

Fibrilación auricular familiar

José Girona, Anna Domingo, Dimpna Albert, Jaime Casaldàliga, Lluís Mont*, Josep Brugada* y Ramón Brugada**

Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital Universitari Materno-Infantil Vall d'Hebron. Barcelona.

*Unidad de Arritmias. Hospital Clínic i Provincial. Barcelona. **Department of Cardiology.

Baylor College of Medicine. Houston. Texas. EE.UU.

fibrilación auricular/ enfermedades hereditarias

Introducción y objetivo. Se presenta el hallazgo de dos familias afectadas de fibrilación auricular en 20 de los 50 de sus miembros con ritmo cardíaco conocido, a lo largo de tres generaciones, con la finalidad de dar a conocer su excepcional existencia y sus datos clínicos más relevantes.

Método. Se examinan el estado clínico, la evolución, los hallazgos ECG y ECO-2D de los pacientes, los tratamientos efectuados y las complicaciones atribuibles a la enfermedad.

Resultados. Se confirma la presencia de 20 miembros con fibrilación auricular, aunque uno estaba en ritmo sinusal en el momento del estudio; tres pacientes presentaban dilatación ventricular izquierda en el ECO-2D; el estado clínico es satisfactorio excepto en dos pacientes que fallecieron por causa relacionable con la arritmia y en un tercero que padeció un accidente vascular cerebral. La diversidad de médicos que atendía a los pacientes se relaciona con una amplia gama de tratamientos, debiendo destacarse la posible muerte por proarritmia en un caso.

Conclusión. Se trata de una entidad muy poco frecuente, en general bien tolerada, que sigue un patrón de herencia autosómica dominante. Debido al riesgo de embolismo es aconsejable el uso de antiagregantes plaquetarios o de anticoagulantes en presencia de factores de riesgo asociados. La cardioversión eléctrica se ha demostrado ineficaz, debiendo valorarse el efecto proarrítmico de los fármacos usados para el control de la frecuencia cardíaca.

FAMILIAL ATRIAL FIBRILLATION

Introduction and objective. We present two families with atrial fibrillation in 20 of 50 members, during three generations, with known cardiac rhythms, in order to communicate their infrequent existence and the most relevant clinical facts.

Method. Clinical situation, evolution, ECG and ECHO findings, treatments and complications related with the disease are investigated.

Results. The presence of atrial fibrillation in 20 members is demonstrated, although one of them was on sinus rhythm at the time of the study; 3 patients had left ventricular enlargement on the ECHO study; the clinical situation was good in all patients except two who died because of complications related to the arrhythmia and a third patient that had a brain stroke. The patients received different treatments because they were controlled by different physicians; the possible lethal proarrhythmic effect in such cases must be taken into account.

Conclusion. Familial atrial fibrillation is a very infrequent arrhythmia, usually well tolerated, that follows a dominant autosomic hereditary pattern. The use of antiagregants is advised because of the risk of embolism, or the use of anticoagulants in the presence of associated risk factors. Electric cardioversion has been shown not to be useful. The possible proarrhythmic effect of some antiarrhythmic agents, used in the control of cardiac frequency, must be taken into account.

(Rev Esp Cardiol 1997; 50: 548-551)

Correspondencia: Dr. J. Girona.
Unidad de Cardiología Pediátrica.
Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron.
P.º Vall d'Hebron, 119-129. 08035 Barcelona.

Recibido el 30 de enero de 1997.

Aceptado para su publicación el 30 de abril de 1997.

INTRODUCCIÓN

La fibrilación auricular (FA) asociada a cardiopatía es una entidad relativamente frecuente. Su presencia de modo aislado es mucho menos habitual y la forma familiar (FAF) es excepcional. En este trabajo presentamos el hallazgo de dos familias –familias 1 (F1) y 2 (F2)– afectadas de FAF en varios de sus miembros. De la F1 se dispone del estudio de 38 miembros de tres generaciones, de los que 12 presentan FAF. De la

F2 se dispone del estudio de tres generaciones, con un total de 22 miembros, 8 con FAF. En las figuras 1 y 2 se expone el árbol genealógico de ambas familias.

MÉTODO

El estudio se compone del examen de las incidencias clínicas en la mayoría de sus componentes, la realización de un ECG y ECO-2D, la valoración de complicaciones relacionadas con la enfermedad y del tipo de tratamiento recibido.

Sólo tres pacientes, dos de la F2 y uno de la F1, son visitados habitualmente en nuestro hospital; el resto, detectados a partir de la anamnesis de los tres mencionados, fueron citados para su examen.

**RESULTADOS
(PRESENTACIÓN DE LOS CASOS)**

Familia 1

Se conoce el estado actual de los 38 miembros de tres generaciones, con 12 afectados. Su edad oscila entre 14 y 74 años, habiendo fallecido dos, uno a los 68 años a causa de un accidente vascular cerebral y otro a los 35 años, de muerte súbita. La FA se detectó entre los 2 y los 35 años de edad. Sólo dos pacientes presentaban sintomatología referida a la FA, uno con sensación de palpitaciones y disnea en los períodos de cambio de ritmo sinusal a FA y otro con mala tolerancia a la arritmia.

ECG: 11 pacientes se hallaban en FA, con frecuencias ventriculares medias entre 60 y 150 por minuto, y uno, tratado con propafenona, presentaba ritmo sinusal a 55 por minuto.

ECO-2D: fue normal en 9 casos y anormal en 3: una mujer de 74 años, a la que se implantó un marcapasos a los 69, con diámetro diastólico del ventrículo izquierdo (DDVI) de 82 mm, diámetro sistólico del ventrículo izquierdo (DSVI) de 65 mm y fracción de eyección (FE) de 0,51; un paciente de 38 años con DDVI de 53 mm, DSVI de 41 mm y FE de 0,50 (con frecuencia cardíaca media de 100 por minuto), y un tercer enfermo con DDVI de 65 mm, DSVI de 50 mm, FE de 0,54 (y frecuencia ventricular media de 150 por minuto).

Tratamiento: 6 de los 12 pacientes recibían tratamiento médico a causa de su arritmia, 2 digoxina, 2 antiagregantes, 1 atenolol y 1 propafenona. Tres pacientes habían sido sometidos a cardioversión eléctrica, que resultó ineficaz, y a uno se le implantó un marcapasos a los 69 años de edad.

Complicaciones: 3 pacientes las presentaron: 2 sufrieron un accidente vascular cerebral, a los 59 y 68 años de edad respectivamente, falleciendo por esta causa el mayor de ambos, y un paciente falleció súbi-

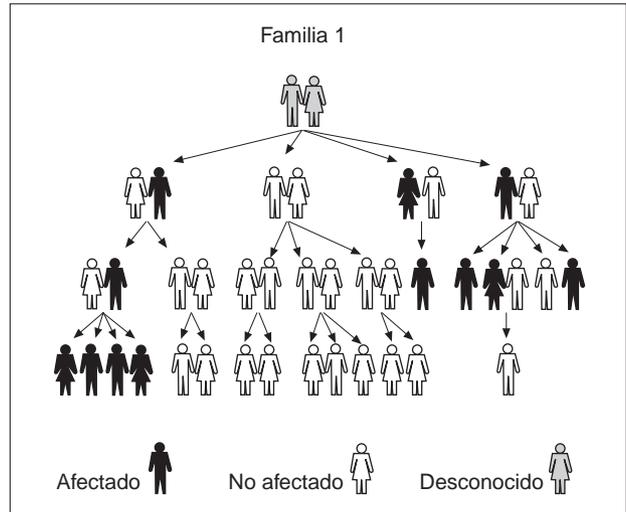


Fig. 1. Árbol genealógico de la familia 1. Afectado: familiar con FA; no afectado: familiar sin FA; desconocido: no se tiene constancia del tipo de ritmo cardíaco. El estudio se relaciona con las tres últimas generaciones que constan de 38 miembros. No tenemos ningún dato acerca de los progenitores de la primera generación, aunque consten en la figura; FA: fibrilación auricular.

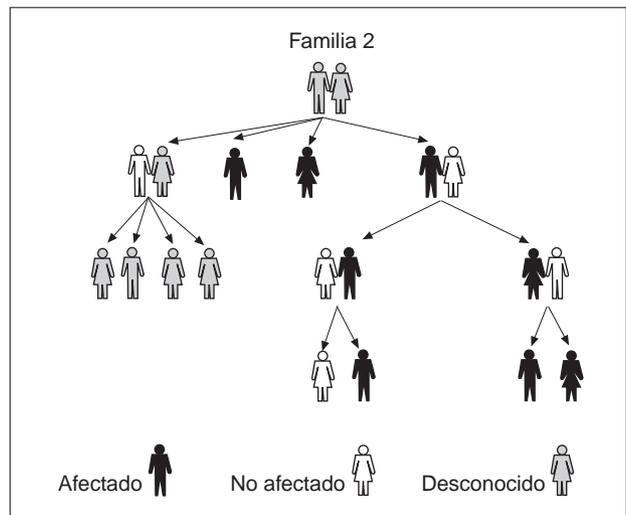


Fig. 2. Árbol genealógico de la familia 2. Afectado: familiar con FA; no afectado: familiar sin FA; desconocido: no se tiene constancia del tipo de ritmo cardíaco. El estudio se relaciona con las tres últimas generaciones que constan de 18 miembros. No tenemos ningún dato acerca de los progenitores de la primera generación, aunque consten en la figura; FA: fibrilación auricular.

tamente a los 35 años de edad. Se trata de uno de los pacientes con mala tolerancia a la arritmia, que recibía tratamiento con propafenona y que se hallaba en ritmo sinusal en el momento del estudio.

Familia 2

Se conoce el estado actual de 13 de los 18 miembros de tres generaciones. Ocho de estos 13 miembros

presentaban FAF y fue posible estudiar a 5 de los afectados, con edades entre 16 y 48 años. La FA fue detectada de modo casual en 4 casos, en edades entre 3,5 y 20 años, y en uno a los 40 años a causa de palpitaciones (dos años antes presentaba un ECG normal). Todos los pacientes se hallaban asintomáticos.

ECG: los 5 pacientes presentaban FA con frecuencias medias entre 70 y 90 por minuto.

ECO-2D: se observó un corazón normal, con diámetros y función ventricular izquierda normales en todos los casos.

Tratamiento: dos pacientes recibían tratamiento médico, uno digoxina y otro sotalol.

DISCUSIÓN

La FA es una arritmia cuya prevalencia aumenta con la edad y que suele presentarse en pacientes con afectación cardíaca previa^{1,2}, mientras que las formas aisladas son infrecuentes, representando el 2,7% del total de casos de FA³. La FAF es excepcionalmente rara o, cuando menos, ha sido reconocida como tal en pocas ocasiones⁴⁻⁶. Este trabajo hace referencia al estudio de tres generaciones en dos familias con FAF, siendo el primero que incluye el examen ecocardiográfico de los pacientes. Su etiología es desconocida, aunque se ha sugerido la presencia de una afectación del tejido de conducción o de un desequilibrio en el control neurológico con repercusión en la activación y/o repolarización auricular^{7,8}.

La FA asociada a lesión cardíaca multiplica por dos la mortalidad e incrementa notablemente la incidencia de accidentes vasculares cerebrales⁹, mientras que la FA aislada tiene escasa repercusión en la calidad y expectativa de vida^{2,3}. La FAF, al no presentar lesiones cardíacas asociadas y por los escasos datos conocidos de la bibliografía^{5,6}, debería considerarse una lesión relativamente benigna, sin repercusión en la calidad ni expectativa de vida de los pacientes. No obstante, en los casos que aportamos constan 2 pacientes con un accidente vascular cerebral (uno de ellos causó la muerte del paciente a los 68 años de edad) y un fallecimiento por muerte súbita a los 35 años (cuya relación con el tratamiento con propafenona no puede descartarse). El resto de los pacientes afectados de FAF se hallan asintomáticos y hacen vida totalmente normal, presentando sólo 2 de ellos molestias relacionadas con la percepción de la arritmia.

La distribución de los miembros afectados sugiere una herencia de tipo autosómico dominante y el hecho de que la edad de detección de la arritmia, que no necesariamente debe coincidir con su inicio, oscile entre los 2 y los 40 años, no excluye que individuos libres de arritmia en la actualidad la presenten más adelante.

El ECG demostró una FA en todos los casos excepto en uno que estaba en ritmo sinusal (se trata del paciente de 35 años, tratado con propafenona, que falle-

ció súbitamente). Las frecuencias cardíacas oscilaban ampliamente destacando un paciente con frecuencia de 150 por minuto a pesar del tratamiento con atenolol.

En el ECO-2D se observaron unos diámetros y una función ventricular izquierda normales en todos los casos, excepto en los 3 pacientes de la F1 citados anteriormente que presentaban dilatación del VI y una FE en el límite bajo de la normalidad; un caso correspondía a una mujer de 74 años, a la que se implantó un marcapasos a los 69, y los otros 2 presentaban frecuencias ventriculares medias de 100 y 150 por minuto, respectivamente, en el momento de realizarse el ECG. Parece razonable relacionar la disfunción ventricular izquierda con la edad en el primer caso y con unas frecuencias cardíacas elevadas en los otros dos.

En cuanto al tratamiento antiarrítmico de la FAF, ya se ha citado la diversidad de terapéuticas a causa de los distintos médicos que atienden a los pacientes. Debe destacarse que la desfibrilación eléctrica ha fracasado en los tres pacientes sometidos a ella y que el riesgo añadido que suponen los antiarrítmicos² puede relacionarse con la muerte súbita del paciente tratado con propafenona. El control de la frecuencia cardíaca se realiza con digoxina en uno de los tres pacientes controlados en nuestro hospital.

Respecto a la prevención de fenómenos tromboembólicos, teniendo en cuenta que 2 pacientes los han presentado, consideramos indicada la anticoagulación si existen factores de riesgo asociados. Si éstos no existen y no hay contraindicación para la administración de tratamiento antiagregante con aspirina, a pesar de la escasa experiencia en la FAF, nosotros consideramos adecuada su administración^{4,10-12}.

CONCLUSIÓN

La FAF es una entidad detectada excepcionalmente, no se acompaña de otras lesiones cardíacas estructurales reconocibles y presenta una herencia de tipo autosómico dominante. No afecta de modo importante a la calidad de vida, aunque debe tenerse en cuenta la morbimortalidad secundaria al embolismo periférico y a la capacidad arritmogénica de los antiarrítmicos. Los pacientes con frecuencias cardíacas medias elevadas presentan dilatación y disfunción ventricular izquierda. En cuanto al tratamiento, la cardioversión eléctrica se ha demostrado ineficaz y la precaución es necesaria en el uso de los antiarrítmicos; debe administrarse aspirina cuando no existan otros factores predisponentes de embolismo arterial y anticoagulantes en presencia de éstos.

ADDENDUM

Posteriormente al envío de este artículo se ha identificado que el gen responsable de la FAF se halla lo-

calizado en el cromosoma 10q, en la región 10q22-q24. El examen genético que permitió dicha localización se basa en el estudio de las familias descritas en el presente artículo. (Brugada R, Tapscott T, Czernuszcwicz G, Marian A, Iglesias A, Mont L et al. Identification of a genetic locus for familial atrial fibrillation. *N Engl J Med* 1997; 336: 905-911.)

BIBLIOGRAFÍA

1. Krahn A, Manfreda J, Tate R, Mathewson F, Cuddy E. The Natural history of atrial fibrillation: incidence, risk factors, and prognosis in Manitoba Follow-Up Study. *Am J Med* 1995; 98: 476-484.
2. Cobbe S. Incidence and risks associated with atrial fibrillation. *PACE* 1994; 17: 1.005-1.015.
3. Kopecky, Gersh B, Phil D, McGoon M, Whisnant J, Holmes D et al. The natural history of lone atrial fibrillation. *N Engl J Med* 1987; 317: 669-674.
4. Ardiaca A, Ibáñez M, Rubio M. Fibrilación auricular idiopática familiar. *Rev Esp Cardiol* 1987; 40: 65-68.
5. Phair W. Familial atrial fibrillation. *Can Med Ass J* 1963; 89: 1.274-1.276.
6. Gould W. Auricular fibrillation. *Arch Intern Med* 1957; 100: 916-926.
7. James T. Congenital disorders of cardiac rhythm and conduction. *J Cardiovasc Electrophysiol* 1993; 4: 702-718.
8. Bharati S, Surawicz B, Vidaillet H, Lev M. Familial congenital sinus rithm anomalies: clinical and pathological correlations. *PACE* 1992; 15: 1.720-1.729.
9. Berjón J, Olaz F, Arcos E. Epidemiología, factores de riesgo y patogenia de la fibrilación auricular y del flutter auricular. *Rev Esp Cardiol* 1996; 49 (Supl 2): 1-7.
10. Theiss W. Anticoagulants: when and how? *PACE* 1994; 17: 1.011-1.015.
11. Rayo I, Marín E. La fibrilación auricular sin obstáculo mitral: ¿anticoagulación crónica? Argumentos en contra. *Rev Esp Cardiol* 1994; 47: 276-283.
12. EAFT Study Group. Secondary prevention in non-rheumatic atrial fibrillation after transient ischaemic attack or minor stroke. *Lancet* 1993; 342: 1.255-1.262.