



# Cardiocre



## 128/150. - CARACTERÍSTICAS GENOTÍPICAS Y FENOTÍPICAS DE UNA FAMILIA CON TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA ASOCIADA A NO COMPACTACIÓN DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

M. Frutos López<sup>1</sup>, I. Almansa<sup>2</sup>, A.M. Campos Pareja<sup>3</sup>, A.L. Linde Estrella<sup>1</sup>, F.M. García García<sup>1</sup>, R. Cózar León<sup>4</sup> y J.C. Fernández Guerrero<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Complejo Hospitalario de Jaén. <sup>2</sup>Hospital San Cecilio. Granada. <sup>3</sup>Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>4</sup>Hospital 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 cardiaca 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.