brugada Terradellas y Josep Brugada Terradellas del Cardiant, Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), Hospital Clínic, Barcelona y Centro de Genética Cardiovascular, Girona.

Resumen

La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una enfermedad arritmogénica familiar, que se caracteriza por dar lugar a muerte súbita (MS) desencadenada por el esfuerzo o la emoción, en personas jóvenes sin cardiopatía estructural. Hemos estudiado una familia con un total de 2000 miembros, de los que 193 (edad $34,8 \pm 20$ a; 96 V) fueron positivos para una mutación en el gen que codifica el receptor cardíaco de la rianodina RyR2, con transmisión autosómica dominante. El análisis por secuenciación reveló un cambio de nucleótido en la posición 1069 G > A del gen RyR2 correspondiente al cambio de aminoácido G357S en la secuencia de la proteína. Un 40% de ellos ($n = 77$) había presentado síntomas antes del diagnóstico genético: 35 pacientes presentaron MS, 39 síncope, 18 presíncope, y 73 arritmias ventriculares. La edad media de la MS fue 18 ± 9 años (rango 5-42 a), y en el 66% de los casos ocurrió durante un esfuerzo o emoción. Ningún paciente tomaba betabloqueantes (BB) en el momento de la MS. A todos los portadores (P) vivos de la mutación se les inició tratamiento BB, monitorizando su efectividad con pruebas de esfuerzo (PE) y Holter periódicos, durante un tiempo de seguimiento de 18 ± 16 meses (rango 3-114 m). En 73 de los 193 P (37,8%), se documentaron arritmias ventriculares en las pruebas basales sin BB (ECG, PE, Holter), frente a 9 de 70 no portadores de la misma familia (12,9%, $p < 0,0001$). Sin embargo, si consideramos cualquier prueba durante el seguimiento, esta proporción se incrementa a 129 de los 193 P (66,8%). En 37 P (19%), se ha implantado un desfibrilador automático (DAI): 18 por síncope, 15 por arritmia ventricular compleja documentada, y 4 por presíncope. Durante el seguimiento se han producido tres descargas apropiadas (FC 303 ± 21 lmp), y una TV no sostenida (287 lmp) detectada. Se produjo una descarga inapropiada.

Conclusiones: 1. El estudio genético y familiar es fundamental en la detección precoz de la TVPC. 2. La PE solo si se realiza de forma seriada, es útil en el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad. 3. Los BB y, en algunas ocasiones el DAI, constituyen el tratamiento de elección de esta enfermedad. 4. La detección genética de una mutación predisponente en una población tan amplia establece una nueva perspectiva en el abordaje clínico de este tipo de enfermedades hereditarias.