



4015-2. SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO DE PORTADORES DE UNA MUTACIÓN PATOGENICA EN RYR2. ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO?

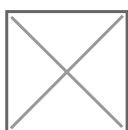
Aridane Cárdenes León¹, Fernando Wangüemert Pérez¹, Julio Salvador Hernández Afonso², Eduardo Caballero Dorta³, María del Val Groba Marco³, Josep Brugada-Terradellas¹, Ramón Brugada Terradellas¹ y Carmelo Pérez Rodríguez¹, del ¹Cardiavant, Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), ²Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife (Tenerife) y ³Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas).

Resumen

Introducción y objetivos: La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una enfermedad genética con alta incidencia de muerte súbita cardiaca (MSC) en pacientes jóvenes. Mutaciones en el gen que codifica la rianodina cardiaca (RyR2) son responsables de más del 60% de las presentaciones de esta enfermedad. Tras un profundo estudio genealógico, descubrimos una familia de más de 1.400 miembros con una alta incidencia de MSC (35 MSC, edad media 18 ± 8 años, 24 (67%) varones) y desde el año 2007 se han identificado a 219 portadores vivos de una mutación en el gen RyR2 (p.G357S) en esta familia.

Métodos: Se ofreció a todos los portadores, un protocolo de seguimiento y tratamiento basado en pruebas de esfuerzo (PE) seriadas, con el objetivo de que la frecuencia cardiaca máxima teórica fuera menor del 80%, y las arritmias ventriculares (AV) desaparecieran, con dosis progresivamente mayores de bloqueadores beta (BB). Se proponía un desfibrilador implantable (DAI), cuando persistían o aparecían los síntomas, o no se conseguía el objetivo. Recientemente se ha añadido la flecainida como tratamiento complementario de los BB.

Resultados: El tiempo medio de seguimiento fue 99 ± 35 meses (edad $44,63 \pm 22,65$ años, rango 0-81). Después de 10 años de aplicación del protocolo no han ocurrido episodios de MSC en este grupo. Sin embargo, ocurrieron 4 eventos (2 MSC, 2 MSC recuperada) entre aquellos que rechazaron o no conocían el protocolo. 50 portadores (22%) abandonaron el seguimiento con una edad de 59 ± 21 años. Se realizaron 3085 revisiones clínicas: 2.747 PE, 1.484 con tratamiento con propranolol, 1192 con otro BB, 409 sin ningún tratamiento; 28 portadores (13%) recibieron flecainida, en combinación con BB. En el 66,7% de estos portadores con flecainida, la puntuación cuantitativa de AV durante las PE consecutivas se redujo en más del 50% (seguimiento medio 24 ± 21 meses). Se indicó e implantó un DAI como resultado de este protocolo a 47 portadores (21%) programado con una zona única de 220 lpm. 6 descargas apropiadas (66% sin tratamiento), ocurrieron en 4 portadores (8,5%) y 5 descargas inapropiadas en 4 portadores (4,9%).



Muerte súbita en portadores p.G357S RyR2 antes y después del protocolo.

Conclusiones: Las mutaciones patogénicas en el gen RyR2 requieren un protocolo de seguimiento que se ha mostrado útil y efectivo y debería ser recomendado a todos los pacientes con TVPC. El tratamiento con BB, BB + flecainida y DAI ha demostrado su efectividad en el seguimiento a largo plazo.