

apreciaron mayores incrementos en el grupo MPP (el 10,4 frente al 16,7%; $p = 0,2$), pero sin significación estadística (figura A). Finalmente, estudiamos la influencia de la estimulación multipunto en la fracción de eyección del VI, comparando los grupos convencional, basal y MPP (el $25,1 \pm 3,2$, el $31,8 \pm 3$ y el $37,8 \pm 4,2\%$ respectivamente). El incremento medio en la fracción de eyección del VI con respecto a la basal fue mayor en el grupo MPP que en el convencional: el 12,7% ($p = 0,055$) frente al 6,7% ($p = 0,58$) (figura B).

Este estudio unicéntrico y prospectivo describe el primer uso de la estimulación multipunto en nuestro país. Los datos hemodinámicos obtenidos con la estimulación multipunto son positivos, pues mejora los resultados obtenidos con la resincronización tradicional. El uso de la estimulación simultánea desde varios puntos del VI podría suponer una disminución en la tasa de pacientes no respondedores y una mejora adicional para quienes sí respondan.

La principal limitación es el pequeño tamaño muestral, por lo que se requieren ulteriores validaciones en estudios a mayor escala. Además, se trata de un estudio realizado con datos hemodinámicos agudos, por lo que se requiere un seguimiento a medio-largo plazo para estimar el beneficio clínico de la estimulación multipunto.

Pau Alonso*, Ana Andrés, Joaquín Osca, Oscar Cano, María José Sancho-Tello de Carranza y José Olagüe de Ros

Unidad de Arritmias, Servicio de Cardiología,
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: pau_i_au@hotmail.com (P. Alonso).

On-line el 25 de septiembre de 2014

BIBLIOGRAFÍA

1. Foster AH, Gold MR, McLaughlin JS. Acute hemodynamic effects of atrio-biventricular pacing in humans. *Ann Thorac Surg.* 1995;59:294-300.
2. Bristow M, Saxon L, Boehmer J, Krueger S, Kass D, De Marco T, et al; Comparison of Medical Therapy, Pacing and Defibrillation in Heart Failure (COMPANION) Investigators. Cardiac resynchronization therapy with or without an implantable defibrillator in advanced chronic heart failure. *N Engl J Med.* 2004;350:2140-50.
3. Cleland J, Daubert J, Erdmann E, Freemantle N, Gras D, Kappenberger L, et al. Longer-term effects of cardiac resynchronization therapy on mortality in heart failure [the Cardiac Resynchronization-Heart Failure (CARE-HF) trial extension phase]. *Eur Heart J.* 2006;27:1928-32.
4. Acena M, Regoli F, Auricchio A. Terapia de resincronización cardiaca. Indicaciones y contraindicaciones. *Rev Esp Cardiol.* 2012;65:843-9.
5. Birnie DH, Tang AS. The problem of nonresponse to cardiac resynchronization therapy. *Curr Opin Cardiol.* 2006;21:20-6.
6. Pappone C, Calovic Z, Vicedomini G, Cuko A, McSpadden LC, Ryu K, et al. Multipoint left ventricular pacing improves acute hemodynamic response assessed with pressure-volume loops in cardiac resynchronization therapy patients. *Heart Rhythm.* 2014;11:394-401.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.06.008>

Enfermedad aórtica familiar no síndrómica: una entidad infradiagnosticada



Nonsyndromic Familial Aortic Disease: an Underdiagnosed Entity

Sra. Editora:

Se presenta el caso de una paciente de 55 años, sin antecedentes de interés, que en agosto de 2008 tuvo una disección aórtica tipo B. La tomografía computarizada mostró una amplia puerta de entrada de la disección después de la salida de la subclavia izquierda extendiéndose hasta la bifurcación iliaca. La aorta torácica descendente estaba dilatada (60 mm) con trombosis parcial de la falsa luz. La válvula aórtica era trivalva y normofuncionante, y la aorta ascendente era de tamaño normal. Ante la ausencia de complicaciones agudas, se decidió tratamiento con bloqueadores beta y se planteó diferir el tratamiento endovascular. Dado que el arco aórtico tenía un ángulo agudo y la distancia entre las arterias subclavia y la carótida izquierda era corta, no existía un cuello suficiente para el implante proximal de la endoprótesis, por lo que se indicó una intervención en dos tiempos: un *bypass* aortobicarotídeo y después el tratamiento endovascular. En febrero de 2010 se procedió al *bypass* aortobicarotídeo, complicado con una disección retrógrada de aorta ascendente desde el punto de pinzamiento, por lo que se recambió la aorta ascendente media y distal con una prótesis vascular Hemashield 28. El seguimiento mostró dilatación progresiva de la aorta torácica descendente (figura 1), a pesar de la cual la paciente se negó a intervención alguna.

En agosto de 2011, la paciente refirió que el hijo de un primo segundo, de 38 años, había tenido una disección aórtica tipo B. Se trataba de un varón sin antecedentes de interés que había ingresado en otro centro por una disección aórtica con origen tras la salida de la subclavia izquierda y progresión hasta la bifurcación iliaca. En el momento de la disección, había una dilatación ligera de la aorta torácica descendente (39 mm), con una válvula aórtica trivalva y

normofuncionante y sin dilatación del resto de los segmentos aórticos. Se reorientó el caso como enfermedad aórtica familiar; se realizó una exploración física minuciosa de ambos pacientes, que no mostró estigmas de síndrome de Marfan ni Loeys-Dietz y se solicitó análisis genético del gen *ACTA2* (que codifica la isoforma 2 de la actina alfa en células musculares lisas vasculares) del segundo paciente. El análisis mostró una mutación en heterocigosis (c.253G>A) con cambio de aminoácido (p.Glu85Lys) no descrita previamente. La misma mutación se detectó también en el caso índice y en el padre, el tío paterno y la hija del segundo caso y en la hermana, la tía paterna, las hijas y la sobrina del caso índice (figura 2). Ninguno de los portadores de la mutación en *ACTA2* presentaba *iris flocculi* o *livedo reticularis*, hallazgos descritos previamente¹. Ante la enfermedad aórtica familiar y la fragilidad aórtica evidenciada durante el acto quirúrgico, se decidió evitar tratamiento endovascular y se sometió a la paciente a cirugía abierta para recambio de la aorta torácica descendente por un tubo protésico con reimplantación de los troncos viscerales.

A pesar de que la mayoría de las disecciones aórticas tipo B se presentan en pacientes de mediana edad con hipertensión arterial y/o arteriosclerosis, existe una proporción no despreciable de pacientes con presentación precoz de probable base genética no bien conocida. En ausencia de un síndrome identificable, hasta el 21,5% de los pacientes con aneurismas de aorta tienen antecedentes familiares; se identifican mutaciones genéticas en un 20%², y la mutación en *ACTA2* es la más frecuente (10-14%)³. Esta mutación se asocia a enfermedad aórtica con una penetrancia del 48% y expresividad variable, más frecuentemente en forma de disecciones aórticas tipo A, incluso con diámetros aórticos no avanzados, y casos aislados de disecciones tipo B⁴; también se ha asociado a enfermedad coronaria y cerebrovascular prematura¹.

A pesar de que el cribado familiar con técnicas de imagen de familiares de primer grado de pacientes con enfermedad aórtica prematura puede ser razonable, las indicaciones para el análisis genético no están bien establecidas. La guía de práctica clínica de la

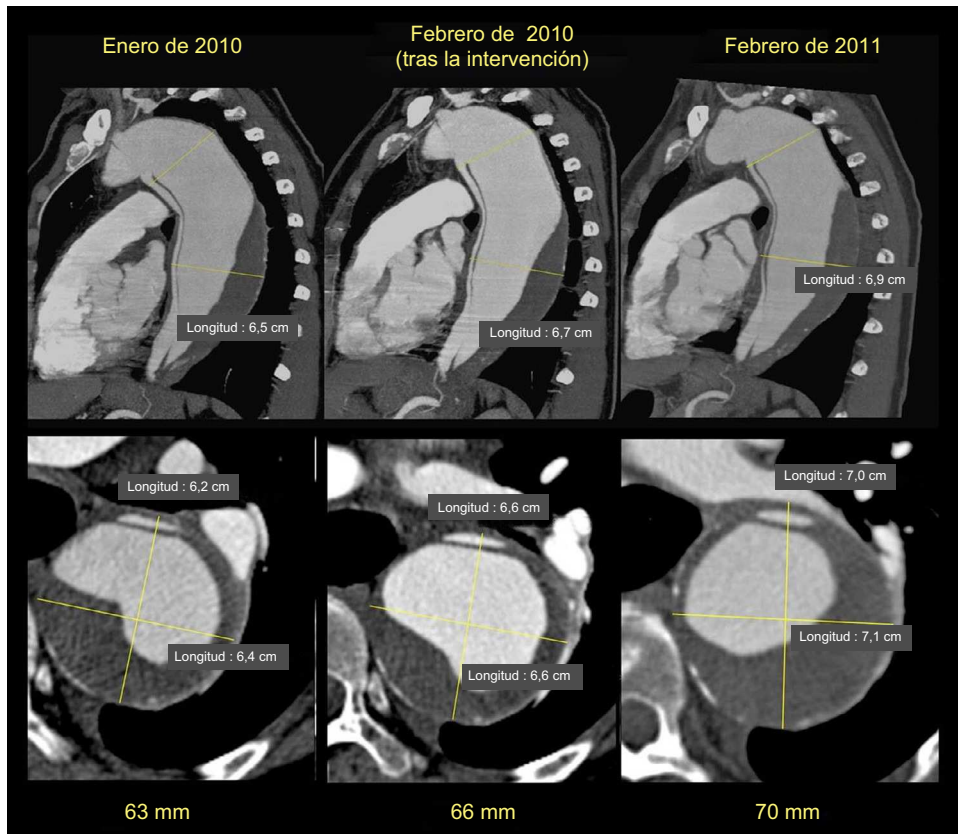


Figura 1. Disección aórtica tipo B. Tomografías computarizadas de seguimiento que muestran una dilatación progresiva de la aorta torácica descendente.

American Heart Association/American College of Cardiology recomienda la búsqueda de mutaciones en *ACTA2* en caso de agregación familiar de enfermedad aórtica⁵. No obstante, es importante destacar que la penetrancia es baja y la expresividad variable, lo que dificulta el seguimiento de los portadores asintomáticos de la mutación.

Un aspecto destacable del presente caso es la importancia de la sospecha diagnóstica de enfermedad aórtica familiar en pacientes jóvenes con enfermedad aórtica; esta circunstancia debe hacer insistir en el interrogatorio sobre los antecedentes familiares y

descartar casos sindrómicos. Otro punto importante es que el diagnóstico de enfermedad aórtica familiar hace razonable (sin el respaldo de ensayos clínicos) cambiar la estrategia terapéutica. De manera similar que en el síndrome de Marfan y otras conectivopatías⁶, implantar una endoprótesis vascular puede estar contraindicado si no es como terapia puente a la cirugía. Finalmente, se debe tener presente que la enfermedad aórtica familiar puede presentarse afectando solo a la aorta descendente y que el riesgo de disección está presente incluso sin una marcada dilatación aórtica.

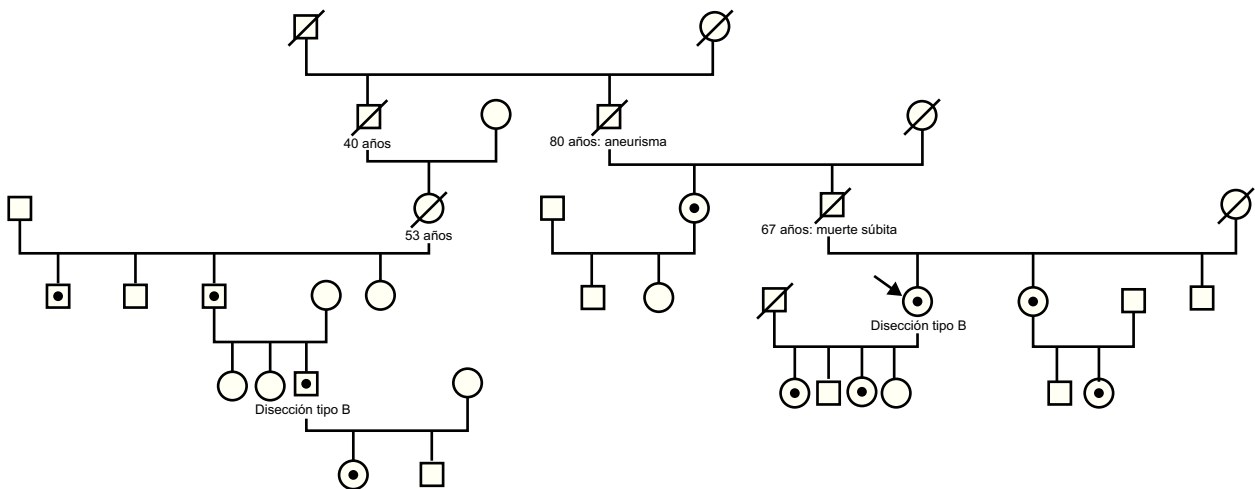


Figura 2. Árbol familiar. Flecha: caso índice; cuadrado/círculo con un punto: portador de la mutación en *ACTA2*; cuadrado/círculo barrado: fallecidos.

Agradecimientos

A la Sra. Francesca Huguet, enfermera de la Unidad de Marfan, por su imprescindible colaboración.

Gisela Teixidó-Turà^{a,*}, Irene Valenzuela^b, Laura Gutiérrez^a, Mar Borregan^b, Miguel del Campo^b y Artur Evangelista^a

^aServicio de Cardiología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

^bServicio de Genética, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: gteixido@vhebron.net (G. Teixidó-Turà).

On-line el 8 de septiembre de 2014

BIBLIOGRAFÍA

1. Guo DC, Papke CL, Tran-Fadulu V, Regalado ES, Avidan N, Johnson RJ, et al. Mutations in smooth muscle alpha-actin (ACTA2) cause coronary artery disease,

stroke, and Moyamoya disease, along with thoracic aortic disease. *Am J Hum Genet.* 2009;84:617–27.

2. Albornoz G, Coady MA, Roberts M, Davies RR, Tranquilli M, Rizzo JA, et al. Familial thoracic aortic aneurysms and dissections—incidence, modes of inheritance, and phenotypic patterns. *Ann Thorac Surg.* 2006;82:1400–5.

3. Guo DC, Pannu H, Tran-Fadulu V, Papke CL, Yu RK, Avidan N, et al. Mutations in smooth muscle alpha-actin (ACTA2) lead to thoracic aortic aneurysms and dissections. *Nat Genet.* 2007;39:1488–93.

4. Disabella E, Grasso M, Gambarin FI, Narula N, Dore R, Favalli V, et al. Risk of dissection in thoracic aneurysms associated with mutations of smooth muscle alpha-actin 2 (ACTA2). *Heart.* 2011;97:321–6.

5. Hiratzka LF, Bakris GL, Beckman JA, Bersin RM, Carr VF, Casey Jr DE, et al. 2010 ACCF/AHA/AATS/ACR/ASA/SCA/SCAI/SIR/STS/SVM guidelines for the diagnosis and management of patients with thoracic aortic disease: executive summary. A report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines, American Association for Thoracic Surgery, American College of Radiology, American Stroke Association, Society of Cardiovascular Anesthesiologists, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, Society of Interventional Radiology, Society of Thoracic Surgeons, and Society for Vascular Medicine. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2010;76:E43–86.

6. Grabenwöger M, Alfonso F, Bachet J, Bonser R, Czerny M, Eggebrecht H, et al. Thoracic Endovascular Aortic Repair (TEVAR) for the treatment of aortic diseases: a position statement from the European Association for Cardio-Thoracic Surgery (EACTS) and the European Society of Cardiology (ESC), in collaboration with the European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions (EAPCI). *Eur Heart J.* 2012;33:1558–63.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.06.005>

Detección de infección del electrodo del DAI mediante tomografía por emisión de positrones-tomografía computarizada con ¹⁸F-fluorodesoxiglucosa



Detection of ICD Electrode Infection using ¹⁸F-fluorodeoxyglucose Positron Emission Tomography-computed Tomography

Sra. Editora:

El desfibrilador automático implantable (DAI) es un dispositivo empleado para tratar a pacientes con arritmias ventriculares o con alto riesgo de sufrirlas. La infección del dispositivo DAI es una

complicación poco frecuente (incidencia del 0,8%), pero potencialmente mortal. La infección puede localizarse en la zona del generador, el trayecto subcutáneo de los electrodos o la porción intravenosa de los electrodos, con o sin endocarditis. El tratamiento de la infección incluye tres puntos: antibioterapia, retirada completa del dispositivo (el tratamiento exclusivamente médico se asocia a más mortalidad y recurrencias) e implante de un nuevo DAI en otro lugar¹.

Las infecciones de los DAI se clasifican en precoces y tardías, según se desarrollen antes de 60 días o más de 365 días tras el implante. Las infecciones precoces se producen por la contaminación intraoperatoria o por siembra hematogena después de la cirugía. Las infecciones tardías son consecuencia de episodios de

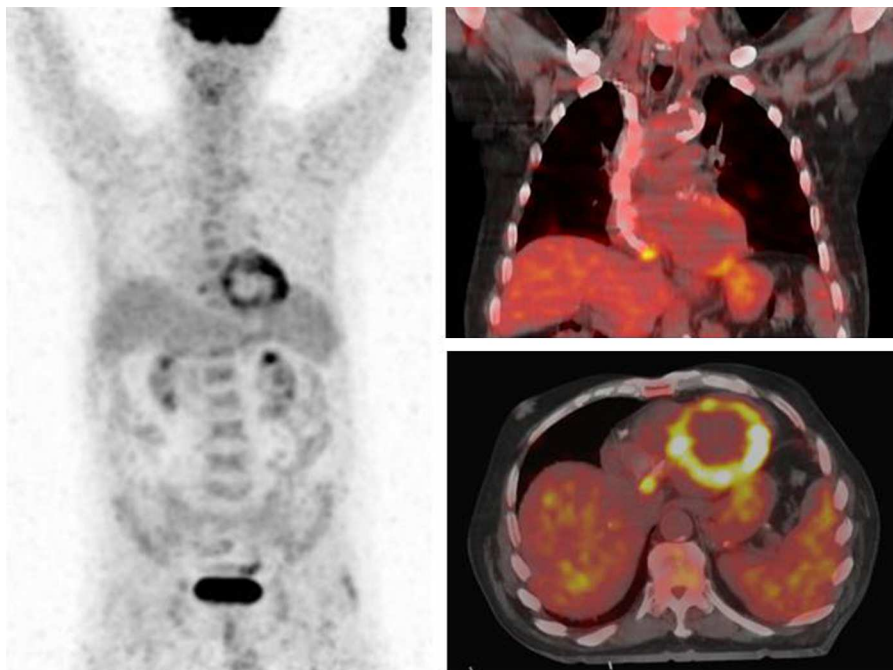


Figura. Tomografía por emisión de positrones volumétrica de cuerpo entero e imágenes coronal y axial de fusión de la tomografía por emisión de positrones-tomografía computarizada.