

Bloqueo AV infrahisiano en paciente de 36 años con antecedentes familiares de displasia arritmogénica de VI – 2014

Dra. Alba Marigliano

Hola a todos.

Presento un paciente que he tenido recientemente y que me ha parecido un caso muy bonito e instructivo. Tengo dudas desde el punto de vista genético motivo por el que me remito a los expertos del foro.

Se trata de un varón de 36 años deportista (carrera de montaña, football, natación) que consulta a urgencias por sensación de mareo durante dos días que empeoró al salir a correr. Ausencia de otros síntomas. Al reinterrogarlo refiere que tiene frecuencia cardíaca basal baja que no aumenta demasiado en el ejercicio. Se detecta BA-V de 1º y BCRD (éste último ya conocido) por lo que se ingresa para estudio. Nunca ha tenido síncope ni palpitaciones.

No tiene factores de riesgo coronario.

Antecedentes familiares: sobrino con diagnóstico de displasia arritmogénica de VI. Adjunto su historia cardiológica: varón (hijo del hermano) deportista que a los 21 años debutó con un episodio de taquicardia ventricular monomorfa sostenida. ECG basal normal (por referencia). Test de flecainida negativo. EEF: no indujo taquicardias ventriculares. Se excluyó vía accesoria y de conducción dual aurículo-ventricular. RMC: realce patológico sugestivo de miocarditis. Prueba de esfuerzo negativa para arritmias. Holter: duplas y tripletes. Queda sin tratamiento. A los pocos meses vuelve a presentar mareos y palpitaciones. En urgencias se vuelve a documentar TV sostenida que se autolimita. Se repite estudios entre los que destaca nueva RM cardíaca que informa realce subepicárdico inferior, lateral y anterior con extensión a mesocardio del septo interventricular y que se interpreta como **Displasia arritmogénica de VI** (pura) ya que en todos los estudios el VD es normal. No se informa si se realizó secuencias específicas para tejido fibroadiposo intramiocárdico. Se trató con DAI y se envió a estudio genético del que no dispone resultado.

EVOLUCION Y EXAMENES COMPLEMENTARIOS:

Paciente que ingresa asintomático a planta y no presenta interurrencias de ningún tipo durante el ingreso.

Ecocardiograma Doppler: Ligeramente dilatación biventricular con función sistólica normal. Válvulas normofuncionantes. Aurículas no dilatadas.

Adjunto ECG basal y ECG basal de pie después de algunos minutos.

ECG 01: RS 45 lat/min, BA-V de 1º y BCRD.

ECG 02-03: al ponerse de pie aumenta ligeramente la frecuencia cardíaca y a los pocos minutos presenta bloqueo A-V 2:1 que en algunos momentos parece precedido por cadencia de Wenckebach. Por otro lado presenta extrasistolia ventricular de aspecto hisiano que parece tener comportamiento parasistólico.

RMC: Confirma los hallazgos ecocardiográficos. Ausencia de realces patológicos.

Se realiza la prueba de esfuerzo alcanzando la 5ª etapa del protocolo de Bruce. 17 METS. Bloqueo A-V 2:1 permanente. FC máxima alcanzada 90 lat/min. Extrasistolia ventricular intermitente también durante el esfuerzo. Asintomático. La prueba se detuvo por agotamiento muscular.

Adjunto trazado de Prueba de esfuerzo Máximo esfuerzo y post esfuerzo inmediato.

Con la presunción de severa enfermedad del sistema de conducción con afectación infrahisiana se le realiza EEF en el que se observa fraccionamiento patológico del His, desdoblamiento del mismo de forma ocasional y bloqueo intrahisiano cuando se empieza a estimular la aurícula por encima de 75 lat/min. A 90 lat/min bloqueo A-V 2:1 intraHisiano. EV ocasional con comportamiento extrasistólico. Mala conducción VA retrógrada que se disocia con facilidad.

Se le puso Marcapasos definitivo apto para RM.

¿Qué mutación genética podrían compartir ambos casos? ¿Podría involucrar una mutación a nivel SCN5A que puede manifestarse como LQT3, Sd de Brugada y alteraciones severas de la conducción? Algunos reportan que alteraciones estructurales de tipo fibrosis pueden encontrarse en sujetos con esta mutación.

¿Podría tener su sobrino un LQTS3 aunque evidentemente no tenía QT largo en el ECG?
¿Qué otra mutación podría estar involucrada?

¿Es la displasia arritmogénica de VI aislada una nueva entidad? ¿Comparte criterios diagnósticos con la DAVD? ¿Es suficiente el diagnóstico por RM cardíaca?

El caso que presento también se envió para estudio genético lo que espero que aclare las dudas pero no tendremos la suerte de disponer de los resultados pronto.

¿Deberían estudiarse sus hijos? ¿a qué edad? ¿también con estudio genético?

Ya que no soy una experta, lo remito para discusión con los integrantes del foro.

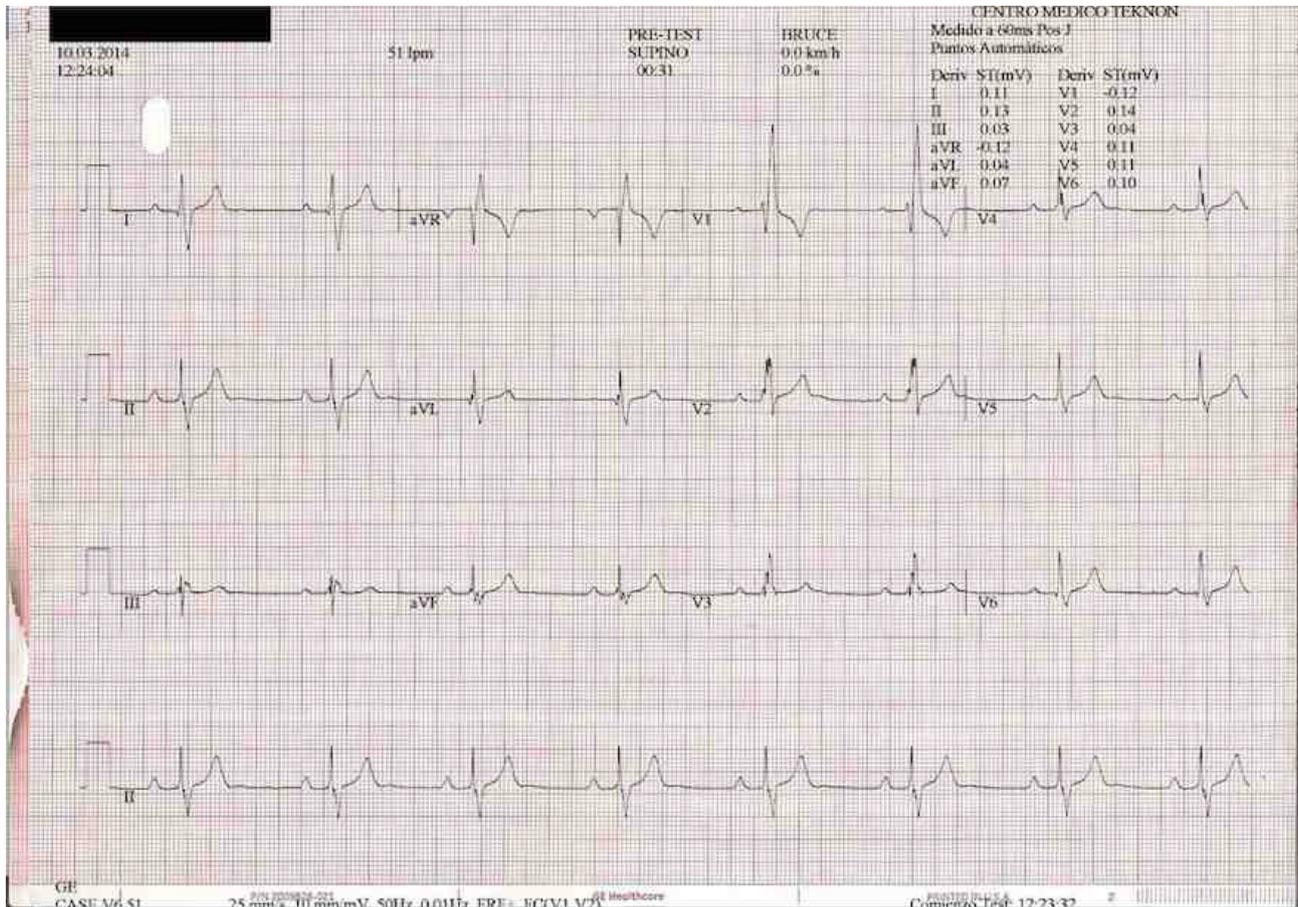
Gracias.

--

Dra. Alba Marigliano

Unidad de Cardiología Teknon

Barcelona



INFORME RECALL

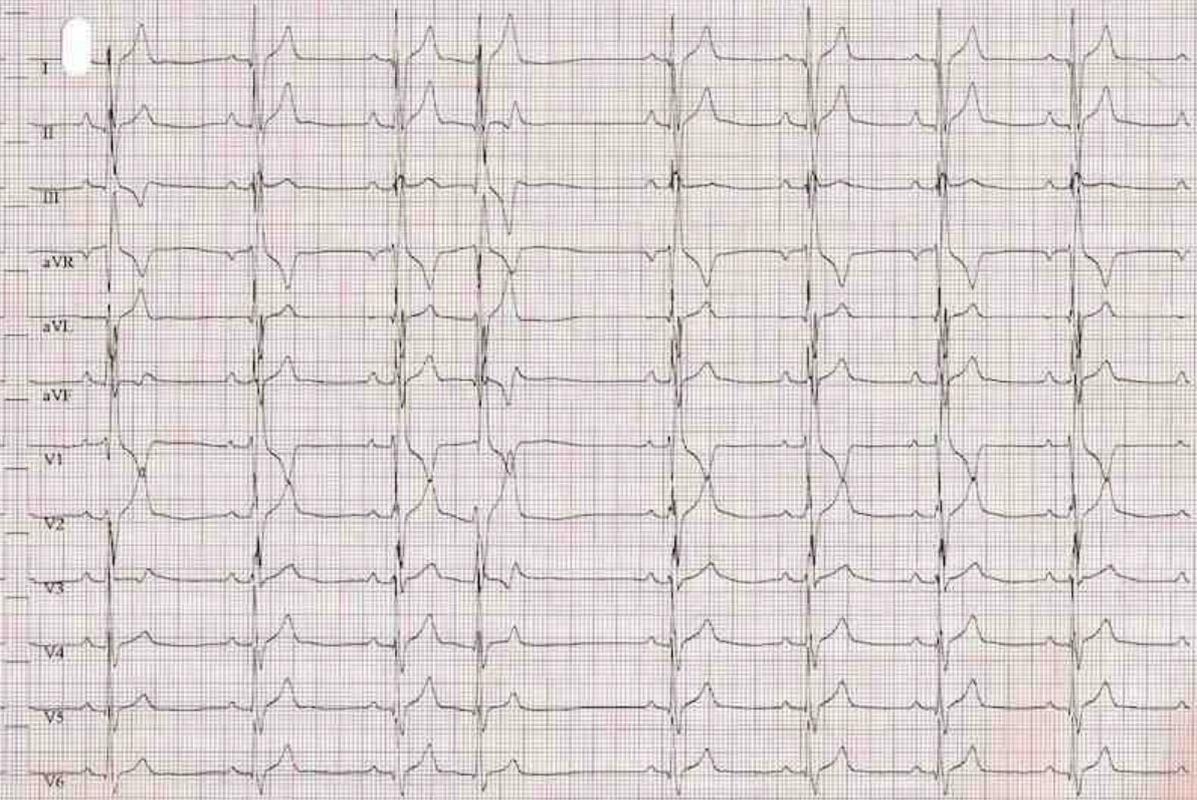
CENTRO MEDICO TEKNON

ID Paciente: 00015298
10/03/2014
12:37:19

54 bpm
07:32 115/80 mmHg

PRF-TEST
SUPINO
13:47

BRUCE
0.0 km/h
0.0%



INFORME RECALL

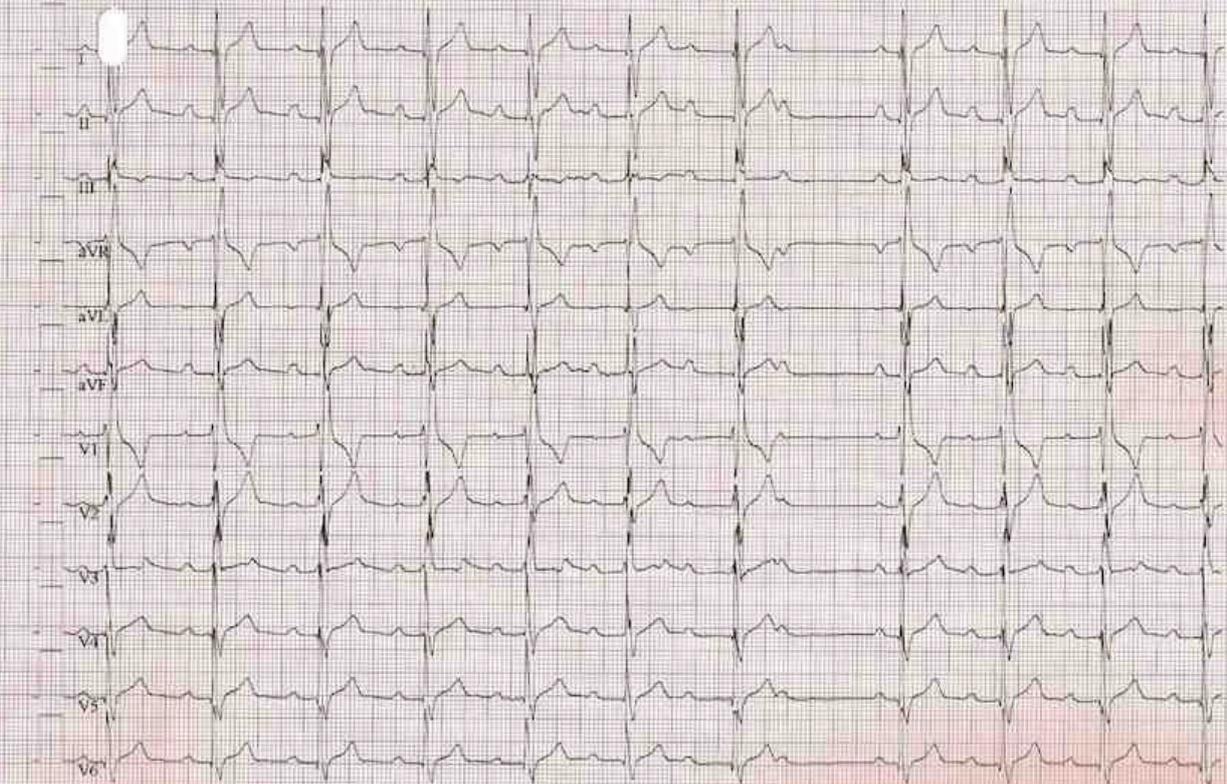
CENTRO MEDICO TEKNON

ID Paciente: 10015298
10.03.2014
12:40:41

61 bpm
07.32 115/80 mmHg

PRE-TEST
SUPINO
17.09

BRUCE
0.0 km/h
0.0 %



GE

CASE V6.51

25 mm/s 40 mm/mV 50Hz 0.01Hz FRF+ FC(V1.II) GE Healthcare

Comienzo-Test: 12:23:32

10.03.2014
12:53:08

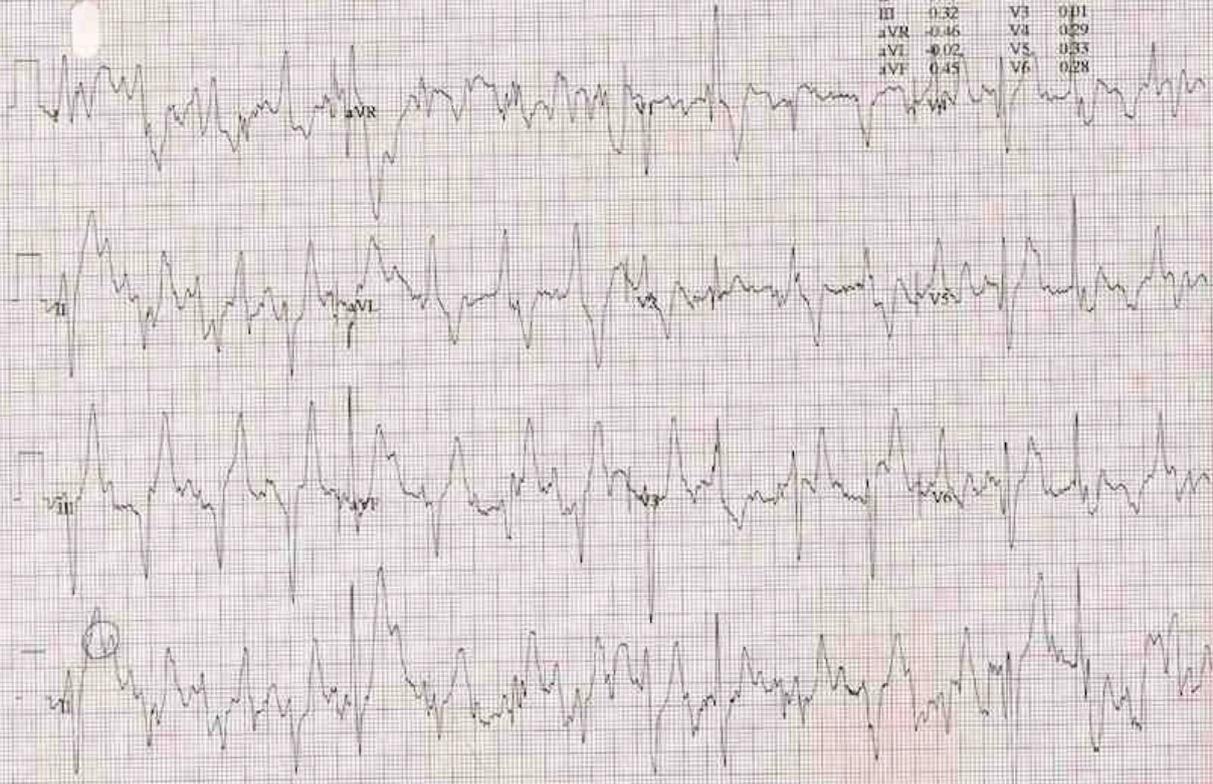
90 bpm

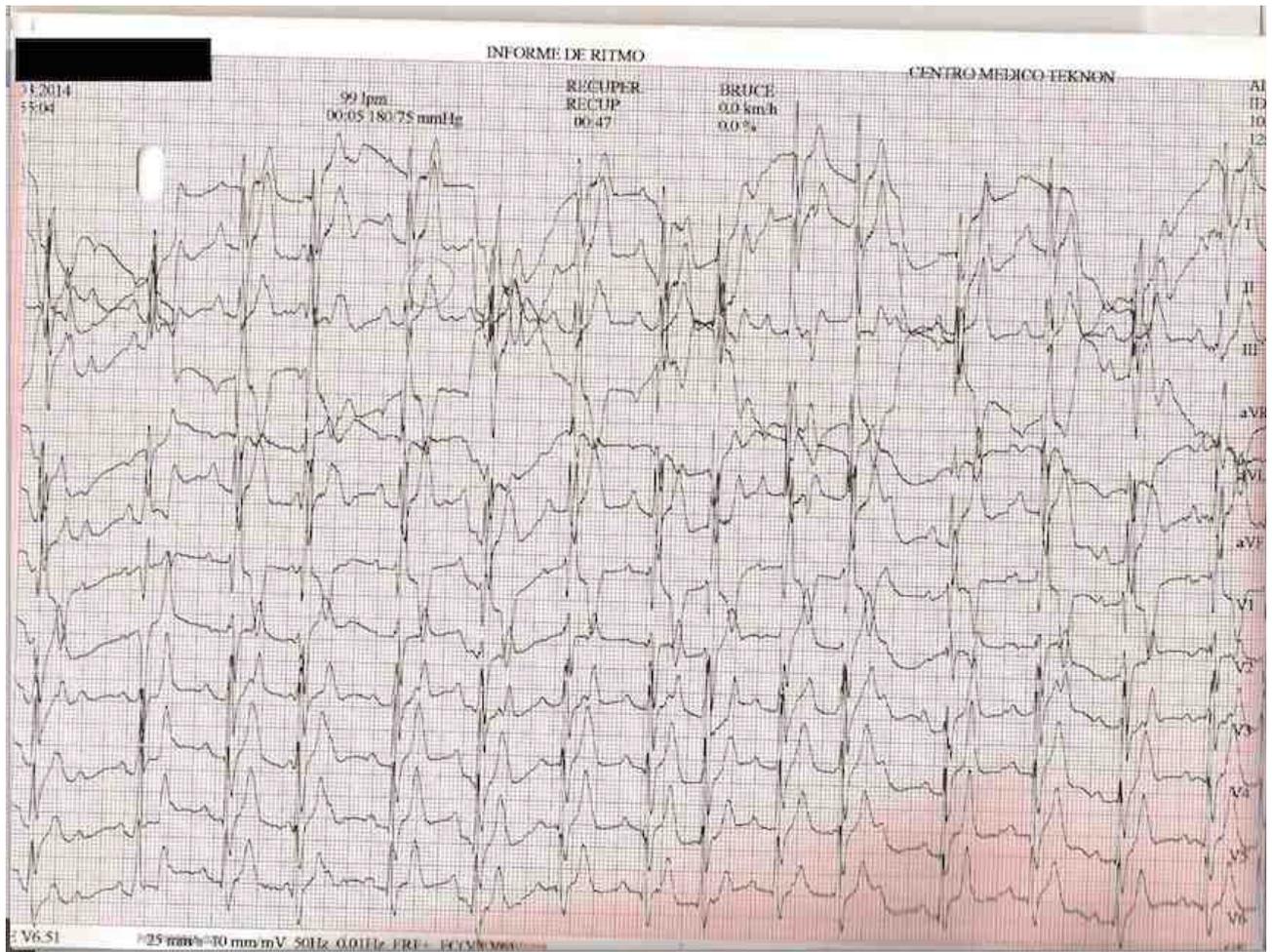
ESENERZO
ETAPA 5
11:00

BRUCE
7.9 km/h
18.0%

Medido a 60ms Pés J
Puntos Automáticos

Deriv	ST(mV)	Deriv	ST(mV)
I	0.28	V1	-0.28
II	0.63	V2	0.03
III	0.32	V3	0.01
aVR	-0.46	V4	0.29
aVL	-0.02	V5	0.33
aVF	0.45	V6	0.28





OPINIONES DE COLEGAS

El caso de la Dra. Alba Marigliano yo descartaría Fabre- Anderson disease. Porque esta sabe hacer fibrosis miocárdica en el VI, bloqueos intraventriculares y arritmias ventriculares. ¿Por qué es importante? Considerando que para esta enfermedad hay tratamiento farmacológico

Hay otras probabilidades raras como ser mutaciones en la conexina 45 y 43

Terrible enfermedad para el paciente y la familia afectada

El paciente "caso" tiene ecocardiograma Doppler y resonancia cardíaca normales. No hay captaciones patológicas al menos por el momento, a diferencia del caso de su sobrino que sí tenía extensas captaciones patológicas sin cardiopatía hipertrófica y que en un primer momento se interpretaron como secundarias a miocarditis y luego como DAVI.

Un fraternal abrazo

Samuel Sclarovsky

Estimada Alba:

El caso me resulta muy interesante. Hay algunas cosas que me gustaría preguntarte y otras comentarte. Con respecto a los electrocardiogramas el basal presenta un BRD, yo no se si por ejemplo en la derivación V3 no se puede visualizar una onda Epsilon.

Con respecto al máximo esfuerzo de la PEG supongo que es sin marcapaso ¿no?. Si esto es así la frecuencia de P es de 150 latido por minuto y la de los complejos QRS es de alrededor de 95 con imagen de BRI con desviación del eje hacia la izquierda, disociación AV y latidos de captura lo que me habla de un ritmo ventricular.

Con respecto al Fabry si yo supongo que el sobrino, que es hijo del hermano, tiene la misma patología lo descartaría, porque generalmente se manifiesta en los hombres pero se transmite por las mujeres.

En la actualidad hay más de 150 mutaciones causantes de la enfermedad en los genes que codifican las proteínas de la placoglobina y desmoplaquina. La placoglobina está presenta tanto a nivel miocárdico como en el sistema de conducción.

Hace poco algunos integrante del foro realizaron una actualización del tema que me parecen que la subieron a la biblioteca. Igualmente supongo que algunos de los grandes maestros te podrán ampliar más sobre el tema.

Por otra parte cuando tengas el resultado del mapeo genético apreciaría que nos lo transmitieras.

Cordialmente

Julia Pons

Hola! En el caso de la displasia del ventrículo izquierdo, le adjunto dos reportes de afectación única del VI, y el task force de displasias y miocardiopatías.

Sería interesante poder observar los electrocardiogramas del paciente.

FENOTIPOS DE MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA ASOCIADOS A MUERTE SÚBITA FAMILIAR. ESTUDIO CON CARDIORRESONANCIA.

Congresos»SEC 2013 - El Congreso de las Enfermedades Cardiovasculares»Imagen cardiaca. Nuclear/RNM/TAC»

Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia

Proposed Modification of the Task Force Criteria

[Am J Cardiol.](#) 2013 Oct 15;112(8):1197-206. doi: 10.1016/j.amjcard.2013.06.017. Epub 2013 Jul 19.

Left sided arrhythmogenic ventricular dysplasia in siblings

1. **C G De Pasquale**,
2. **W F Heddle** .2001;**86**:128-130

<http://heart.bmj.com/content/86/2/128.full.pdf+html>

Un cordial saludo

Martin Ibarrola