



6004-90. ¿ES EL NÚMERO DE TRIPLETES CTG UN PREDICTOR DE TAQUICARDIA VENTRICULAR EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA?

Marcel Martínez Cossiani¹, David Martínez Guimera¹, José M. Martínez Díaz¹, Carlos Escobar Cervantes¹, Sergio Castrejón-Castrejón¹, Marta Ortega Molina¹, Maurice Batlle Pérez², Rosa González Davia³, José Luis López-Sendón¹ y José Luis Merino¹, del ¹Hospital Universitario La Paz, Madrid, ²Hospital Universitario del Henares, Coslada (Madrid) y ³Hospital Infanta Cristina, Parla (Madrid).

Resumen

Introducción y objetivos: La distrofia miotónica (DM) con una prevalencia 1/8000 es la enfermedad neuromuscular más frecuente. Se origina por una repetición patológica (> 38 repeticiones) del trinucleótido citosina-tiamina-guanina (CTG) en el brazo largo del cromosoma 19. Los pacientes presentan una elevada incidencia de muerte súbita (aproximadamente un tercio) atribuyéndose fundamentalmente a trastornos de la conducción AV y taquicardias ventriculares (TV). Un número alto de repeticiones CTG está asociado a una mayor gravedad en los síntomas neuromusculares y a la progresión de esta enfermedad. Sin embargo, no está establecido si estas repeticiones también podrían estar asociadas al desarrollo de TV.

Métodos: Se incluyeron en el estudio a todos los pacientes ingresados de forma consecutiva en nuestro centro por TV monomórfica sostenida, confirmados su diagnóstico y mecanismo mediante estudio electrofisiológico (grupo TV). Las características clínicas y genéticas de estos pacientes se compararon con un grupo consecutivo de pacientes con diagnóstico genético de DM1 sin cardiopatía ni presentación de TV (grupo 'Sin TV') y seguidos durante al menos 10 años. El número de repeticiones CTG fue analizado por la técnica de Southern-Blot.

Resultados: Los pacientes del grupo TV eran más jóvenes (media $36,1 \pm 6,5$ años) que los pacientes sin TV (media $48,3 \pm 17,3$ años, $p < 0,01$) y el 89% eran varones mientras que el grupo de pacientes sin TV hubo un 50% de distribución por sexos. En un seguimiento ningún paciente del grupo sin TV desarrolló TV o muerte súbita pero 4 (15,4%) fallecieron de causas no cardíacas (3 insuficiencia respiratoria y 1 adenocarcinoma esofágico) y 4 requirieron el implante de un marcapasos. No se objetivaron diferencias significativas en el número de repeticiones CTG entre el grupo con TV ($828,9 \pm 408$) y sin TV ($651,3 \pm 530,9$). Se detectó una correlación negativa débil-moderada ($R = -0,41$) entre la edad de los pacientes y el número de repeticiones CTG que podría explicar el mayor número de CTG no significativo en el grupo TV. En este sentido la diferencia en CTG fue prácticamente nula (806,9 frente a 828,9) cuando se excluyeron a los pacientes mayores de 50 años.

Conclusiones: El número de CTG no parece constituir un factor de riesgo para el desarrollo de TV en el seguimiento en pacientes con DM.