



6009-6. PERFIL CLÍNICO EN UNA FAMILIA CON MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA Y ESTADOS GENÉTICOS COMPLEJOS: UTILIDAD DEL REALCE TARDÍO DE GADOLINIO Y ALTERACIONES ELECTROCARDIOGRÁFICAS FRECUENTES

Josep Navarro Manchón, Diana Domingo Valero, Elena Fernández Pons, Miguel Ahumada Vidal, Óscar Cano Pérez, Begoña Igual Muñoz, Antonio Salvador Sanz y Esther Zorio Grima del Hospital de Manises, Manises (Valencia), Hospital La Fe, Valencia y Hospital General de Elche (Alicante).

Resumen

Antecedentes y objetivos: El fenotipo de miocardiopatía arritmogénica con predominio izquierdo (MCAI) puede ser diferente del de las formas clásicas, con frecuencia no es sospechado y, aunque lo sea, puede no ser identificado por los criterios Task Force (CTF). Dar a conocer la MCAI a partir del estudio de un probando (P, hombre 14 años) y sus 13 familiares (FAM).

Material y métodos: Se ofreció realizar árbol genealógico, historia, exploración, ECG, ecocardiografía-ECO, RMN, prueba de esfuerzo y Holter, adicionalmente en P screening mutacional con estudio genético en cascada familiar posterior y a criterio médico se indicó estudio electrofisiológico, biopsia endomiocárdica y coronariografía en algunos de estos pacientes. El diagnóstico de MCAI se basó en la presencia de realce tardío de gadolinio (RTG) subepicárdico en portadores de mutación.

Resultados: El P y su hermana (H) tenían síncope/presíncope. El P, su H y 4 FAM presentaron fenotipo MCAI (solo 50% cumplían CTF). En ellos: 50% presentaron TVNS (P, H y abuelo-A), hubo bajos voltajes (promedio de suma QRS en plano frontal sin aVR = 27 mm), alteraciones de la despolarización en derivaciones inferiores (66%) y derechas (50%) y de la repolarización en inferiores (33%), izquierdas (17%) y derechas (0%), las ECOs fueron normales excepto la del A (FEVI en límites bajos e hipocinesia inferior) y el RTG tuvo una extensión variable llegando a ser muy extenso, concéntrico, en el P y su H. En P se identificó en heterocigosis las mutaciones DSP L1773Yfs1780 y IVS2+5G > A con la variante incierta DSC2 T358I. Todos los FAM con MCAI fueron portadores de mutación/es (H y A también mostraban estados genéticos complejos) y se identificaron dos portadores asintomáticos sin fenotipo MCAI.

Conclusiones: A pesar de no cumplir CTF, el RTG identifica a pacientes que ya presentan afectación miocárdica por MCAI con ECO normal. Es frecuente la afectación de la cara inferior en ECG y los bajos voltajes.

PI070831, CP0700326, RECAVA RD RD06/0014/0004.