



# Revista Española de Cardiología



## 6015-485. UTILIDAD DE LAS DIFERENTES PRUEBAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA ASOCIADA A MUERTE SÚBITA FAMILIAR

Begoña Igual Muñoz<sup>1</sup>, Ydelise Mercedes Rodríguez de Muñoz<sup>2</sup>, Alicia Maceira González<sup>1</sup>, Jordi Estornell Erill<sup>1</sup>, Pilar Molina Aguilar<sup>3</sup>, Juan Giner Blasco<sup>3</sup>, Diana Domingo Valero<sup>2</sup> y Esther Zorio Grima<sup>2</sup> del <sup>1</sup>ERESA, Valencia, <sup>2</sup>Hospital La Fe, Valencia y <sup>3</sup>Instituto de Medicina Legal, Valencia.

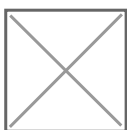
### Resumen

**Introducción:** El diagnóstico clínico de miocardiopatía arritmogénica (MCA) está basado en los criterios task force pero los fenotipos izquierdos no están adecuadamente representados y es complejo.

**Objetivos:** Analizar la utilidad diagnóstica de las pruebas habituales en una cohorte de pacientes (p) estudiados por muerte súbita familiar y diagnóstico de MCA en el caso índice. Ante la ausencia de un verdadero gold estándar, las evaluaremos respecto a la presencia de mutación causal (MC) esperando por plausibilidad biológica una afectación de aproximadamente el 30% de los portadores y la ausencia de afectación en los no portadores.

**Métodos:** Excluimos pacientes con mutación no identificada en el caso índice o sin estudio genético disponible. Se realizó a todos los pacientes: ECG, holter, ecocardiograma, cardiorresonancia (CRM) y estudio de los principales genes desmosómicos y desmina. Analizamos: 1. ECG a) Repolarización patológica- R b). Despolarización-D patológica considerando: distancia del nadir de la onda S al final del QRS en V1 > 55 msg 2. Holter: Más de 500 EV o TV.3. Ecocardiografía patológica.4. CRM: a) Volumen telediastólico indexado de VD > 100 ml/m<sup>2</sup> en mujeres y 110 ml/m<sup>2</sup> en varones; b). Fracción eyección de ventrículo derecho (FEVD) < 40%; c). Presencia de realce epicárdico (RTG) en VD y VI; d) Alteraciones de la contractilidad segmentaria en VD (ACSVD); e) Disfunción ventrículo izquierdo FEVI < 55%.

**Resultados:** 59 p (49% varones), 22 excluidos 5 casos índice vivos (3p recuperados, 1p con síncope, 1p palpitaciones) Veintidós (p) (59%) tenían mutaciones causales, 18 (p) mutación en desmoplakina una desmina y 3 (p) dobles mutaciones desmoplakina y desmocolina, La tabla muestra los resultados obtenidos para las diferentes variables. La S, E, VPP, VPN, ABCR y significación estadística marcada de los diferentes parámetros analizados se muestran en la tabla.



|  |   |   |     |     |      |
|--|---|---|-----|-----|------|
|  | S | E | VPP | VPN | ABCR |
|--|---|---|-----|-----|------|

|                                                                                                                     |     |      |      |     |       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|------|------|-----|-------|
| Repolarización                                                                                                      | 47% | 37%  | 50%  | 35% | 0,66  |
| Despolarización                                                                                                     | 14% | 75%  | 42%  | 40% | 0,62  |
| > 500 EV                                                                                                            | 26% | 76%  | 55%  | 48% | 0,38  |
| Ecocardio                                                                                                           | 10% | 100% | 100% | 47% | 0,45  |
| IVTDVD>                                                                                                             | 5%  | 91%  | 50%  | 37% | 0,48  |
| FEVD < 40                                                                                                           | 8%  | 90%  | 50%  | 59% | 0,55  |
| RTG VD                                                                                                              | 10% | 100% | 100% | 41% | 0,53  |
| RTG VI                                                                                                              | 47% | 100% | 100% | 54% | 0,73* |
| ACSVD                                                                                                               | 26% | 91%  | 83%  | 44% | 0,59  |
| FEVI < 55%                                                                                                          | 26% | 100% | 100% | 46% | 0,63  |
| *p < 0,05. Valor diagnóstico de los diferentes tests diagnósticos para MCA en el contexto de muerte súbita familiar |     |      |      |     |       |

**Conclusiones:** 1. El valor diagnóstico de las diferentes pruebas en este contexto es limitado 2. El parámetro con mejor capacidad diagnóstica es la presencia de RTG epicárdico en VI.