



6038-528. DIFERENCIAS EN LA CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE LOS PACIENTES CON DISPLASIA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO DERECHO ENTRE MUJERES Y VARONES

Ainhoa Rengel Jiménez, Daniel Cea Primo, Eva Robledo Mansilla, Iñaki Sanz Esquíroz, Jesús Alfonso González León, Itziar Solla Ruíz, Xavier Arana Achaga, Ramón Querejeta Iraola, Francisco de la Cuesta Arzamendi, Irene Rilo Miranda, Kattalin Echegaray Ibáñez y Kattalin Echegaray Ibáñez, del Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

Resumen

Introducción y objetivos: La displasia arritmogénica de ventrículo derecho (DAVD) se debe a una sustitución del tejido miocárdico por fibroadiposo y es una de las causas más comunes de muerte súbita en pacientes jóvenes. El objetivo de este trabajo es revisar las diferencias clínicas y genéticas entre mujeres y varones para proporcionar una mejora en el diagnóstico y comprensión de esta patología.

Métodos: Es un trabajo descriptivo, en el que se incluyen 23 pacientes diagnosticados de displasia arritmogénica durante los años 2013-2018 en una consulta especializada en miocardiopatías familiares. Para la confirmación del diagnóstico de DAVD se utilizaron los criterios del Task Force 2010.

Resultados: De los 23 pacientes con DAVD incluidos en nuestra consulta, 6 fueron mujeres y 17 varones (26% y 74% respectivamente). La edad media de diagnóstico fue similar en ambos grupos; 40,1 años en mujeres y 43,3 años en varones. Se encontró mayor prevalencia de antecedentes familiares entre las mujeres 66,7% que entre los varones 40%. En cuanto al diagnóstico, el 65% de los varones presentaron síntomas, frente al 33% de las mujeres. En ambos grupos, el síntoma más común fueron las palpitaciones al esfuerzo. Entre los varones, el 47% presentó al diagnóstico TV con morfología de BRIHH con eje superior y entre mujeres, solo el 17%. La afección fue univentricular en el 53% de los varones frente a 16% de las mujeres. No se objetivó cardiopatía estructural en ecocardiograma transtorácico ni en RMN cardiaca en la mitad de las mujeres con DAVD (varones 17%). En cuanto a la caracterización genética, el 47% de varones, obtuvo un resultado negativo en el test genético para la DAVD frente al 16% de las mujeres. En ambos grupos, la mutación más frecuente fue el gen PKP2 30%, seguida de 13% en DSP (33% y 17% en mujeres; 17% y 13% en varones respectivamente). En 2 varones, se encontró asociación de 2 mutaciones; DSP y DSG2. Una mujer presentó mutación en homocigosis DSC2, la única hasta el momento que ha sido trasplantada.



Caracterización genética de DAVD en mujeres y varones.

Conclusiones: En nuestro medio, los pacientes diagnosticados de DAVD son en su mayoría varones de edad media que cursan con palpitaciones al esfuerzo. La afección es predominantemente univentricular y presentan con mayor frecuencia que las mujeres, resultados negativos o inciertos en los test genéticos. En los

casos con genética positiva, predomina en ambos sexos, la mutación en el gen PKP2 en heterocigosis.