



4030-3. MUTACIONES EN GENES DESMOSOMALES Y DISPLASIA ARRITMOGÉNICA VENTRICULAR IZQUIERDA

Juan Jiménez Jáimez, Erika López Moreno, Isabel Gallardo Sánchez, Inés Uribe Morales, María Algarra Culler, Miguel Álvarez López, Luis Tercedor Sánchez y Rafael Melgares Moreno del Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Resumen

Introducción: La displasia arritmogénica ventricular es una enfermedad hereditaria prediponente a muerte súbita que tiene carácter hereditario. Suele afectar al ventrículo derecho y está causada por mutaciones en genes desmosómicos. Nuestro objetivo es describir el espectro clínico de dos nuevas mutaciones en la desmoplaquina y desmogleína 2 causantes de displasia ventricular izquierda, la segunda de ellas en homocigosis.

Métodos: Estudiamos dos familias portadoras de mutación missense en los genes de la desmogleína 2 (R292H en homocigosis, familia A) y desmoplaquina (R2284X, familia B). Incluimos 5 sujetos homocigotos y 13 heterocigotos en la familia A y 4 sujetos heterocigotos y 2 no portadores para la mutación de la desmoplaquina en la familia B. Realizamos estudio clínico, electrocardiográfico y ecocardiográfico en todos ellos.

Resultados: Entre los pacientes portadores de mutación en el gen de la desmogleína 2 (familia A) los sujetos homocigotos mostraron mayor inversión de la onda T en derivaciones precordiales izquierdas, mayor diámetro telediastólico ventricular izquierdo, menor fracción de eyección de ventrículo izquierdo y mayor incidencia de arritmias ventriculares que los sujetos heterocigotos ($p = 0,05$). Los sujetos heterocigotos no presentaban alteraciones compatibles con displasia arritmogénica ventricular. Respecto a la familia B, dos sujetos portadores de la mutación en heterocigosis mostraron afectación predominante del ventrículo izquierdo con disfunción sistólica y otros dos presentaron trastornos segmentarios de la motilidad del ventrículo derecho sin disfunción sistólica. Los pacientes no portadores de la mutación no tenían alteraciones electrocardiográficas ni ecocardiográficas.

Conclusiones: La mutación R292H en el gen de la desmogleína 2 se heredó de forma autosómica recesiva en una familia con alta incidencia de arritmias ventriculares y disfunción sistólica ventricular izquierda. La mutación R2284X en el gen de la desmoplaquina se heredó de forma autosómica dominante y conllevó afectación tanto del ventrículo izquierdo como del derecho.