



6009-5. ABORDAJE MULTIDISCIPLINAR DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA: IMPORTANTE REPRESENTACIÓN DE FORMAS IZQUIERDAS, MUTACIONES EN DESMOPLAQUINA Y EVENTOS ASOCIADOS AL DEPORTE

Josep Navarro Manchón, Pilar Molina Aguilar, Elena Fernández Pons, Pilar Medina Badenes, Anastasio Quesada Carmona, Begoña Igual Muñoz, Antonio Salvador Sanz y Esther Zorio Grima del Hospital de Manises, Manises (Valencia), Hospital Clínico Universitario, Valencia y Hospital La Fe, Valencia.

Resumen

Objetivos y métodos: presentar nuestra serie de miocardiopatía arritmogénica (MCA) con inclusión prospectiva de 14 probandos (P), remitidos por servicios de Cardiología o por forenses, y sus familiares. A los pacientes evaluados se les propuso anamnesis, exploración, ECG, Holter ECG, ecocardiograma, cardiorresonancia y prueba de esfuerzo. Se secuenció el gen de la placofilina2, desmoplaquina-DSP, desmocolina2-DSC y desmogleína-2 en ADN de los P (o de un familiar afectado, en caso contrario); tras el hallazgo de mutación causal se verificó su presencia en familiares. Se aplicaron los criterios Task Force (CTF) 2010 (definitivo-D, borderline-B y posible-P) y en función de la localización de las anomalías anatómicas se etiquetó de MCA derecha (-D), izquierda (-I) o biventricular (-B).

Resultados: P: 100% hombres; 32 ± 11 años; localización 43% MCA-I, 43% MCA-B y 14% MCA-D; desencadenantes 78% deporte, 14% ninguno y 7% miocarditis; clínica 64% muerte súbita-MS, 29% resucitados, 7% síncope y 7% palpitaciones; diagnóstico genético alcanzado en 43%, el 33% de estos pacientes con dobles mutaciones, 8 mutaciones en DSP, 1 variante incierta en DSC2 y 1 en DSP. Familiares: 26% afectados (CTF-D o CTF-B), 37% CTF-P; 3 DAIs como prevención primaria. Dentro de una misma familia se pueden encontrar alteraciones en distintas localizaciones (MCA-B y MCA-I).

Conclusiones: Quizás por proceder en su mayor parte de fuentes forenses, en esta serie la MCA-I es más prevalente de lo previamente reportado (solo 5%), por lo que parece una entidad muy arritmógena. Estas formas deben orientar el diagnóstico genético hacia DSP, aunque la presencia de dobles mutantes desaconseja restringir el screening a un único gen. Un mismo sustrato genético puede tener distintas formas de presentación. El abordaje integral de los familiares es clave y se justifica por un alto porcentaje de afectados y portadores genéticos que se beneficiarán de un manejo específico.

Beca SVC 09, CP09/00065, PI070831, CP07/00326 RD06/0014/0004.