



6015-492. SUPERPOSICIÓN ENTRE CANALOPATÍAS Y MIOCARDIOPATÍAS: TV CATECOLAMINÉRGICA Y MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA

Esperanza García-Molina Sáez, Carmen Muñoz-Esparza, Mariela Salar Alcaraz, Pablo Peñafiel-Verdú, J. Vicente Campos Peris, Josefa González-Carrillo, David López Cuenca y Juan R. Gimeno-Blanes del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción: La taquicardia ventricular (TV) es una enfermedad arritmogénica caracterizada por el desarrollo de TV polimórfica inducida por la descarga de catecolaminas. Presenta una gran heterogenicidad genética y una penetrancia variable. La miocardiopatía no compactada (MNC) es una entidad que se puede producir de manera aislada o en asociación con otras enfermedades con frecuente superposición de fenotipos. Nuestro objetivo fue realizar el estudio genético y determinar las características fenotípicas de un paciente que debutó con TV monomórficas con el esfuerzo y criterios de no compactación en las técnicas de imagen.

Métodos: Se recogieron las variables demográficas y clínicas del caso índice y de los familiares de primer y segundo grado. Se realizó ECG, prueba de esfuerzo, Holter, ecocardiograma y RMN cardiaca. Se llevó a cabo el estudio genético del probando mediante secuenciación directa (ABI3130) y secuenciación de nueva generación (NGS), con un panel de cardiopatías hereditarias que incluyó 126 genes.

Resultados: Los presíncope con el esfuerzo y el estrés fueron las primeras manifestaciones clínicas del probando. En la prueba de esfuerzo presentó episodios de TV monomórficas reproducibles y en la RMN cardiaca ambos ventrículos se encontraban dilatados, presentando el VI presentaba criterios de no compactación. Se realizó el estudio genético incluyendo inicialmente secuenciación directa de los genes asociados a la patología con mayor prevalencia mutacional: RyR2, DSP, PKP-2 y DSG-2, LMNA, calsequestrina, SCN5A, KCNQ1 y KCNH2, descartando la existencia de variantes patogénicas. Se detectó una variante no descrita en la bibliografía en el gen CACNA1C, N550S. El análisis de predicción de patogenicidad de la variante no resultó concluyente. El estudio genético de la familia mostró otro portador de la mutación, asintomático y con hipertrabeculación sin cumplir criterios de no compactación.

Conclusiones: Las TVs que se producen en la TV catecolaminérgica clásica suelen ser polimórficas y las TVs en el contexto de la MNC no tienen relación clara con el estímulo catecolaminérgico. Sin embargo la presencia de una nueva variante en el gen CACNA1C que se asocia a TV monomórfica en el contexto de descarga catecolaminérgica en un paciente con MNC, nos muestra la gran superposición que hay entre las diferentes cardiopatías hereditarias.