

# Paciente Masculino de 29 años con antecedentes familiares de MS – 2017

Dr. Alejandro Ventura

**Paciente de 29 años sexo masculino**

**Antecedentes:** \*Heredo-Familiares: Tía (hna. del padre) fallecida MS a los 40 años  
Abuela paterna MS a los 35 años. 10 hermanos sin antecedentes.

**\*Marzo/2008:** Episodio sincopal

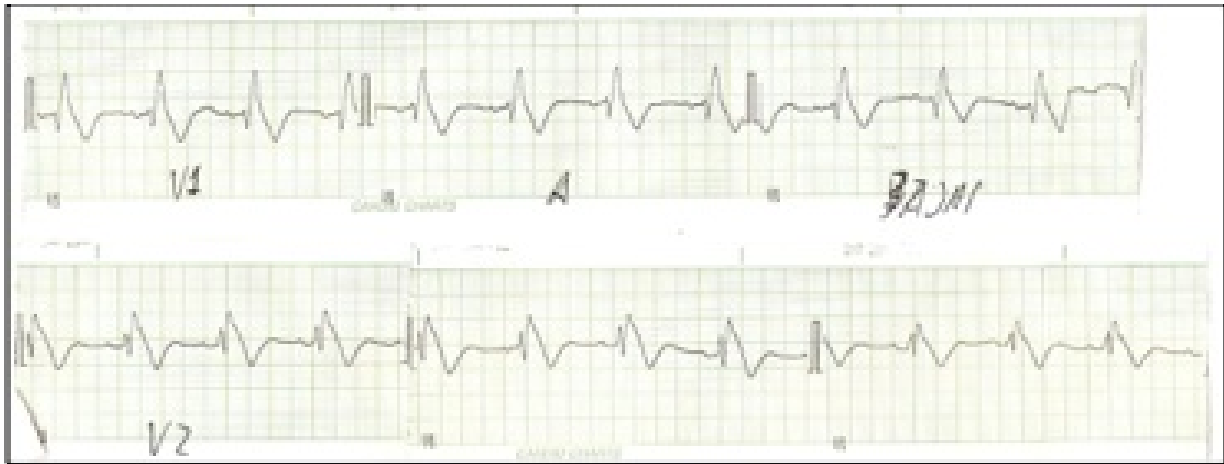
**\*30/06/2008:** Muerte súbita reanimada

Examen físico normal

Laboratorio normal, Chagas negativo.

**Electrocardiograma:**





### **Ecocardiograma:**

- \*Diámetros y función sistólica ventricular izquierda normal.
- \*Dilatación leve de VD (36 mm en 4 cámaras) a predominio del TSVD (41 mm). Con Hipoquinesia de cara anterior y apical VD. **Compatible con DAVD.**

### **\*El 21/07/2008: Implante de CDI**

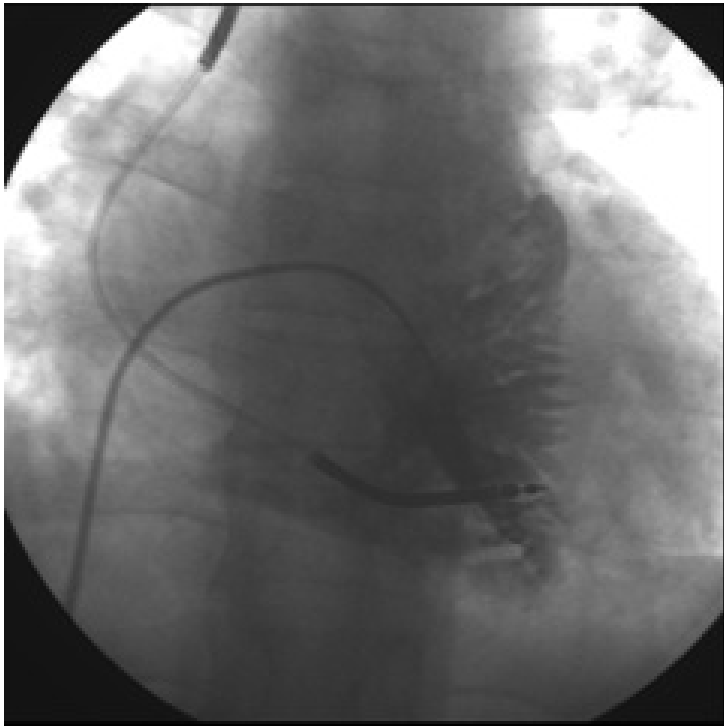
Evolución:

- \*Asintomático hasta 2009
- \*Agosto 2009: 2 choques, se reprograma la frecuencia FV a 200 lpm
- \*Octubre 2009: Internación por 3 choques,

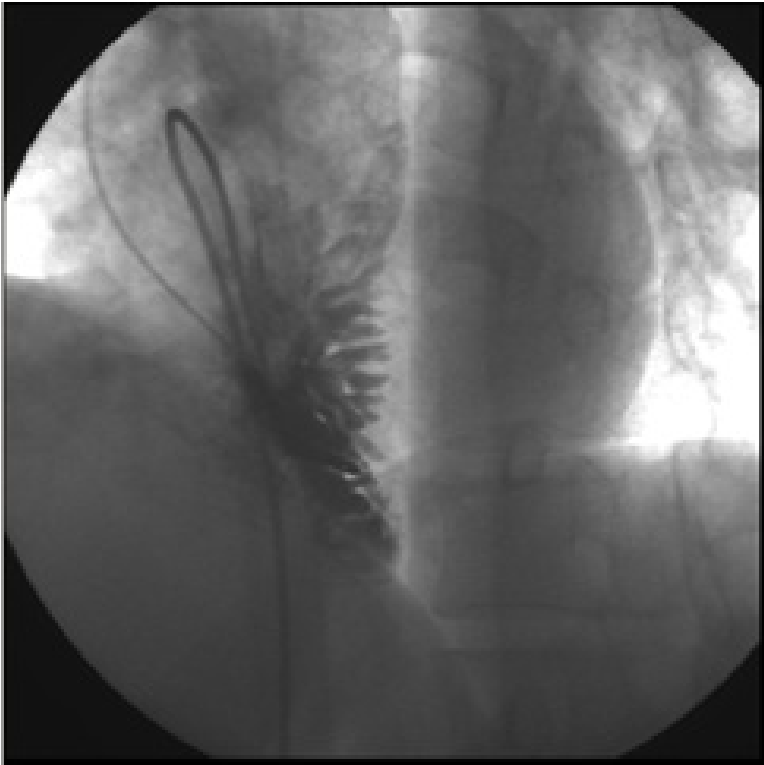
Interrogación CDI: En las dos oportunidades descargas apropiadas porTV rápida posiblemente polimorfa en zona de FV

Ante la imposibilidad de realizar RNM se realiza un estudio hemodinámico: Coronarias sin lesiones angiográficas. Ventriculograma derecho: **Imagen compatible con displasia de VD**

Sístole en OAD:



Sístole en OAI:



**Evolución al 14/3/2017:** Varios episodios de descargas del CDI por TV

Un abrazo

Alejandro Ventura

Resistencia - Chaco

---

## **OPINIONES DE COLEGAS**

Caro Prof. Edgardo e amigo Alejandro Ventura

Permitam-me tornar o caso mais visível e acessível para facilitar discussão.

Vejo Síndrome de Brugada (Padrão no ECG + Arritmia documentada - Com configuração lambda como chama Pérez Riera e fQRS sinal de arritmias graves + BRD)

Adendo

Limitei-me ao aspecto electrocardiográfico vi o cat e as lesões severas da ARVD sugerida.

Parece-me que TX será uma opção a ser estudada.

Adail Paixão Almeida.

Ao nosso entender trata-se de um caso de **minus form de ARVC/D** que presenta un patrón Brugada

Veán esta revisión que hicimos con Raimundo agora

<http://cardiolatina.com/documentos/brugada-syndrome-and-minors-forms-of-arrhythmogenic-right-ventricular-cardiomyopathy-dysplasia-phenotype-overlapping-2/>.

Creo que deja claro el diagnóstico diferencial

Raimundo Barbosa Barros y Andrés R. Pérez Riera.

---

Querido Andrés:

La opinión tuya y de Raimundo acerca de este caso de Alejandro, ¿no daría la razón a la Escuela Italiana de Bortolo Martini?

Un abrazo

Edgardo Schapachnik

Querdo Edgardo

Sin duda que es así. Pienso que el síndrome de Brugada es una variante de la ARVC. En este caso si admitimos esto el síndrome no existiría, lo que ningún formador de opinión acepta. ¿Cuáles son las pruebas de que se trataría de una misma enfermedad? Muy pocas pero contundentes

1) La descripción de 2 hermanos gemelos uno con el síndrome de Brugada y el hermano también mas con el pasar del tiempo uno de los hermanos desarrolló una ARVD y el otro quedo Brugada

2) El reciente trabajo de Zhao de 2016 que reveló en 40 víctimas de así llamada muerte inesperada nocturna de los asiáticos conocida como Sudden unexplained nocturnal death syndrome o SUNDS o Bangungut / SUNDS mutaciones genéticas de la ARVD. El SUNDS y el síndrome de Brugada aparecen estrechamente relacionados. Los mecanismos fisiopatológicos del síndrome de Brugada pueden explicar el enigma de Bangungut / SUNDS. El Bangungut / SUNDS y el Brugada son fenotípicamente, genéticamente y funcionalmente la misma cosa. Por eso en Tailandia el Brugada es endémico porque es el SUNDS. En estos pacientes se encontró algunos portadores de mutaciones propias de la ARVC/D es decir en gen DSP DESMOPALKIN que es un gen de los desmosomas (La ARVC/D es considerada una desmosomopatía).

El gen DSP da instrucciones a una proteína llamada desmoplakina. Esta proteína se encuentra principalmente en las células del corazón y la piel, donde es un componente importante de las estructuras especializadas denominadas desmosomas. Estas estructuras ayudan a las células vecinas a la conducción inter celular y proporciona resistencia y estabilidad a los tejidos. Desmosomas también pueden estar implicados en otras funciones celulares críticas, incluyendo las vías de señalización química, el proceso por el cual las células maduran para realizar funciones específicas (diferenciación), y la autodestrucción (apoptosis) que se observa en la ARVC/D

Andrés R. Pérez Riera

Pero esto lo dice Perez-Riera que está lejos en sabiduría de los grandes investigadores sobre Brugada como Wilde, Charlie, Priori etc. HAY que esperar que aclare