



128/150. - Características genotípicas y fenotípicas de una familia con taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica asociada a no compactación del ventrículo izquierdo

M. Frutos López¹, I. Almansa², A.M. Campos Pareja³, A.L. Linde Estrella¹, F.M. García García¹, R. Cózar León⁴ y J.C. Fernández Guerrero¹

¹Complejo Hospitalario de Jaén. ²Hospital San Cecilio. Granada. ³Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. ⁴Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Resumen

Introducción y objetivos: La mutación del gen de la rianodina se asocia a taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC), una canalopatía que cursa con arritmias ventriculares desencadenadas por hiperadrenergia sin alteraciones específicas del electrocardiograma basal. Las canalopatías aumentan el riesgo de muerte súbita en ausencia de cardiopatía estructural.

Material y métodos: Describimos una familia de 16 miembros (28 años, DE 14; 7 varones) con TVPC asociada a no compactación del ventrículo izquierdo (NCVI). Se identificó una delección del exón 3 del gen de la rianodina en el caso índice (muerte súbita). Se realizó un estudio completo y practicó un test genético a 14 de los 15 restantes.

Resultados: Diez de los 14 estudiados presentaron la mutación del caso índice. Ninguno tuvo síncope. Todos expresaron la TVPC con extrasistolia /taquicardia ventricular bidireccional con el ejercicio. Ocho cumplieron criterios de NCVI. Ninguno de los no portadores presentó dichas características. Los portadores presentaban menor frecuencia cardíaca en el EKG basal (54 vs 70 lpm, $p = 0,02$), no alcanzaban la frecuencia submáxima en la ergometría (8 vs 0, $p = 0,015$) y tuvieron mayor incidencia de FA (4 vs 0, $p = ns$) y de extrasistolia supraventricular y ventricular (618 vs 2, $p = 0,025$; 983 vs 0, $p = 0,014$). A siete se les implantó un desfibrilador. En 92,8 meses de seguimiento medio, todos vivían y dos sufrieron descargas apropiadas.

Conclusiones: La delección del exón 3 de la rianodina asocia la TVPC a NCVI. Tiene una herencia autosómica dominante, penetrancia completa y se asocia a disfunción sinusal y fibrilación auricular. Su pronóstico lo determinan las arritmias ventriculares.