

# Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)

Dr. Andrés R. Pérez Riera

La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) es una enfermedad rara "huérfana", clínica y genéticamente *heterogénea* caracterizada por TV inducida por ejercicio, estrés y mediada adrenérgicamente, manifestada por síncope/s recurrente/s de etiología incierta después de estrés físico y/o emocional o muerte súbita cardíaca (MSC), generalmente en el grupo pediátrico o juvenil.

El síndrome de muerte súbita infantil y la muerte súbita juvenil ejercen un profundo impacto social, debido a la corta edad de las víctimas y la ocurrencia inesperada de la muerte.

A pesar de su rara ocurrencia, la TVPC es una causa importante de síncope inducido por estrés y emoción y MSC en los niños.

Se observa ocurrencia familiar en aproximadamente el 30% de los casos. La herencia puede ser autosómica dominante (mutaciones del gen del receptor cardíaco Ryanodine (RyR2) o recesiva asociada con mutaciones homocigóticas en el gen que codifica la isoforma cardíaca de calsequestrina, (CASQ2), generalmente con alta penetración (Laitinen 2004).

Los genes causantes se han cartografiado en el cromosoma 1.

Debido a su potencial resultado letal, es obligatoria la exclusión o confirmación de la TVPC en niños con síncope físico y emocional.

- La entidad, junto con el síndrome de Brugada, el síndrome de repolarización precoz, el síndrome de la onda J, (Brugada + ERS), el síndrome de QT largo congénito, el síndrome de QT corto congénito y la fibrilación ventricular idiopática (hoy considerada apenas en ausencia de fenotipo), son miembros de un grupo denominado cardiopatías eléctricas, enfermedades cardíacas eléctricas primarias (Makita 2007), trastornos eléctricos primarios (Schulze-Bahr 2000), enfermedades de los

canales iónicos, canalopatías o enfermedad de muerte súbita en corazones **aparentemente o macroscópicamente** estructuralmente intactos o normales. "**without structural heart disease**"

A seguir detalles importantes a considerar:

El análisis genético identifica dos grupos de pacientes:

1. **Esporádico o no genotipado**: los pacientes con TVPC no genotipada son predominantemente mujeres y presentan síntomas más tarde en la vida por vuelta de los 20 a 25 años;

2. Conmutación con 2 variantes principales:

- Cardiac RyR: Autosómica **dominante** (AD)
- Calsequestrin, CASQ2, Autonomic **Recesiva** (AR) (Eldar 2003). Las mutaciones CASQ2 son más comunes de lo que se pensaba anteriormente y producen una forma grave de CPVT (Postma 2002).

El siguiente es un artículo que escribimos acerca de esta entidad.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/anec.12512>