



5006-4. TRATAMIENTO CON FLECAINIDA DE UNA MUTACIÓN EN SCN5A ASOCIADA A MIOCARDIOPATÍA DILATADA Y ARRITMIAS VENTRICULARES

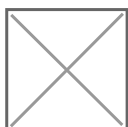
Mercedes Cabrera Ramos, Juan Jiménez Jáimez, Francisco José Bermúdez Jiménez, Laura Pertejo Manzano, Lorena González Camacho, Isabel Gallardo Sánchez, Miguel Álvarez López y Luis Tercedor Sánchez del Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Resumen

Introducción y objetivos: Hasta un 60% de los pacientes con miocardiopatía dilatada (MCD) tienen un origen genético. La mutación R222Q en el gen SCN5A que codifica el canal de sodio cardiaco se ha asociado a miocardiopatía dilatada, arritmias y extrasistolia ventricular pleomórfica (EVP). Nuestro objetivo es evaluar el efecto de la flecainida en pacientes con MCD y dicha mutación.

Métodos: Presentamos una serie de 5 casos pertenecientes a una misma familia distribuidos a lo largo de 3 generaciones, todos ellos portadores de dicha mutación y mostrando una clara cosegregación (figura E). Se realizó secuenciación masiva en paralelo de 149 genes con hallazgo de la mutación puntual Arg222Gln en heterocigosis. Ésta se relacionó con debut de MCD a edades menores de 30 años, múltiples arritmias, auriculares y ventriculares, EVP frecuente y fracción de eyección ventricular izquierda (FEVI) reducida. Se evaluó el efecto de la flecainida en 2 pacientes con disfunción ventricular izquierda (DVI) significativa mediante ecocardiograma transtorácico y Holter.

Resultados: El caso índice fue una paciente de 50 años, con antecedentes de MCD en madre y 2 tíos, ambos portadores de desfibrilador-resincronizador por DVI grave, sufriendo uno de ellos muerte súbita de origen desconocido; uno de sus hijos fue diagnosticado en el cribado familiar y el otro presentó genética negativa. Se trató a 2 de los pacientes, caso índice y su hijo, con fármacos inhibidores del canal de sodio. En primer lugar amiodarona, que redujo en varios meses de forma significativa la extrasistolia ventricular y como consecuencia la dilatación y disfunción ventricular en los 2 sujetos (figuras A, B, C, D). Posteriormente se realizó switch a flecainida, ya con fracción de eyección normal, con mejoría de la clase funcional de ambos y persistiendo la mejoría tanto en EVP como en FEVI (tabla). Como efecto secundario uno de ellos presentó ritmo nodal, *flutter* común y pausas sinusales asintomáticas en el seguimiento.



Electrocardiograma antes (A) y después (B) del inicio de tratamiento. Radiografía de tórax con silueta cardíaca antes (A) y después (B) del tratamiento. Árbol familiar (E).

Parámetros ecocardiográficos y porcentajes de extrasistolia ventricular antes y después del tratamiento con fármacos bloqueadores de canales de Na⁺

		Antes	Después
Paciente 1	DTDVI (mm)	60	55
	FEVI(%)	43	56
	EV (%)	40	4
Paciente 2	DTDVI (mm)	60	56
	FEVI(%)	31	53
	EV (%)	20	1

DTDVI: diámetro telediastólico de ventrículo izquierdo. FEVI: fracción de eyección de ventrículo izquierdo. EV: extrasistolia ventricular.

Conclusiones: Los tratamientos en las guías para MCD están basados en terapia farmacológica convencional para insuficiencia cardiaca, sin considerar ninguna terapia guiada genéticamente y siendo la flecainida un fármaco no recomendado en estos pacientes dado su potencial efecto proarrítmico. En pacientes portadores de la mutación R222Q del gen SCN5A el tratamiento con fármacos inhibidores del canal de sodio parece ser efectivo con supresión de la EVP y regresión de la afección ventricular izquierda.