



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

347/2574 - ARRITMIA LETAL

A. Artuñedo González^a, M. Vila Royo^a, V. Egorova Egorova^b e I. Batyreva Batyreva^c

^aMédico de Familia. Centro de Salud Nova Lloreda. Badalona. ^bMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Nova Lloreda. Badalona. ^cMédico Residente de 1^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Nova Lloreda. Badalona.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 33 años sin antecedentes patológicos sufrió una muerte súbita de origen cardíaco durante una discusión familiar. El estudio post-mortem: parada cardio-respiratoria por taquicardia ventricular maligna; estudio genético: mutación puntual en RYR2, relacionada con taquicardia ventricular catecolaminérgica paroxística (TVCP). Estudio genético en familiares de primer y segundo grado del fallecido identificó a la hija del caso-índice como portadora de la mutación, asintomática hasta la actualidad.

Exploración y pruebas complementarias: La hija se estudió con: ECG (basal sin alteraciones), ecocardiografía (descartando cardiopatía estructural), prueba de esfuerzo (detectando episodios de taquicardia ventricular polimorfa bidireccional con frecuencias cardíacas mayores de 150 lpm y recuperación de ritmo normal en reposo).

Orientación diagnóstica: Se confirma el diagnóstico de una canalopatía tipo TVCP en ella y se empieza tratamiento con nadolol 20 mg/24h y flecainida 100 mg/24h. Actualmente permanece en seguimiento por la unidad de arritmias del Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, valorando el implante de un desfibrilador automático.

Diagnóstico diferencial: Otras causas de muerte súbita.

Comentario final: La canalopatía TVCP se caracteriza por la aparición de arritmias ventriculares malignas en el contexto de un esfuerzo físico o estrés. Los portadores de alguna de las mutaciones relacionadas con la entidad, presentan el riesgo de hasta un 30% de sufrir una muerte súbita antes de los 40 años, lo que refleja la importancia de identificar a los portadores e instaurar el tratamiento con beta-bloqueantes indefinido, con posibilidad de añadir flecainida o calcio-antagonistas, e implantar un DAI como última opción. El tratamiento reduce, aunque no elimina del todo el riesgo de muerte súbita. Dado que la ECG basal es normal y no hay cardiopatía estructural, la identificación se basa en sospecha clínica, identificando a los familiares de los casos confirmados y también considerarlo en el diagnóstico diferencial en casos de síncope o muerte súbita resucitada, sobre todo si éstas se producen en situaciones de esfuerzo físico o estrés.

Bibliografía

1. García-Elias A. Ion channel disorders and sudden cardiac death. Int J Mol Sci. 2018;19:692.
2. Schwartz PJ. Channelopathies as causes of sudden cardiac death. Card Electrophysiol Clin. 2017;9:537-49.

Palabras clave: Canalopatía. Muerte súbita.