

**Figura 2.** Cateterismo cardiaco. Aortografía en proyección lateral. A: visualización de la ventana (flechas) entre la pared posterior del tronco-rama pulmonar derecha y la pared anterior de la aorta. B: comprobación de la correcta colocación del dispositivo (asterisco) sin afectar a la perfusión coronaria, con *shunt* residual por el interior del dispositivo. AO: aorta; APD: arteria pulmonar derecha.

El motivo de nuestra elección es el mejor perfil que se adaptara a la luz vascular sin ocluir la luz de ambos vasos y la salida del conducto que irriga las coronarias.

Félix Coserria\*, Ana Mendez, Antonio Moruno, Israel Valverde y José Santos de Soto

Sección de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

\* Autor para correspondencia:  
Correo electrónico: felixcos@yahoo.es (F. Coserria).

On-line el 8 de enero de 2014

## BIBLIOGRAFÍA

1. Arzamendi D, Miro J. Intervencionismo en las cardiopatías congénitas del adulto. *Rev Esp Cardiol.* 2012;65:690-9.
2. Law M, Shamszad P, Nugent A, Justino H, Breinholt JP, Mullins C, et al. Pulmonary artery stents: long-term follow-up. *Catheter Cardiovasc Interv.* 2010;75:757-64.
3. Preminger TJ, Lock JE, Perry SB. Traumatic aortopulmonary window as a complication of pulmonary artery balloon angioplasty: transcatheter occlusion with a covered stent. A case report. *Cathet Cardiovasc Diagn.* 1994;31:286-9.
4. Vida V, Biffanti R, Stellin G, Milanese O. Iatrogenic aortopulmonary fistula occurring after pulmonary artery balloon angioplasty: a word of caution. *Pediatr Cardiol.* 2013;34:1267-8.
5. Takayama H, Sekiguchi A, Chikada M, Noma M, Ishida R. Aortopulmonary window due to balloon angioplasty after arterial switch operation. *Ann Thorac Surg.* 2002;73:659-61.
6. Noonan P, Desai T, DeGiovanni J. Closure of an aortopulmonary window using the Amplatzer Duct Occluder II. *Pediatr Cardiol.* 2013;34:712-4.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recresp.2013.09.019>

## Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica: una entidad de diagnóstico difícil



### Complex Diagnosis of Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia

Sra. Editora:

La taquicardia ventricular (TV) polimórfica catecolaminérgica es una canalopatía cardíaca caracterizada por alteraciones en la regulación del calcio intracelular que favorece la aparición de arritmias ventriculares con riesgo de muerte súbita con corazón estructuralmente normal. Los afectados suelen presentar síncope de esfuerzo y la arritmia característica es la TV bidireccional<sup>1</sup>.

El electrocardiograma de superficie no suele mostrar alteraciones, por lo que el diagnóstico suele ser complejo y se basa en la monitorización electrocardiográfica de 24 h, la prueba de esfuerzo y el test de epinefrina o isoproterenol, también útil. Aun así, algunos casos permanecen sin identificar pese a haberse manifestado clínicamente con una fibrilación ventricular (FV) grave, catalogada inicialmente de idiopática<sup>2,3</sup>. Recientemente se ha añadido el test genético como prueba diagnóstica, y se han identificado mutaciones hasta en 5 genes: el receptor de rianodina (RyR2), que es la más frecuente, la calsecuestrina cardíaca (CASQ2)<sup>1</sup>, la triadina de la unión estrecha, calmodulina y KCNJ2.

El objetivo de nuestro trabajo es estudiar, en una serie de 9 casos con TV polimórfica catecolaminérgica, las características clínicas y la utilidad de las diferentes pruebas diagnósticas.

El motivo de estudio de los 9 casos (media de edad, 16 ± 11,2 años; el 55,5% mujeres) fue síncope en 7, FV reanimada en 1 y electrocardiograma patológico por múltiple extrasistolia ventricular en 1. En el curso clínico sufrieron FV 3 pacientes (33,3%), todos ellos antes de haber iniciado tratamiento con bloqueadores beta y habiendo sufrido síncope previamente. Tras el inicio de la terapia, ninguno de ellos volvió a presentar eventos arrítmicos, salvo el paciente 2, que tuvo una descarga apropiada por FV el único día que dejó de tomar los bloqueadores beta (figura).

En el 55,5% de los casos, el electrocardiograma no mostró hallazgos patológicos (tabla). El intervalo QTc medio fue de 385 ± 26 (intervalo, 347-425) ms y el voltaje medio de la onda U, 0,14 ± 0,12 mV.

La prueba complementaria que finalmente alcanzó el diagnóstico fue la ergometría en el 44,4%, el registro Holter de 24 h en el 22,2%, el test de epinefrina en el 11,1% y el test genético (incluía RyR2 y CSQ2) en el 40%. A pesar de que en todos los casos los síntomas se desencadenaron por estrés físico o psíquico relevante, algunos de ellos no mostraron datos patológicos en la ergometría o el test de epinefrina (tabla). Es interesante observar que la ergometría no fue concluyente para el diagnóstico en 3 de 7 casos (42,8%), que requirieron test de epinefrina o genético (tabla). En los casos 6 y 7 no se realizó ergometría por TV bidireccional en el

**Tabla**  
Características clínicas y genéticas de la serie de 9 pacientes

Casos	Sexo	Edad al diagnóstico	Síntoma de presentación	ECG	Retraso diagnóstico (meses)	Ergometría	Holter	Test de epinefrina	Estudio genético	Medio diagnóstico final	Tratamiento
1	M	37	Síncope	PR largo	0	+	TVNS	NR	Negativo	Ergometría	BB
2	V	14	Síncope	Onda U	30	-	TVNS	+	Rianodina	Epinefrina	BB+DAI
3	V	16	Síncope	Onda U	14	-	FV	-	Rianodina	Genética	BB+DAI
4	M	19	Síncope	Normal	2	+	EV	NR	Rianodina	Ergometría	BB
5	M	16	Síncope	Normal	1	+	EV	NR	Negativo	Ergometría	BB
6	V	5	Síncope	Normal	0	NR	TVP	NR	Calsequestrina	Holter	BB
7	V	1	Síncope	Normal	0	NR	TVP	NR	Calsequestrina	Holter	BB
8	M	28	MS/PCR	Normal	156	-	NR	-	Rianodina	Genética	BB+DAI
9	M	8	ECG anómalo	EV	6	+	NR	NR	Negativo	Ergometría	BB

BB: bloqueadores beta; DAI: desfibrilador automático implantable; ECG: electrocardiograma; EV: extrasístoles ventriculares; FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; FV: fibrilación ventricular; M: mujer; MS: muerte súbita; NR: no realizado; PCR: parada cardiorrespiratoria; TVNS: taquicardia ventricular no sostenida; TVP: taquicardia ventricular polimorfa; V: varón; VI: ventrículo izquierdo.

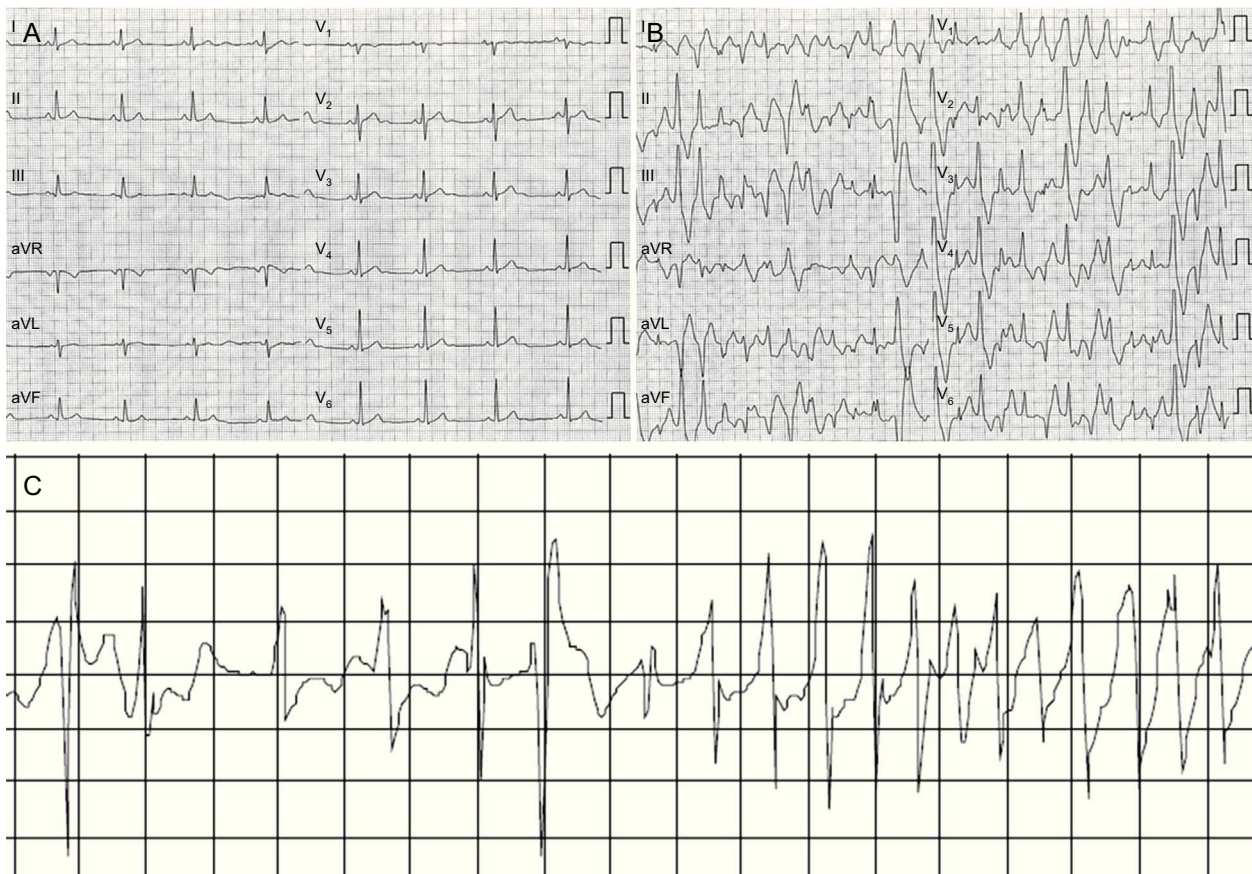
Holter de 24 h. En las 7 ergometrías realizadas, todos los pacientes alcanzaron la frecuencia cardíaca submáxima para la edad. Por lo tanto, la tasa de diagnóstico acumulativo en cada paso diagnóstico fue de 6/9 casos para un primer escalón de diagnóstico mediante ergometría y Holter de 24 h, de 1/3 para un segundo paso consistente en el test de epinefrina y de 2/2 para el test genético, realizado en última instancia con todos los tests previos negativos. La sensibilidad general del test genético (prevalencia de mutaciones en *RyR2* y *CSQ2*) fue de 6/9 (66,6%), similar a estudios previos.

Un dato relevante es el tiempo en alcanzar un diagnóstico definitivo desde el inicio de los síntomas; retraso diagnóstico: media,

23,2 (mediana, 2; intervalo, 0-156) meses. En los meses en que el diagnóstico se postergó, se produjeron eventos clínicos en 3 pacientes, algunos de ellos graves, como FV (1) o síncope (2).

Conviene destacar, tal y como proponen Krahn et al en sus estudios sobre FV idiopática<sup>2</sup>, que en nuestra serie fue necesario un estudio diagnóstico amplio dirigido a la detección de canalopatías subclínicas que incluyó el test genético. A este respecto, de especial interés fueron los casos 2 y 3.

El caso número 2 es un varón que acudió a los 11 años de edad con un síncope de esfuerzo, con normalidad de todos los tests convencionales, por lo que se decidió implante de Holter



**Figura.** Caso 2. A: electrocardiograma basal del paciente. B: electrocardiograma tras infusión intravenosa de adrenalina. C: episodio de fibrilación ventricular que se inicia tras una racha de taquicardia ventricular bidireccional registrado en el desfibrilador automático implantable al suspender transitoriamente (1 día) la terapia con bloqueadores beta.

insertable, que objetivó un episodio de TV polimórfica. Fue al aplicar, años más tarde, un protocolo diagnóstico para pacientes con FV idiopática, que incluye tests farmacológicos y genéticos<sup>2</sup>, cuando el test de epinefrina<sup>3</sup> detectó TV bidireccional concordante con TV polimórfica catecolaminérgica (figura).

El caso 3 es un paciente de 16 años de edad que sufrió un síncope mientras nadaba en la piscina y tenía pruebas complementarias negativas (tabla). Al año sufrió un episodio de FV. Se realizó test de epinefrina, que fue negativo, y un estudio genético, que resultó positivo para el gen *RyR2*, con detección de mutación *missense* en heterocigosis K337N/g398923A>C, que también se identificó en su padre y su hermana.

Como se pone de manifiesto en nuestra serie, la TV polimórfica catecolaminérgica supone un reto diagnóstico, mientras que es necesaria la detección precoz debido al alto riesgo de muerte súbita de los pacientes no tratados y la buena respuesta al tratamiento con bloqueadores beta<sup>1</sup>. El denominador común en nuestros casos fue que se desencadenaran síncope o arritmias ventriculares en respuesta a estrés físico o psíquico. Ello debe hacer que se considere esta afección pese a la negatividad de los tests convencionales. La realización de tests genéticos puede ser de gran utilidad en estos casos ayudándonos a establecer el diagnóstico y realizar un tratamiento adecuado, en ocasiones incluso guiado por la mutación hallada<sup>2,4</sup>.

Manuel López-Pérez, Juan Jiménez-Jáimez\*, Teresa Gil Jiménez, Rosa Macías-Ruiz, Miguel Álvarez-López y Luis Tercedor-Sánchez

Unidad de Arritmias, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [jimenez.jaimez@gmail.com](mailto:jimenez.jaimez@gmail.com) (J. Jiménez-Jáimez).

On-line el 17 de enero de 2014

## BIBLIOGRAFÍA

1. Leenhardt A, Denjoy I, Guicheney P. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 2012;5:1044-52.
2. Krahn AD, Healey JS, Chauhan V, Birnie DH, Simpson CS, Champagne J, et al. Systematic assessment of patients with unexplained cardiac arrest: Cardiac Arrest Survivors With Preserved Ejection Fraction Registry (CASPER). *Circulation.* 2009;120:278-85.
3. Shimizu W, Noda T, Takaki H, Kurita T, Nagaya N, Satomi K, et al. Epinephrine unmasks latent mutation carriers with LQT1 form of congenital long-QT syndrome. *J Am Coll Cardiol.* 2003;4:633-42.
4. Ackerman MJ, Marcou CA, Tester DJ. Medicina personalizada: diagnóstico genético de cardiopatías/canalopatías hereditarias. *Rev Esp Cardiol.* 2013;66:298-307.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.09.022>