Rev Esp Cardiol. 2016:69 Supl 1: 423

Revista Española de Cardiología

5028-3. MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE LA TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA: ¿DIFERENTES MUTACIONES-DIFERENTES ENFERMEDADES?

Fernando Wangüemert Pérez[1], Julio Salvador Hernández Afonso[2], Eduardo Caballero Dorta[3], Luis Álvarez Acosta[2], Cristina Bosch Calero[1], Josep Brugada Terradellas[1] y Ramón Brugada Terradellas[1] del [1]Cardiavant Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria, [2]Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife y [3]Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.

Resumen

Introducción y objetivos: La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una canalopatía caracterizada por producir muerte súbita (MS) debido a arritmias ventriculares desencadenadas por el ejercicio o la emoción. Se trata de una enfermedad hereditaria, encontrándose mutaciones en el gen que codifica el receptor cardiaco de la rianodina (RyR2) en un 65-70% de los casos. Existen escasos marcadores pronósticos y algunas investigaciones sugieren que la localización de la mutación de la RyR2 puede conferir peor pronóstico. Desde el año 2008 realizamos un seguimiento de una gran familia (familia 1) con 238 portadores de la misma mutación (p.G357S RyR2). El comportamiento clínico de la TVPC en esta familia no se ajusta a los hallazgos habituales en esta enfermedad. El objetivo fue identificar a todos los pacientes afectos de TVPC en nuestra comunidad autónoma, incluyendo portadores asintomáticos de mutación en RyR2. Conocer y comparar sus características fenotípicas y genotípicas.

Métodos: Incluimos a 252 pacientes, todos ellos con mutaciones de la RyR2, 238 pertenecientes a una familia (familia 1) y 14 al resto (familias 2 a 7).

Resultados: Las 7 familias tienen mutaciones diferentes de la RyR2. El 30% de los pacientes estaba sintomático en el momento de la inclusión (26,5% familia 1 frente a 100% familias 2-7; p 0,001). La edad del primer síncope fue 20 años (21,9 familia 1 frente a 11,6 familia 2-7; p = 0,06). Habían presentado MS no recuperada un 15,5% de los pacientes (15,1% familia 1 frente a 21,4% familias 2-7; p = 0,46).Tras un seguimiento de 5,6 años, el 15% de los pacientes presentó síntomas. Los pacientes de la familia 1 han tenido menos síncopes (8,6 frente a 18%; p = 0,025) y menos arritmias ventriculares complejas (AVC) en la prueba de esfuerzo (PE) (44,6 frente a 100%; p = 0,002) que las familias 2-7 (tabla). Se implantaron menos desfibriladores en la familia 1 (21,8 frente a 50%; p = 0,05), y estos realizaron menos descargas apropiadas (8,95 frente a 80%; p = 0,001).

Diferencias entre las familias durante el seguimiento			
Características	Familia 1	Familia 2-7	p

Tiempo de seguimiento (años)	5,6 ± 2,7	5,7 ± 5,9	0,738
Sexo (hombre)	48,3%	57,1%	0,590
Síntomas	14%	18%	0,059
Mareos	6,7%	18%	0,016
Síncope	8,6%	18%	0,025
Desfibrilador automático (DAI)	21,8%	50%	0,054
Descargas apropiadas*	8,9%	80%	0,001
Nº descargas apropiadas*	0,1 ± 0,5	3,6 ± 5,9	0,001
Betabloqueantes	81,9%	75%	0,641
AV en la PE en el seguimiento	73,6%	100%	0,069
AVC en la PE en el seguimiento	44,6%	100%	0,002
AV: arritmia ventricular. AVC: arritmia ventricular compleja.			

Conclusiones: 1. En ausencia de tratamiento betabloqueante (BB) la mortalidad es la misma para las mutaciones analizadas. 2. La mutación p.G357S RyR2 se caracteriza por una edad de inicio de los síntomas más tardía, y, en los pacientes tratados adecuadamente con BB, un mejor pronóstico. 3. Se puede afirmar que no todas las mutaciones de RyR2 asociadas a TVPC tienen el mismo comportamiento clínico, ni la misma respuesta a los BB.