



6038-527. ENFERMEDAD DE DANON: EVOLUCIÓN DE FENOTIPO DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA A MIOCARDIOPATÍA DILATADA DE RÁPIDA PROGRESIÓN

Carolina Tiraplegui Garjón¹, María Teresa Basurte Elorz¹, Ana Carmen Abecia Ozcariz¹, Alba Sádaba Cipriain¹, Vanessa Arrieta Paniagua¹, Emilio Nasarre Lorite¹ y Patricia Martínez Olorón², del ¹Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona y ²Pediatría, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

Resumen

Introducción y objetivos: La enfermedad de Danon es una enfermedad rara con una prevalencia menor de 1 caso por millón, clasificada como una miopatía autofágica vacuolar. Es debida a mutaciones en el gen LAMP-2 (Xq24) con herencia ligada al X dominante. El déficit de LAMP-2 causa una enfermedad multisistémica con afección predominante cardíaca. El diagnóstico de confirmación se realiza con la mutación patogénica de gen LAMP-2.

Métodos: Descripción fenotípica de 6 casos de enfermedad de Danon dentro de una misma familia.

Resultados: Nuestro caso en evaluación es un varón de 31 años, tercero de una fratria de 4. Se diagnostica a los 15 años de MCH no obstructiva y vía oculta parahisiana, que se ablaciona. Se confirma que es portador de mutación en el gen LAMP 2 (c. 1093+2T > A) asociada a la enfermedad de Danon, la cual se había encontrado previamente en su madre. A los 25 años evoluciona a miocardiopatía dilatada (MCD) con disfunción biventricular grave. Se implanta DAI-TRC. Presenta progresión rápida de la enfermedad, realizándose trasplante cardíaco a los 30 años. Su madre diagnosticada de MCD y WPW falleció a los 50 años en espera de trasplante cardíaco. Un hermano mayor diagnosticado de MCH no obstructiva portador de marcapasos falleció a los 35 años de insuficiencia cardíaca. Su hermana de 39 años con MCH no obstructiva en fase dilatada y WPW sometido a ablación a los 16 años, actualmente en lista de trasplante cardíaco y con 2 hijos con expresión de MCH desde el nacimiento. Una hermana sana. Todos los afectos portadores de la mutación descrita.

Conclusiones: La enfermedad de Danon es rara, multisistémica y agresiva con supervivencia muy limitada por causa cardíaca. Los varones afectos presentan desarrollo precoz de la enfermedad. Se debe descartar la enfermedad en pacientes jóvenes con MCH y datos de preexcitación. Las mujeres presentan una evolución menos precoz pero igualmente agresiva, con trasplante cardíaco unos 10-15 años después que los varones. Dada la evolución rápida de la enfermedad una vez que alcanzan la fase de MCD deben remitirse a unidades de insuficiencia cardíaca para seguimiento estrecho. Debido a su herencia ligada al X dominante resulta de vital importancia el consejo genético y familiar una vez diagnosticada. En esta familia es de destacar que existe un varón afecto que gracias al seguimiento estrecho pudo ser trasplantado, con muy pocos casos similares descritos en la literatura.