



6008-313. FENOTIPOS DE MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA ASOCIADOS A MUERTE SÚBITA FAMILIAR. ESTUDIO CON CARDIORRESONANCIA

Begoña Igual Muñoz¹, Jordi Estornell Erill¹, Alicia Maceira González¹, Pilar Molina Aguilar², Juan Giner Blasco², Diana Domingo Valero³, Antonio Salvador Sanz³ y Esther Zorio Grima³ del ¹ERESA, Valencia, ²Instituto de Medicina Legal, Valencia y ³Hospital La Fe, Valencia.

Resumen

Introducción: La miocardiopatía arritmogénica es una causa frecuente de muerte súbita cardíaca. Nuestro objetivo es conocer los fenotipos asociados y para ello planteamos un estudio sistemático con cardiorresonancia (CRM).

Métodos: Nuestros pacientes (p) proceden de un protocolo prospectivo de estudio de muerte súbita familiar con diagnóstico de MCA en el caso índice. Se realizó a todos los pacientes: ECG, holter, ecocardiograma, estudio de los principales genes desmosómicos y CRM que incluía secuencias de cine, STIR, TSE-T1, T2 y viabilidad. Analizamos en p con mutación causal y signos de afectación fenotípica: 1. Presencia y patrón de realce tardío de gadolinio (RTG) en ventrículo izquierdo (VI) y derecho (VD) 2. Volúmenes y fracción de eyección (FE) considerando patológico un volumen diastólico indexado por superficie corporal de VI- $iVTVDVI > 98 \text{ ml/m}^2$ e $iVTDVD > 100 \text{ ml/m}^2$, $FEVI < 55\%$ y $FEVD < 45\%$. 3. Edema. 4. Infiltración grasa.

Resultados: 59 p (49% varones), 5 casos índice vivos (3p recuperados, 1p con síncope, 1p palpitaciones) y 54 familiares de primer grado. Veintitrés p (37%) tenían mutaciones causales, 19 (p) mutación en desmoplakina, uno en desmina y 3 (p) dobles mutaciones desmoplakina y desmocolina. Doce pacientes con afectación fenotípica. Observamos RTG -VI en 12 p (100%) epicárdico en 9p (75%) e intramiocárdico en 3p, 3p (25%) con RTG-VD, $FEVI < 55\%$ en 6p (50%) con un rango de 42-54% y en 3p (25%) con disminución de FEVD. Dilatación de VD en 1 p y en ningún caso dilatación de VI. En uno de los pacientes afectados (8%) se observó edema y en ninguno infiltración grasa.



Figura. Fibrosis epicárdica en VI en miocardiopatía arritmogénica.

Conclusiones: 1. En este contexto clínico se observa afectación de VI en el 100% de afectados siendo el RTG epicárdico el rasgo más frecuente seguido de la disfunción leve de VI. 2. El VD se afecta sólo en el 25% de los casos siendo la dilatación el rasgo menos frecuentemente observado. 3. Se ha observado edema en un paciente (8%) indicando fenómenos inflamatorios coexistentes. 4. No es frecuente detectar infiltración grasa en el estudio CRM de estos pacientes.