Rev Esp Cardiol. 2023;76(Supl 1): 967

Revista Española de Cardiología

4. CARACTERIZACIÓN ELECTROFISIOLÓGICA DE LAS TAQUICARDIAS VENTRICULARES MONOMÓRFICAS SOSTENIDAS EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA IZQUIERDA: ESTUDIO DE CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

Eva Cabrera Borrego, Francisco José Bermúdez Jiménez, Rosa Macías Ruíz, Pablo J. Sánchez Millán y Juan Jiménez Jáimez

Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Instituto de Investigación Biosanitaria ibs.Granada, Granada, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía arritmogénica (MCA) es una enfermedad de origen hereditario con un gran potencial arritmogénico. Sin embargo, aún no se ha logrado establecer una caracterización del fenotipo electrofisiológico para cada genotipo correspondiente.

Métodos: Se realizó un análisis retrospectivo de 29 pacientes (P) con MCA izquierda/biventricular, portadores de variantes genéticas consideradas patogénicas según el Colegio Americano de Genética Médica y Genómica y que se sometieron a un estudio electrofisiológico (EEF) por taquicardia ventricular monomórfica sostenida (TVMS).

Resultados: En la figura se ha representado la distribución por genotipo, mientras que en la tabla se desglosan las características basales y electrofisiológicas de la cohorte de estudio. La edad media fue 54,44 ± 12,63 años siendo la mayor parte varones (23 pacientes, 79,3%). Se evidenciaron diferencias significativas en el fenotipo cardiológico (p 0,001) y electrofisiológico por genotipos (p 0,043). Los pacientes con mutaciones en filamina C presentaron afectación exclusiva de ventrículo izquierdo (VI) con TVMS con QRS positivo en V1 (BRD-like) y eje superior. En el EEF en todos los casos se localizó el sustrato en segmentos inferolaterales de VI. Los pacientes con variantes en desmoplaquina presentaron más frecuentemente afectación biventricular, pero la morfología y origen de las TVMS fue similar a la filamina C. En el caso de la lámina A la afectación fue exclusiva de VI, presentando 2P TVs con morfología BRD-like y otros 2P con QRS negativo en V1 (BRI-like), localizándose el sustrato en VI septal. Los pacientes con variantes en desmogleína-2 y TMEM43 presentaron afectación biventricular, con mayor frecuencia de TVMS BRI-like y origen en tracto de salida de ventrículo derecho. En el caso de las variantes en titina solo en un paciente se encontró sustrato en VI anterior, presentando el otro una TV rama-rama. Solo se incluyó un paciente con desmocolina-2 con origen de la TVMS en VI septal. En el seguimiento clínico destaca que todos los pacientes con mutaciones en TMEM43 presentaron recurrencia arrítmica.

Características clínicas basales, genéticas y electrofisiológicas por genotipo

Genética	Total	Filamina C	Desmoplaquina	Lamina A	Desmogleína-2	TMEM43	Placofilina-2	Titina	Desmocolina 2

N = 7 (24,1%)	N = 6 (20,7%)	N = 4 (13,8%)	N = 4 (13,8%)	N = 3 (10,3%)	N = 2 (6,9%)	N = 2 (6,9%)*	N = 1 (3,4%)		
Tipo mutación-núm (%):									
Truncamiento	17 (58,6)	17 (58,6)	9 (69,2)	3 (75)	1 (25)	0	2 (100)	2 (100)	1 (100)
Missensse	12 (41,4)	12 (41,4)	4 (30,8)	1 (25)	3 (75)	3 (100)	0	0	0
Edad (años)	54,44 ± 12,63	51,49 ± 11,19	43,23 ± 8,84	54,37 ± 12,47	67,19 ± 11,79	62,92 ± 13,3	50,12 ± 13,38	63,53 ± 4,57	56
Sexo-núm (%):									
Hombre	23 (79,3)	6 (85,7)	5 (83,3)	2 (50)	4 (100)	2 (66,3)	1 (50)	2 (100)	1 (100)
Mujer	6 (20,7)	1 (14,3)	1 (16,7)	2 (50)	0	1 (33,3)	1 (50)	0	0
Fenotipo-núm (%):									
MCA izquierda	14 (48,3)	6 (85,3)	0	3 (75)	0	0	1 (50)	2 (100)	1 (100)
MCA BiV	15 (51,7)	1 (14,3)	6 (100)	1 (25)	4 (100)	3 (100)	1 (50)	0	0
FEVI (%)	41,52 ± 15,25	33,5 ± 10,83	45,5 ± 17,68	38,37 ± 13,46	40,5 ± 14,75	46 ± 18,52	54 ± 1,41	30 ± 3,54	75
FEVD-núm (%):									
Normal	15 (51,72)	6 (85,3)	2 (33,3)	4 (100)	0	0	1 (50)	1 (50)	1 (100)

Lig reducida	5 (17,24)	0	2 (33,3)	0	0	2 (66,7)	0	1 (50)	0
Mod reducida	5 (17,24)	0	2 (33,3)	0	3 (75)	0	0	0	0
Grav reducida	4 (13,79)	1 (14,3)	0	0	1 (25)	1 (33,3)	1 (50)	0	0
Morfología TV en V1-núm(%):									
BRD-like	14 (48,3)	5 (71,4)	4 (66,7)	2 (50)	0	0	1 (50)	1 (50)	1 (100)
BRI-like	11 (37,9)	1 (14,3)	2 (33,3)	2 (50)	3 (75)	1 (33,3)	1 (50)	1 (50)	0
Eje TV-núm(%):									
Inferior	10 (34,5)	1 (14,3)	1 (16,7)	1 (25)	2 (50)	1 (33,3)	1 (50)	1 (50)	1 (100)
Superior	15 (51,7)	5 (71,4)	5 (83,3)	3 (75)	1 (25)	0	1 (50)	1 (50)	0
LCT en ecg TV (ms)	330,52 ± 72,43	357,83 ± 105,25	318,66 ± 65,41	342,75 ± 90,54	318,67 ± 49,7	291	365,5 ± 40,31	298,5 ± 17,68	258
Localización sustrato (EGMs tardíos y de bajo voltaje)-núm (%)									
Endocardio	9 (31,03)	0	1 (16,7)	4 (100)	1 (25)	0	1 (50)	1 (50)	1 (100)
Epicardio	4 (17,24)	2 (28,6)	2 (33,3)	0	0	0	1 (50)	0	0
Ambos	13 (44,83)	5 (71,4)	3 (50)	0	3 (75)	2 (66,7)	0	0	0

Localización sustrato por segmentos (EGM tardíos y de bajo voltaje)-núm (%)									
VI inferior	2 (6,9)	0	2 (33,3)	0	0	0	0	0	0
VI inferolateral	10 (34,5)	4 (57,1)	3 (50)	1 (25)	0	1 (33,3)	1 (50)	0	0
VI lateral	3 (10,3)	3 (42,9)	0	0	0	0	0	0	0
VI septal	4 (13,8)	0	0	3 (75)	0	0	0	1 (50)	0
VI anterior	1 (3,4)	0	0	0	0	0	0	0	1 (100)
TSVD	6 (20,7)	0	0	0	4 (100)	2 (66,7)	0	0	0
VD pared libre	2 (6,9)	0	1 (16,7)	0	0	0	1 (50)	0	0
Amiodarona post-EEF-núm (%)	13 (44,8)	2 (28,6)	1 (16,7)	2 (50)	0	1 (33,3)	0	2 (100)	0
Sotalol post-EEF-núm (%)	7 (24,1)	1 (14,3)	4 (66,7)	1 (25)	0	1 (33,3)	0	0	0
Mexiletina post-EEF-núm (%)	2 (6,9)	0	0	1 (25)	0	0	0	0	0
Recurrencia TV clínica-núm (%)	11 (37,9)	2 (28,6)	0	1 (25)	1 (25)	3 (100)	0	0	1 (100)
IC-núm (%)	5 (17,2)	1 (14,3)	0	1 (25)	1 (25)	1 (33,3)	0	0	1 (100)

TC-núm (%)	3 (10,3)	1 (14,3)	0	1 (25)	1 (25)	0	0	0	0
AM-núm (%)	2 (6,9)	1 (14,3)	0	1 (25)	0	0	0	0	0
Muerte-núm (%)	4 (13,79)	2 (28,6)	0	1 (25)	0	1 (33,3)	0	0	0

Núm: número; MCA: miocardiopatía arritmogénica; BiV: biventricular; FEVI: fracción de eyección de ventrículo izquierdo; FEVD: fracción de eyección de ventrículo derecho; Lig: ligeramente; Mod: moderadamente; Grav: graver TV: taquicardia ventricular; BRD: bloqueo de rama derecha; BRI: bloqueo de rama izquierda; LCT: longitud de cicl taquicardia; EGM: electrocardiogramas; VI: ventrículo izquierdo; VD: ventrículo derecho; TSVD: tracto de salida d EEF: estudio electrofisiológico; IC: insuficiencia cardiaca; TC: trasplante cardiaco; AM: asistencia mecánica.

Conclusiones: La correlación del sustrato electrofisiológico con el genotipo amplía el conocimiento fisiopatológico de la MCA izquierda/biventricular, puede ser de utilidad en el diagnóstico en caso de variantes genéticas de significado incierto y permite una mejor planificación del EEF.