



6038-514. CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE LOS PACIENTES CON DISPLASIA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO DERECHO EN UNA CONSULTA DE MIOCARDIOPATÍAS

Ainhoa Rengel Jiménez, Eva Robledo Mansilla, Daniel Cea Primo, Kattalin Echegaray Ibáñez, Iñaki Sanz Esquíroz, Jesús Alfonso González León, Francisco de la Cuesta Arzamendi, Ramón Querejeta Iraola e Irene Rilo Miranda, del Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Donostia, San Sebastián (Guipúzcoa).

Resumen

Introducción y objetivos: La displasia arritmogénica de ventrículo derecho (DAVD) se caracteriza por el reemplazo progresivo de tejido miocárdico por fibroadiposo. Se ha relacionado con trastornos del sistema de conducción, insuficiencia cardíaca y muerte súbita. El objetivo del presente estudio es revisar las características clínicas y genéticas de los pacientes diagnosticados de esta miocardiopatía en nuestro medio.

Métodos: Es un trabajo descriptivo, en el que se incluyen 23 pacientes diagnosticados de displasia arritmogénica durante los años 2013-2018 en una consulta especializada en miocardiopatías. Para la confirmación del diagnóstico de DAVD se utilizaron los criterios de Task Force 2010.

Resultados: De los 23 pacientes con DAVD incluidos en este trabajo, el 74% fueron varones. La edad media de diagnóstico fue de 42 años. El 38,5% de los casos, presentó al diagnóstico palpitaciones con el esfuerzo, el 30% síncope, 23% insuficiencia cardíaca y solo 1 de los pacientes debutó con parada cardiorrespiratoria. En el ECG se objetivó en el 69,2% de los casos TV con morfología de BRIHH con eje superior y el 23% debutó en ritmo sinusal. El ECG basal, fue normal en el 43% de los casos, en el 39% se objetivaron T negativas de V1-V4. Ninguno de los casos presentaba en el ECG basal la característica onda epsilon. La afección fue biventricular en el 60% de los casos y hasta en el 22% de los casos, no se objetivó cardiopatía estructural en ecocardiograma transtorácico ni en RMN cardíaca. En cuanto a la caracterización genética, el 39% de los casos, obtuvo un resultado negativo en el test genético para la DAVD. El 26% presentaron mutación en heterocigosis para PKP2, 13% en DSP, 4,3% en DSG2, DSC2 4,3%, JUP1 4,3% y en 2 de los pacientes (8%) se encontró asociación de 2 mutaciones; DSP y DSG2. Solo una paciente presentó mutación en homocigosis DSC2, la única hasta el momento que ha sido trasplantada.



Caracterización genética de la displasia arritmogénica de ventrículo derecho.

Conclusiones: En nuestro medio, los pacientes diagnosticados de DAVD son en su mayoría varones de mediana edad y la afección es predominantemente biventricular. Clínicamente, lo más frecuente son las palpitaciones al esfuerzo y la mayoría de ellos cursa con TV con imagen de BRIHH con eje superior. La mutación más frecuente es en el gen PKP2 en heterocigosis, aunque el mayor porcentaje de los pacientes

todavía presenta alteraciones genéticas desconocidas o inciertas.