



6004-5. FIBRILACIÓN VENTRICULAR IDIOPÁTICA: ETIOLOGÍAS OCULTAS DURANTE EL SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

Ricardo Martínez González, Guillermo de la Osa Hernández, Marcel Martínez Cossiani, Adrián Martínez Roca, Carlos Rodríguez Carneiro, Jesús Saldaña García, Ana Torremocha López, Juan Caro Codón, Paula Sánchez Somonte, Sergio Castrejón Castrejón, José Luis Merino Lloréns y José Raúl Moreno Gómez

Cardiología. Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La fibrilación ventricular idiopática (FVi) constituye un diagnóstico de exclusión tras una muerte súbita (MS). Actualmente se hace hincapié en un estudio etiológico exhaustivo incluyendo pruebas genéticas. Nos propusimos revisar que pacientes diagnosticados de FVi tenían estudio genético actualizado y la evolución a largo plazo.

Métodos: Realizamos un estudio descriptivo donde incluimos aquellos pacientes atendidos en un hospital terciario entre 2006 y 2024 que sobrevivieron a MS por ritmo desfibrilable, menores de 60 años, diagnosticados de FVi en ausencia de cardiopatía estructural, sospecha de canalopatía, sin lesiones coronarias y dados de alta con implante de DAI.

Resultados: De 19.934 pacientes atendidos identificamos 20 (0,1%) que cumplieron los criterios especificados. La edad media fue de 41,5 años (intervalo 14 a 60), y 15 (75%) son varones, 18 de nacionalidad española y 2 eslavos. En 2 (10%) había historia familia de MS, 1 paciente había sido valorado por síncope, uno tenía marcapasos por BAV avanzado y en otro se detectaron episodios de TVNS en Holter. En 19 pacientes (95%) se trató de MS extrahospitalaria, 2 estaban practicando deporte (balé y natación) y uno durmiendo. El ECG se describió normal en 8 pacientes (40%), en 3 QRS > 120 ms, PR > 200 en uno y uno tenía patrón de repolarización precoz. En 4 (20%) casos se detectó extrasistolia ventricular (EV) durante el ingreso, uno monomorfa y en tres politópica. Se realizó test flecainida en 16 que fueron negativos y test de ajmalina que resultó positivo (diagnosticado de Brugada años más tarde); test de adrenalina negativo en 14 pacientes; ergometría en 4 casos, en dos hubo aumento de EV en esfuerzo máximo. Se dispone de estudio genético de 13 (65%) pacientes, encontrándose mutaciones en 10, en 3 se consideraron patogénicas, el resto de significado incierto. Se realizó estudio electrofisiológico en 4 y ablación de EV en 3 casos. Hubo 3 implantes de DAI subcutáneo. Se documentaron recurrencias en 7 pacientes (35%). El tiempo medio de seguimiento fue de 5,0 años.

Resultados estudio genético		
Gen	Variante	Significado

TNNT2	Variante (p.R286H)	Probablemente patogénica
TRPM4	Variante p.(Asp683Asn)	Probablemente patogénico
SCN1B	Variante c.556G> A;p.Ala186Thr en heterocigosis	Significado incierto
RYR2	Mutación puntual en heterocigosis c.1144G> A;p.Val382Met	Significado incierto
DSG2	Variante puntual en heterocigosis c.1003A> G(p.T335A)	Significado incierto
SCN10A	Variante puntual en heterocigosis c.41G> T (p.R14L)	Significado incierto
KCND3	Variante puntual en heterocigosis c.1756C> G (p.L586V)	Significado incierto
SCN10A	Variante puntual en heterocigosis c.2441G> A (p.R814H)	Significado incierto
LMNA	Variante puntual en heterocigosis c.1723G> A (p.Glu425Lys)	Significado incierto
COL4A1	Variante en heterocigosis c.1191dup (p.Phe398Ilefs*44)	Probablemente patogénica
DSP	Variante puntual en heterocigosis p.(Leu2669Pro)	Significado incierto
MYBPC3	Variante c.1328G> A p.(Cys443Tyr)	Significado incierto
RYR2	Variante c.1633C> T (p.R545C)	Significado incierto

Conclusiones: En solo dos de los casos se encontraron una causa genética definitiva. Resulta importante renovar el estudio genético periódicamente y el uso de redes de datos regionales para interpretar mejor las variantes encontradas. Un tercio tuvieron alguna recurrencia, ablación puede tener papel importante en estos casos o cuando se documentan EV.