



6015-485. UTILIDAD DE LAS DIFERENTES PRUEBAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA ASOCIADA A MUERTE SÚBITA FAMILIAR

Begoña Igual Muñoz¹, Ydelise Mercedes Rodríguez de Muñoz², Alicia Maceira González¹, Jordi Estornell Erill¹, Pilar Molina Aguilar³, Juan Giner Blasco³, Diana Domingo Valero² y Esther Zorio Grima² del ¹ERESA, Valencia, ²Hospital La Fe, Valencia y ³Instituto de Medicina Legal, Valencia.

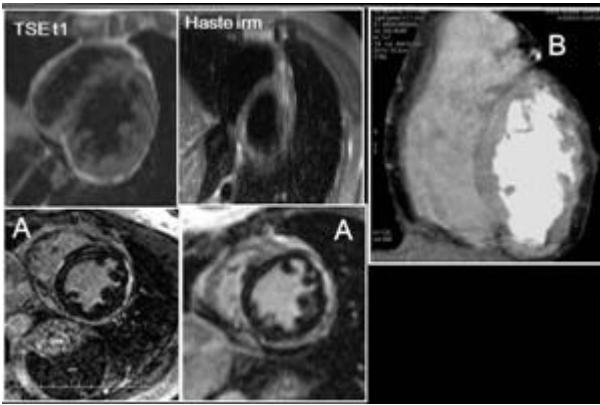
Resumen

Introducción: El diagnóstico clínico de miocardiopatía arritmogénica (MCA) está basado en los criterios task force pero los fenotipos izquierdos no están adecuadamente representados y es complejo.

Objetivos: Analizar la utilidad diagnóstica de las pruebas habituales en una cohorte de pacientes (p) estudiados por muerte súbita familiar y diagnóstico de MCA en el caso índice. Ante la ausencia de un verdadero gold estándar, las evaluaremos respecto a la presencia de mutación causal (MC) esperando por plausibilidad biológica una afectación de aproximadamente el 30% de los portadores y la ausencia de afectación en los no portadores.

Métodos: Excluimos pacientes con mutación no identificada en el caso índice o sin estudio genético disponible. Se realizó a todos los pacientes: ECG, holter, ecocardiograma, cardioponencia (CRM) y estudio de los principales genes desmosómicos y desmina. Analizamos: 1. ECG a) Repolarización patológica- R b). Despolarización-D patológica considerando: distancia del nadir de la onda S al final del QRS en V1 > 55 msg 2. Holter: Más de 500 EV o TV.3. Ecocardiografía patológica.4. CRM: a) Volumen telediastólico indexado de VD > 100 ml/m² en mujeres y 110 ml/m² en varones; b). Fracción eyección de ventrículo derecho (FEVD) < 40%; c). Presencia de realce epicárdico (RTG) en VD y VI; d) Alteraciones de la contractilidad segmentaria en VD (ACSVD); e) Disfunción ventrículo izquierdo FEVI < 55%.

Resultados: 59 p (49% varones), 22 excluidos 5 casos índice vivos (3p recuperados, 1p con síncope, 1p palpitations) Veintidós (p) (59%) tenían mutaciones causales, 18 (p) mutación en desmoplakina una desmina y 3 (p) dobles mutaciones desmoplakina y desmocolina, La tabla muestra los resultados obtenidos para las diferentes variables. La S, E, VPP, VPN, ABCR y significación estadística marcada de los diferentes parámetros analizados se muestran en la tabla.



	S	E	VPP	VPN	ABCR
Repolarización	47%	37%	50%	35%	0,66
Despolarización	14%	75%	42%	40%	0,62
> 500 EV	26%	76%	55%	48%	0,38
Ecocardio	10%	100%	100%	47%	0,45
IVTDVD>	5%	91%	50%	37%	0,48
FEVD < 40	8%	90%	50%	59%	0,55
RTG VD	10%	100%	100%	41%	0,53
RTG VI	47%	100%	100%	54%	0,73*
ACSVD	26%	91%	83%	44%	0,59
FEVI < 55%	26%	100%	100%	46%	0,63

*p < 0,05. Valor diagnóstico de los diferentes tests diagnósticos para MCA en el contexto de muerte súbita familiar

Conclusiones: 1. El valor diagnóstico de las diferentes pruebas en este contexto es limitado 2. El parámetro con mejor capacidad diagnóstica es la presencia de RTG epicárdico en VI.