



Figura 2. Cateterismo del paciente donde se aprecia el defecto de repleción de la coronaria izquierda.

intercurrentes. Finalmente se le dio de alta con tratamiento diurético, digoxina, carvedilol, ácido acetilsalicílico y alimentación con sonda nasogástrica. Durante su evolución ingresó en varias ocasiones en la unidad de cuidados intensivos pediátricos por episodios de descompensación cardiaca en el contexto de cuadros catarrales. Se decidió incluirlo en lista de trasplante a los 12 meses de vida, y pudo recibir el trasplante 5 meses después, con buena evolución. En la anatomía patológica del explante cardiaco se apreció un ventrículo izquierdo dilatado, con zonas extensas de fibroelastosis, y en la pared libre existía una sustitución de casi la mitad externa del miocardio por tejido adiposo y fibrosis cicatricial. No se apreció obstrucción coronaria.

El infarto agudo de miocardio en la época neonatal es excepcional y supone, para los clínicos y cardiólogos, un gran reto diagnóstico y terapéutico. Es importante establecer un diagnóstico precoz mediante electrocardiograma, ecocardiografía y cateterismo, para poder realizar un tratamiento adecuado y favorecer la perfusión coronaria, ya que estos pacientes son de alto riesgo por no tener una circulación colateral bien establecida⁶, evitando la necrosis miocárdica irreversible^{3,6}, como en el presente

caso, que terminó con trasplante cardiaco. Se han descrito diferentes opciones terapéuticas, pero sin llegar a un consenso universal porque existen muy pocos casos descritos y se trata de recién nacidos, lo que hace que estos pacientes sean altamente sensibles a complicaciones derivadas de su inmadurez². Los artículos más recientes abogan por un tratamiento trombolítico local con r-TPA intracoronario en dosis bajas, junto con la administración de heparina intravenosa, con buenos resultados y sin complicaciones^{2,4-6}.

MATERIAL SUPLEMENTARIO



Se puede consultar material suplementario a este artículo en su versión electrónica disponible en [doi:10.1016/j.recesp.2015.06.013](https://doi.org/10.1016/j.recesp.2015.06.013).

Gemma Giralto*, Ferran Gran, Pedro Betrian y Queralto Ferrer

Servicio de Cardiología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: ggiraltgarcia@yahoo.es (G. Giralto).

On-line el 18 de agosto de 2015

BIBLIOGRAFÍA

1. Caruso E, Di Pino A, Poli D, Manuri L, Guccione P. Erythrocytosis and severe asphyxia: two different causes of neonatal myocardial infarction. *Cardiol Young*. 2014;24:178-81.
2. Hallbergson A, Gillespie MJ, Dori Y. A case of neonatal myocardial infarction: left coronary artery thrombus resolution and normalisation of ventricular function by intracoronary low-dose tissue plasminogen activator. *Cardiol Young*. 2015;25:810-2.
3. Murugan SJ, Gnanapragasm J, Vettukattil J. Acute myocardial infarction in the neonatal period. *Cardiol Young*. 2002;12:411-3.
4. Abbal J, Paranon S, Brierre G, Dulac Y, Casper C, Acar P. Myocardial infarction in a newborn from a diabetic mother. *Cardiol Young*. 2010;20:451-4.
5. Ramlogan SR, McKee D, Lofland GK, Carlson KM. Neonatal acute myocardial infarction of unknown etiology treated with surgical thrombectomy. *Congenit Heart Dis*. 2014;9:E158-62.
6. Cesna N, Eicken A, Juenger H, Hess J. Successful treatment of a newborn with acute myocardial infarction on the first day of life. *Pediatr Cardiol*. 2013;34:1868-70.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2015.06.013>

Parálisis auricular familiar debida a una mutación en SCN5A



Familial Paralysis of the Atrium Due to a Mutation in SCN5A

Sr. Editor:

Se presenta una familia con historia de arritmias auriculares y necesidad de marcapasos (MCP) en varios miembros por enfermedad del nódulo sinusal (ENS) y parálisis auricular. El estudio genético documentó la variante *SCN5A*^{p.Arg219His} ya asociada a parálisis auricular familiar (PAF), trastornos de conducción y miocardiopatía dilatada. Hasta donde se sabe, se trata de la primera familia española con PAF descrita.

El caso índice (III.3) es un varón de 30 años sin antecedentes médicos que ingresó por mareo; a su llegada al hospital, se observó en el electrocardiograma (ECG) ausencia de actividad auricular y ritmo idioventricular (figura 1A). El ecocardiograma mostró una aurícula izquierda gravemente dilatada (60 ml/m²) y las demás cavidades tenían dimensiones normales; la resonancia magnética mostró una fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) del 48% y ausencia de realce tardío. Se implantó un MCP bicameral. El paciente evolucionó sin complicaciones y recuperó completamente la FEVI tras 9 meses de tratamiento con ramipril.

El padre del paciente (II.3) precisó implante de MCP a los 31 años, igualmente por parálisis auricular. En el último ECG alternaba ritmo propio con estimulación VVI (figura 1B). Una tía paterna (II.2) precisó implante de MCP a los 62 años y su hijo (III.1)

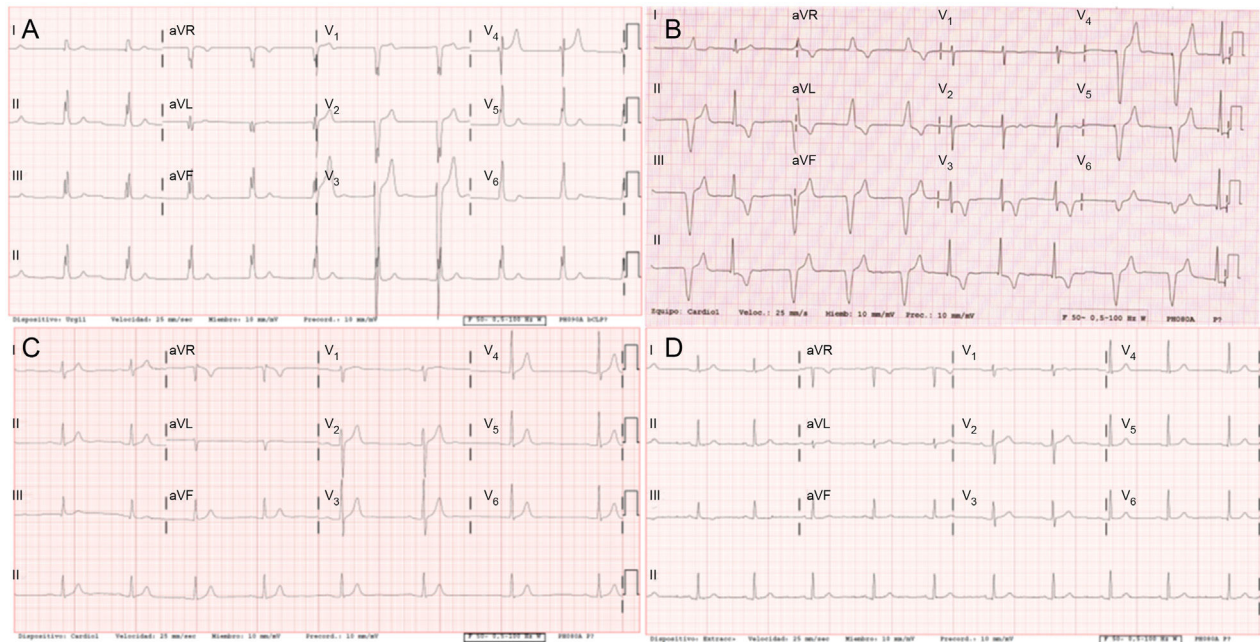


Figura 1. Electrocardiogramas de varios portadores de la mutación p.Arg219His en SCN5A. A: electrocardiograma del caso índice III.3 (a los 30 años). B: electrocardiograma del caso II.3 (62 años). C: electrocardiograma del caso III.8 (32 años). D: electrocardiograma de la portadora asintomática II.8 (58 años).

tuvo un ictus a los 38 años y precisó implante de MCP por ENS. Un primo hermano (III.8) presentaba fibrilación y aleteo auricular desde los 29 años, con varias cardioversiones y ablación de istmo cavotricuspídeo, y en aquel momento se hallaba en ritmo sinusal con propafenona (figura 1C). El último ecocardiograma muestra dilatación biauricular (aurícula izquierda, 45,5 ml/m²) con función biventricular normal.

La agregación familiar de ENS con necesidad de MCP a edades tempranas hizo sospechar la existencia de una enfermedad genética con herencia autosómica dominante (figura 2). Se analizaron en el caso índice, mediante ultrasecuenciación, 132 genes relacionados o potencialmente relacionados con arritmias y miocardiopatías. Se encontraron dos mutaciones no presentes en controles en heterocigosis de dos genes previamente relacionados con trastornos de conducción: NC_000003.11:g.38655281C>T en SCN5A y NC_000015.9:g.73615231C>T en HCN4, así como el

polimorfismo NC_000021.8:g.35821680C>T en KCNE1 relacionado con intervalo QT largo adquirido.

La mutación SCN5A^{p.Arg219His} se ha descrito en dos familias de Suiza y Japón^{1,2}. Clínicamente, además de ENS, puede cursar con taquiarritmias supraventriculares y ventriculares y necesidad de implante de MCP a edades tempranas, especialmente en varones. En una de las familias se demostró cosegregación de la mutación con miocardiopatía dilatada^{1,2}.

En cambio, la variante HCN4^{p.Arg1068His} no se había descrito previamente. El gen HCN4 codifica la subunidad 4 de los canales HCN, encargados de la corriente nativa I_f. Participan en la generación y la modulación de la actividad de MCP del corazón. Ciertas mutaciones en HCN4 se asocian a un tiempo de desactivación del canal más rápido que origina pérdida de función y bradicardia³. El estudio *in silico* de HCN4^{p.Arg1068His} no fue concluyente.

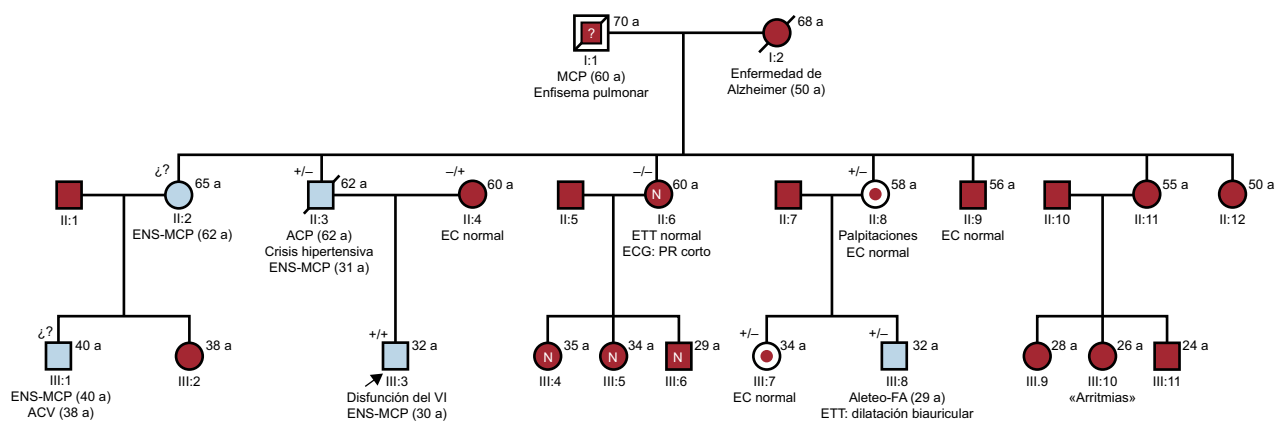


Figura 2. Árbol familiar y estudio de las mutaciones SCN5A^{p.Arg219His} y HCN4^{p.Arg1068His}. Los cuadrados y círculos representan a varones y mujeres respectivamente. Los símbolos sombreados indican individuos afectados. Un punto en el interior del símbolo indica portador no afectado. La letra N en el interior del símbolo indica individuo no portador y no afectado. Los símbolos + y - indican respectivamente individuos testados genéticamente portadores y no portadores de las mutaciones. Una línea diagonal que atraviesa el símbolo indica sujeto fallecido. La edad de un evento aparece entre paréntesis. La edad actual o del fallecimiento aparece en la parte superior derecha del símbolo. a: años; ACV: accidente cerebrovascular; EC: electrocardiograma; ENS: enfermedad del nódulo sinusal; ETT: ecocardiograma transtorácico; FA: fibrilación auricular; MCP: marcapasos; VI: ventrículo izquierdo. SCN5A^{p.Arg219His} (patogénica)/HCN4^{p.Arg1068His} (variante de significado incierto).

Se ofreció estudio clínico y genético a los familiares previa firma de consentimiento informado. Se realizó estudio con ECG y ecocardiograma a 10 familiares y genético (cuando estaba indicado) a 7.

La mutación *SCN5A*^{p.Arg219His} estaba presente en todos los casos afectados de la familia paterna. El fenotipo era muy parecido al descrito previamente, aunque en la literatura la ENS se reporta en casos no emparentados, por lo que es la primera vez que se describe cosegregación de *SCN5A*^{p.Arg219His} para PAF^{1,2} (figura 2). Además se encontró a dos mujeres (II.8 y III.7) portadoras asintomáticas de 58 y 34 años respectivamente, hallazgo que encaja con la presentación clínica más tardía en las mujeres (figura 1D).

La mutación *HCN4*^{p.Arg1068His} y el polimorfismo *KCNE1*^{p.Asp85Asn} provenían de la madre, cuyo estudio clínico era normal. No fue posible estudiar a otros miembros de la rama materna. Al no cosegregar con la ENS, se considera que *HCN4*^{p.Arg1068His} es una variante de significado incierto que no explica la PAF.

La ENS se define como la alteración en la formación y propagación del impulso eléctrico en el nódulo sinusal. Se caracteriza por bradicardia sinusal, bloqueo senoauricular, parada sinusal, incompetencia cronotrópica y/o taquiarritmias auriculares (fundamentalmente fibrilación auricular). Es un trastorno frecuente a edades avanzadas, pero es excepcional en jóvenes. En aproximadamente un 50% de los casos, es necesario implantar un MCP permanente⁴. Según datos del Registro Español de Marcapasos⁵, la ENS y la fibrilación auricular/aleteo auricular con bradicardia suponen aproximadamente el 36% de los implantes de MCP. No parece que haya predominancia de sexo (razón varones:mujeres, 0,98) aunque en la fibrilación auricular/aleteo auricular con bradicardia hay predominio de varones (razón, 1,7)⁵.

Se considera que la mutación *SCN5A*^{p.Arg219His} es la causa del cuadro familiar, pues muestra cosegregación con la enfermedad y se ha descrito previamente. Asimismo, la mutación *HCN4*^{p.Arg1068His} es una variante de significado incierto que podría actuar como modificador de la enfermedad, aunque no la produce. Estos hallazgos permitieron dar consejo genético a los individuos portadores (figura 2). En el caso de los asintomáticos, se ha planificado seguimientos con electrocardiograma, Holter, ecocardiograma (por la asociación con miocardiopatía dilatada) y, según los síntomas, se considerará la realización de ergometría para detectar incompetencia cronotrópica. El estudio familiar, en este caso, fue clave para esclarecer cuál de las variantes genéticas documentadas era la causa de la PAF.

FINANCIACIÓN

Este trabajo se ha realizado parcialmente gracias a la financiación del Instituto de Salud Carlos III (PI14/0967, RD12/0042/0049 y RD12/0042/0066).

Carolina Robles^a, María Gallego-Delgado^a, Víctor Castro-Urda^b, Carmen Muñoz-Esparza^c, Emiliano González-Vioque^d y Pablo García-Pavía^{a,*}

^aUnidad de Insuficiencia Cardíaca y Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid, España

^bUnidad de Arritmias, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid, España

^cUnidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar, Murcia, España

^dServicio de Bioquímica, Hospital Universitario Puerta de Hierro, CIBERER, Majadahonda, Madrid, España

*Autor para correspondencia:

Correo electrónico: pablogpavia@yahoo.es (P. García-Pavía).

On-line el 22 de agosto de 2015

BIBLIOGRAFÍA

- Gosselin-Badaroudine P, Keller DI, Huang H, Pouliot V, Chatelier A, Osswald S, et al. A proton leak current through the cardiac sodium channel is linked to mixed arrhythmia and the dilated cardiomyopathy phenotype. *Plos One*. 2012; 7:e38331.
- Abe K, Machida T, Sumitomo N, Yamamoto H, Ohkubo K, Watanabe I, et al. Sodium channelopathy underlying familial sick sinus syndrome with early onset and predominantly male characteristics. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2014;7:511-7.
- Milanesi R, Baruscotti M, Gneschi-Ruscione T, DiFrancesco D. Familial sinus bradycardia associated with a mutation in the cardiac pacemaker channel. *N Engl J Med*. 2006;354:151-7.
- Gui J, Wang T, Jones RP, Trump D, Zimmer T, Lei M. Multiple loss-of-function mechanisms contribute to *SCN5A*-related familial sick sinus syndrome. *Plos One*. 2010;5:e10985.
- Coma-Samartín R, Cano-Pérez O, Pombo-Jiménez M. Registro Español de Marcapasos. XI Informe Oficial de la Sección de Estimulación Cardíaca de la Sociedad Española de Cardiología (2013). *Rev Esp Cardiol*. 2014;67:1024-38.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2015.06.015>

Dispositivo de asistencia circulatoria Impella CP® como terapia puente a trasplante cardíaco: primera experiencia en España



Impella CP® Circulatory Support Device as Bridge to Heart Transplantation: First Experience in Spain

Sr. Editor:

La mortalidad por *shock* cardiogénico continúa siendo muy elevada (50-80%) a pesar de la revascularización coronaria precoz, el balón de contrapulsación intraaórtico y las asistencias ventriculares mecánicas (AVM) de corta duración (oxigenador de membrana extracorpórea o Levitronix®).

Recientemente se ha aprobado el Impella CP® como AVM percutánea de corta duración que aporta un flujo teórico de hasta 4 l.

Se presenta el caso de una mujer de 37 años con una miocardiopatía tras quimioterapia y radioterapia torácicas en la infancia, que llevaba 6 meses en lista electiva para trasplante cardíaco por insuficiencia cardíaca avanzada. La paciente ingresó en situación de *shock* cardiogénico refractario a pesar de tratamiento inotrópico (grado INTERMACS 2), por lo que se decidió implantar una AVM como puente al trasplante cardíaco. Sin embargo, debido al reducido tamaño del ventrículo izquierdo (46 ml), la disfunción grave del ventrículo derecho y el antecedente de irradiación torácica, resultaba una candidata subóptima para una AVM quirúrgica, por lo que se decidió implante percutáneo del dispositivo Impella CP® de 4 l. El implante se realizó por vía femoral derecha (figura) sin complicaciones, y consiguió un flujo medio de 3 l que permitió mejoría clínica y hemodinámica (tabla). Ante la situación de *shock* cardiogénico y dependencia de AVM de corta duración, se priorizó en lista de trasplante cardíaco como urgencia nacional. El dispositivo se detuvo 10 días después mostrando una alarma de