

Tabla 1 Miopatías metabólicas

1. *Parálisis periódicas*
Hipopotasémica
Hiperpotasémica
2. *Miopatías glucogenósicas*
Tipo II: Déficit de maltasa ácida
Tipo III: Déficit de amiloglucosidasa
Tipo IV: Déficit de amilotransglucosidasa
Tipo V: Déficit de fosforilasa muscular
Tipo VI: Déficit de fosforilasa hepática
Tipo VII: Déficit de fosfofructocinasa
Tipo VIII: Déficit de fosforilasacinasa
Tipo IX: Déficit de fosfogliceratomutasa
Tipo X: Déficit de fosfogliceratomutasa
Tipo XI: Déficit de lactatodeshidrogenasa
Tipo XII: Déficit de aldolasa A
Tipo XIII: Déficit de betaenolasa
Tipo XIV: Déficit de fosfoglucomutasa-1
Tipo XV: Déficit de glucogenin-1
3. *Miopatías lipídicas*
Déficit de carnitina
Déficit de carnitina palmioiltransferasa

Elaboración propia.

normales y no lo hará en pacientes con déficit de miofosforilasa. Otra prueba útil pero no disponible en todos los centros es la espectroscopia por resonancia magnética. Esta prueba nos permite demostrar la ausencia de acidificación intracelular durante el ejercicio de una forma no invasiva, lo que es indicativo de defecto glucolítico.

Finalmente, si hay sospecha clínica y además el test de lactato es positivo, el diagnóstico se confirmaría bien con la determinación de actividad de miofosforilasa en la biopsia muscular o bien mediante el test genético molecular⁸.

Como nuestro caso no fue así, quedó diagnosticado de rabdomiólisis por ejercicio, que aunque suele darse en indi-

viduos poco entrenados, como hemos visto, también puede ocurrir en personas físicamente entrenadas sin otros factores de riesgo.

Bibliografía

1. Millar ML. Clinical manifestations, diagnosis and causes of rhabdomyolysis. Uptodate. 2011.
2. Khan FY. Rhabdomyolysis: a review of the literature. *Neth J Med.* 2009;67:272-83.
3. Dekeyser B, Schwagten V, Beaucort L. Sever rhabdomyolysis after recreational training. *Emerg Med J.* 2009;26:382-3.
4. Felice KJ, Schneebaum AB, Jones HR. McArdle's disease with late-onset symptoms: case report and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1992;55:407-8.
5. di Mauro S. Muscle glycogenoses: An overview. *Act Myol.* 2007;26:35-41.
6. Darras BT. Approach to the metabolic myopathies. Uptodate. 2011.
7. Haller R, Vissing J. Spontaneous second 'Wind' and glucose-induced second «second wind» in McArdle disease. *Arch Neurol.* 2002;59:1395-402.
8. Arenas J, Martin MA, Andrew AL. Glycogen storage disease type V. *Gene reviews.* 2009.

A. Peña Irún^{a,*}, A. Pérez del Molino Castellanos^b,
A.R. Gonzalez Santamaría^c y G. Santiago Ruiz^b

^a *Medicina Interna, Centro de Salud Sardinero, Santander, Cantabria, España*

^b *Servicio de Medicina Interna, Hospital Comarcal Sierrallana, Torrelavega, Cantabria, España*

^c *061 Cantabria, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: alvaro290475@hotmail.com
(A. Peña Irún).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2013.07.003>

¿Es el dolor torácico una rara manifestación de síndrome de Brugada?

Is chest pain a rare manifestation of Brugada syndrome?

Dado que el dolor torácico no traumático representa un desafío diagnóstico con el que nos enfrentamos a menudo, resulta imprescindible por parte del médico de una correcta interpretación de la etiología, pruebas complementarias (electrocardiograma [ECG] y radiografía de tórax, fundamentalmente) y del significado de este síntoma. El objetivo principal es la diferenciación de las causas potencialmente graves de las que no necesitan un tratamiento inmediato¹.

El síndrome de Brugada es una canalopatía que, aunque asintomática de forma habitual, presenta un patrón electrocardiográfico característico que debemos conocer. Es un trastorno eléctrico primario sin cardiopatía estructural

descrito en 1992 por Pedro y Josep Brugada incluido dentro de las enfermedades producidas por alteraciones de los canales iónicos transmembrana que participan en el potencial de acción celular y predisponen a presentar arritmias ventriculares y muerte súbita en adultos jóvenes, y con menor frecuencia en lactantes y niños. Predomina en el sexo masculino²⁻⁴. El 70% son esporádicos y el 30% presentan mutaciones en el cromosoma 3, en el gen de la subunidad alfa del canal del sodio cardíaco SCN5A, transmitiéndose con una herencia autosómica dominante. Su importancia radica en tener una incidencia entre un 4-12% de las muertes súbitas inesperadas en jóvenes a causa de fibrilación ventricular, con una prevalencia estimada del 1-5/10.000 habitantes⁵.

Los pacientes habitualmente están asintomáticos pero si consultan, los motivos más frecuentes son síncope y mareos. El dolor precordial no aparece descrito en ninguna de las series publicadas como manifestación clínico-diagnóstica del síndrome. Sin embargo, nosotros presentamos 2 casos de pacientes cuyo motivo de consulta fue

el dolor torácico, en los cuales se encontraron patrones electrocardiográficos «tipo Brugada».

Caso clínico 1

Paciente varón de 63 años con antecedentes de dislipidemia a tratamiento con fluvastatina y ex fumador, que acude a la consulta por dolor en hemitórax izquierdo que describe como un ardor, palpitaciones rítmicas, dolores osteomusculares y sensación distérmica desde las 10:00 h de la mañana. Se realiza ECG (fig. 1) y ante los hallazgos se deriva al servicio de urgencias. La auscultación cardiopulmonar es normal, el abdomen anodino, no presenta edemas, la presión arterial a su llegada es 145/100, frecuencia cardíaca de 100 latidos por minuto y la temperatura 37,8°C.

Caso clínico 2

Varón de 38 años con antecedentes de pericarditis y dislipidemia en tratamiento con dieta que consulta por dolor torácico opresivo, sin irradiación y con aumento de intensidad con la inspiración profunda. En el ECG basal (fig. 2) muestra bloqueo incompleto de rama derecha del haz de Hiss (BIRDHH) con elevación del ST descendente de 1,5-2 mm con T negativa en V1 y elevación «en silla de montar» en V2. Interrogado refiere que su padre es portador de marcapasos por «arritmias» y que un tío materno falleció de un infarto de miocardio. Refiere que año y medio antes su mujer se despertó por la noche porque notó que él presentaba una respiración muy ruidosa y anormal, que intentó despertarle pero estuvo inconsciente 5 min. Fue estudiado por el servicio de neurología siendo diagnosticado de presunción de crisis epiléptica generalizada dadas las alteraciones inespecíficas del electroencefalograma (EEG). A la exploración el paciente mantiene constantes vitales en rango normal y auscultación cardiopulmonar sin hallazgos relevantes. Diagnosticado de dolor torácico con ECG con patrón tipo II de Brugada, se realiza ecocardiograma que resulta normal y se programa, bajo monitorización de constantes vitales, el test farmacológico con la administración de 2 mg/kg de peso de flecaínida en 10 min, donde presenta una elevación descendente del ST de 5-6 mm con T negativa en V1-V2.

En el primer caso se trata de un patrón electrocardiográfico compatible con patrón de Brugada tipo II desencadenado por la fiebre. El tratamiento es antipiréticos para controlar la temperatura. Se derivó al paciente a la consulta de cardiología para estudio. Se instauró un Holter donde no se demostraron arritmias ventriculares y se evidenciaron extrasístoles supraventriculares.

En el segundo caso se ha programado la colocación de un desfibrilador automático implantable (DAI) al paciente y se extrajo sangre para estudio genético, así como consulta de revisión cardiológica para cribado familiar a padres y hermanos.

Electrocardiográficamente, como mostramos en los casos clínicos, presentan una elevación del segmento ST > 2 mm en precordiales V1-V3 con punto J elevado que estimula una R' dando la apariencia de bloqueo de rama derecha.

Debe hacerse diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan también con elevación del ST y/o bloqueo de rama derecha:

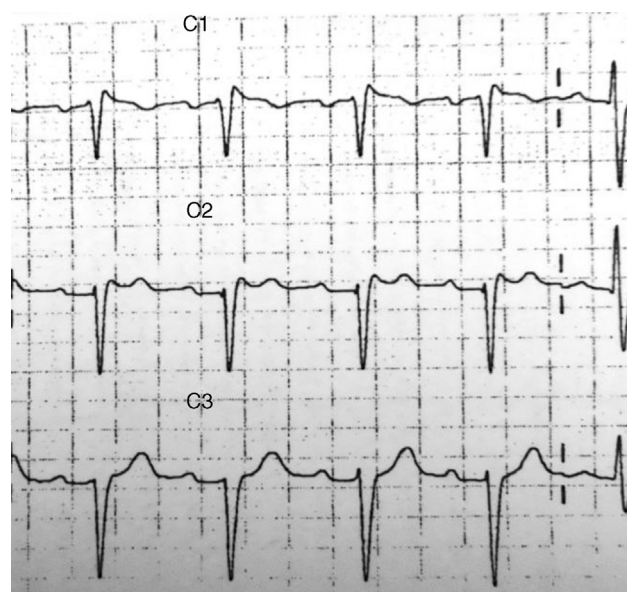


Figura 1 Ritmo sinusal a una frecuencia de 94 latidos por minuto. Bloqueo incompleto de rama derecha. Elevación submilimétrica del ST con morfología «en silla de montar» en V1-V2 compatible con patrón de Brugada tipo II.

- Repolarización precoz. Las características clínicas similares en ambas entidades incluyen predominio en varones jóvenes, predisposición familiar, normalización transitoria de la patente ECG y parecida respuesta a la modulación autonómica y fármacos. Las principales características diferenciales, desde el punto de vista electrocardiográfico, son en la repolarización precoz; usualmente el supradesnivel del ST se localiza de V2-V4, V5 con concavidad superior, ondas T positivas y empastamiento o enlentecimiento del punto J; el síndrome de Brugada en cambio muestra un supradesnivel del ST prominente,

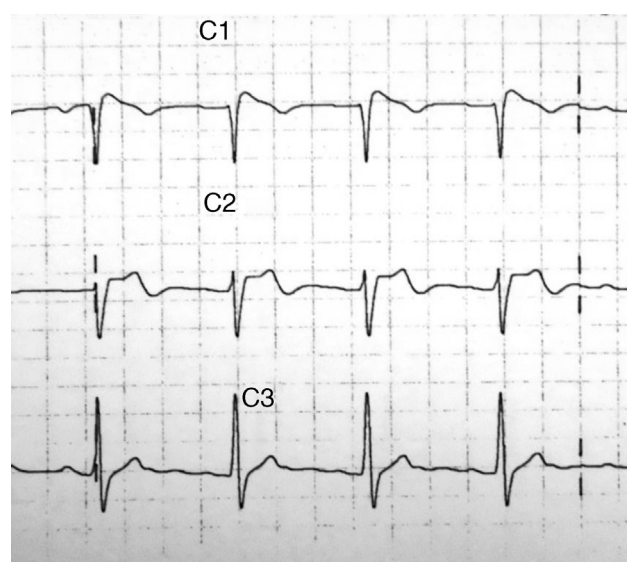


Figura 2 ECG con bloqueo incompleto de rama derecha del haz de Hiss con elevación del ST descendente de 1,5-2 mm con T negativa en V1 y elevación del ST «en silla de montar» en V2.

seguido por un ST descendente y onda T negativa en V1-V3 (típico) o en otras derivaciones (atípico)⁶.

- Pericarditis, donde el patrón electrocardiográfico difiere del Brugada porque concurre una elevación del ST con concavidad hacia arriba en todas las derivaciones salvo en aVR y V1.
- Infarto agudo de miocardio septal. Se produce una elevación del ST en V1-V2 con concavidad dirigida a la línea de base⁷. En este caso se producirá elevación de marcadores de daño miocárdico (troponinas) y se pueden visualizar alteraciones ecocardiográficas y obstrucción de ramas septales de la arteria coronaria derecha en el cateterismo cardíaco. La obstrucción de esta arteria es la principal causa de aparición de un aneurisma ventricular que electrocardiográficamente se manifestará como una elevación persistente en el segmento ST de grado y morfología variable, asociado a ondas Q patológicas bien desarrolladas en las derivaciones precordiales anteriores y lateral alta (V1-V6, DI y aVL) y ondas T negativas en V4-V6 que puede desencadenar una arritmia ventricular.
- El síndrome de QT largo es también una canalopatía que predispone a la aparición de arritmias cardíacas y muerte súbita. Existen formas primarias congénitas en las que, entre otros, también está implicado el gen SCN5A⁸.
- Enfermedad de Chagas, que es una enfermedad parasitaria cuya manifestación más grave es la miocardiopatía dilatada que conduce a una amplia fibrosis cardíaca. Las anomalías del ECG incluyen diversas alteraciones de la conducción, alteraciones del ST-T, QRS de bajo voltaje, ondas Q patológicas y extrasístoles ventriculares, bloqueo de rama derecha del haz y hemibloqueo anterior izquierdo⁹.

Se han descrito 3 patrones electrocardiográficos distintos de Brugada:

- *Tipo 1 (diagnóstico de enfermedad)*. Elevación descendente en forma de «aleta de tiburón» del segmento ST > 2 mm en más de una precordial derecha (V1-V3), seguida de ondas T negativas. Este se asocia con muerte súbita en el seguimiento, por lo que no son necesarios otros estudios complementarios para realizar el diagnóstico. En la actualidad el tratamiento de este tipo es la implantación de un DAI.
- *Tipo 2*. Elevación del segmento ST > 2 mm en precordiales derechas seguidas de ondas T positivas o bifásicas (aspecto de «silla de montar»). Diagnóstico inicial de ambos casos presentados.
- *Tipo 3*. Definido como cualquiera de los 2 anteriores si la elevación del segmento ST es < 1 mm.

Los 3 patrones pueden observarse en un mismo paciente, en momentos diferentes, pero también puede presentar un ECG transitoriamente normal. El patrón electrocardiográfico típico puede ser permanente, transitorio o latente. El primer paciente presenta ECG previos en su historia clínica normales. El patrón tipo Brugada se desencadena por la fiebre.

El diagnóstico definitivo de síndrome de Brugada solo debe establecerse cuando el patrón ECG tipo I se documenta en combinación con al menos uno de los siguientes criterios clínicos: fibrilación ventricular (FV) documentada, taquicar-

dia ventricular (TV) polimórfica documentada, inducibilidad de arritmias ventriculares durante el estudio electrofisiológico (EEF), síncope o respiración agónica nocturna, historia familiar de muerte súbita en edad previa a los 45 años o patrón ECG tipo I en otros miembros de la familia (documento de consenso publicado en 2002 y 2005)¹⁰.

No obstante, esta definición se postula anticuada, sobre todo porque se conocen otros aspectos importantes de la enfermedad no mencionados, como son las mutaciones causales. De hecho, la sola presencia de un patrón ECG tipo I, incluso cuando no se cumplen otros criterios clínicos, puede asociarse con muerte súbita en el seguimiento. Ello obliga a considerar como pacientes en riesgo a todos los que presenten un patrón ECG tipo I, incluso cuando este aparece de forma aislada.

La importancia del estudio de los patrones de los tipos 2 y 3 radica en su posible transformación en tipo 1 tras un test farmacológico con la administración de un bloqueante del canal del sodio (ajmalina, flecainida o procainamida).

El caso del paciente número 2 se comentó de nuevo con el servicio de neurología, quien refirió que el diagnóstico de epilepsia fue de presunción dados los hallazgos inespecíficos del EEG, considerándolo más dudoso tras el nuevo diagnóstico y siendo, por tanto, el episodio de pérdida de conciencia nocturna ocurrido año y medio antes más compatible con un episodio de respiración agónica nocturna.

Aparte del bloqueo farmacológico, otras circunstancias que influyen en la entrada y salida de sodio del canal desensambrando un síndrome de Brugada oculto son fiebre (como hemos visto), estrés mental, consumo de alcohol, ergotamina, antidepresivos tricíclicos, agonistas alfaadrenérgicos, antihistamínicos de primera generación (dimenhidrato), cocaína, betabloqueantes, hipopotasemia o disminución del tono vagal. En el caso 1, el patrón de Brugada se desenmascara por la fiebre, ya que el paciente no lo presenta en ECG previos de su historia clínica.

Para finalizar, con todo lo explicado y a la vista de todas las publicaciones que existen hasta la actualidad, no podemos vincular el dolor torácico como una posible manifestación clínica de Brugada, haciéndose necesario el estudio de la prevalencia de aparición de este síntoma en el diagnóstico de esta enfermedad en las distintas o nuevas series de casos.

Aun así, como médicos debemos tener conocimiento de este síndrome, dado que inicialmente solo se necesita un ECG de sospecha o compatible y dirigir una correcta historia clínica. Clínicamente existen pacientes asintomáticos en los que el patrón electrocardiográfico no difiere de los sintomáticos y en el 40% de ellos, en los años subsiguientes al descubrimiento del patrón característico, se producirá un nuevo o primer episodio de taquicardia ventricular polimórfica rápida que podrá derivar en muerte súbita, que puede ser por tanto prevenible.

Bibliografía

1. Gil Hernández S, Jiménez Murillo L, Gavián Guirao F, Prado López MF, Torres Murillo JM, Montero Pérez FJ. Dolor torácico agudo. 4.ª ed. Elsevier España; 2010. p. 199-206.
2. Retana-Puigmartí M, de Frutos-Echaniz E, Castro-Acuña-Baixaui I, Val-Jimenez A. Semergen. 2011;37:569-72.

3. Benito B, Brugada J, Brugada R, Brugada P. Síndrome de Brugada. *Rev Esp Cardiol*. 2009;62:1297–315.
 4. Gil S, Sánchez Sindín HG, Valle García N, Puertas García S. *Form Med Contin Aten Prim*. 2011;18:101–2.
 5. Fernández de Valderrama. Síndrome de Brugada. A propósito de un caso. *Hospital General Yagüe*; 2008.
 6. Pellizzón O, et al. Síndrome de repolarización precoz un fenómeno electrocardiográfico benigno o «no tan benigno». Su relación con la muerte súbita cardíaca. *Rev Fed Arg Cardiol*. 2012;41:8–12.
 7. Gil Hernández S, Jiménez Murillo L, Gavián Guirao F, Prado López MF, Torres Murillo JM, Montero Pérez FJ. *Síndrome coronario agudo*. 4.^a ed. Elsevier España; 2010. p. 207–19.
 8. Medeiros-Domingo A, Iturralde-Torres P, Ackerman MJ. Clínica y genética en el síndrome de QT largo. *Rev Esp Cardiol*. 2007;60:739–52.
 9. Marin-Neto JA, Rassi Jr A. Actualización sobre la cardiopatía de la enfermedad de Chagas en el primer centenario de su descubrimiento. *Rev Esp Cardiol*. 2009;62:1211–6.
 10. Wilde AA, Antzelevitch C, Borggrefe M, Brugada J, Brugada R, Brugada P, et al. Proposed diagnostic criteria for the Brugada syndrome. *Eur Heart J*. 2002;23:1648–54.
- S. Blanco-Sío* y T. Lorenzo-Gómez
- Servicio de Urgencias, Complejo Hospitalario Universitario de Vigo, Vigo, España*
- * Autor para correspondencia.
Correo electrónico: soniablancosio@hotmail.com
(S. Blanco-Sío).
- <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2013.06.010>