



4007-2. DIAGNÓSTICO CLÍNICO EN FENOTIPOS IZQUIERDOS DE MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA. VALOR DEL REALCE TARDÍO DE GADOLINIO

Begoña Igual Muñoz, Jordi Estornell Erill, Alicia Maceira González, Diana Domingo Valero, Pilar Molina Aguilar, Josep Melero Ferrer y Esther Zorio Grima de ERESA, Hospital La Fe, Valencia e Instituto de Medicina Legal, Valencia.

Resumen

Introducción: Recientemente el espectro de la de la miocardiopatía arritmogénica (MCA) se ha ampliado incluyendo los fenotipos izquierdos (MCAI), pero estas formas no están adecuadamente representadas en los actuales criterios task force (CTF) y el diagnóstico clínico es complejo.

Objetivos: 1. Proponer un nuevo gold estándar clínico (GE) que incluya rasgos específicos de estos fenotipos 2. Evaluar el rendimiento diagnóstico del nuevo GE comparándolo con el diagnóstico genético y los actuales CTF en una muestra con un porcentaje importante de enfermos con MCAI.

Métodos: Nuestros pacientes (p) proceden de un protocolo prospectivo de estudio de muerte súbita familiar con diagnóstico de MCA en el caso índice. Se realizó a todos los pacientes: ECG, cicloergometría, holter, ecocardiograma, cardiorrsonancia y estudio de los principales genes desmosómicos. El nuevo GE: a) En (p) sin mutación el diagnóstico se realizó con CTF. b) En pacientes portadores, la presencia de realce tardío de gadolinio epicárdico (RTG) en ventrículo izquierdo (VI) y de taquicardia ventricular de origen en VI (TV-VI) se consideraron como criterios menores adicionales.

Resultados: 59 p (49% varones), 5 casos índice vivos (3p resucitados, 1p con síncope, 1p palpitaciones) y 54 familiares de primer grado. Doce (p) tenían RTG uno de ellos con TV-VI. Veintidós (p) (37%) tenían mutaciones causales, 19 (p) mutación en desmoplakina y 3 (p) dobles mutaciones. El GE fue positivo en 12 p (17%), de estos, 6p (60%) MCAI, 6p (40%) MCAB. Los CTF diagnosticaron 6p (2 MCAI, 4 MCA biventricular). Respecto al diagnóstico genético los CTF tienen S: 15% E: 96% VPP: 83% VPN48% y nuestro GE S: 28% E: 96% VPP: 83% VPN: 48%. El GE diagnostica 6p adicionales 2 de los cuales son casos índice (1p síncope, 1p TV).

Conclusiones: La inclusión del RTG epicárdico en VI y la TV-VI en el protocolo diagnóstico de MCA en un contexto clínico adecuado supone un aumento clínicamente relevante de la sensibilidad sin disminuir la especificidad.

4007-2.tif

Miocardiopatía arritmogénica izquierda.