

Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica (TVPC)

Guía para Pacientes y Proveedores de Cuidados Médicos

Nota de la fundación SADS.

Proveemos esta información con la esperanza de que al mantener informados a médicos, proveedores de salud y público en general, se estimule un diagnóstico y tratamiento temprano de la enfermedad que resulte en una reducción y ultimadamente, eliminación de las paradas cardíacas y muerte súbita por TVPC y otras arritmias heredables.

Porque necesito saber acerca de la TVPC?

TVPC es una canalopatía cardíaca (trastorno del ritmo congénito) poco común, potencialmente letal y tratable; mucho menos común que el síndrome de QT largo, que afecta a infantes, niños, adolescentes y adultos aparentemente sanos con una tasa de letalidad inaceptable. Sin embargo, con incremento de la alerta, diagnóstico genético y opciones de tratamiento efectivo, la TVPC se puede diagnosticar en forma temprana y la muerte súbita que ocasiona puede ser prevenida. Aun así, esta condición pasa inadvertida previo al evento letal y no se reconoce oportunamente como un factor de riesgo para muerte súbita. Los familiares de la víctimas de una muerte inexplicable deben ser estudiados para descartar TVPC y otras arritmias transmitidas genéticamente, esta conducta permitirá prevenir el riesgo de otra pérdida inesperada en la familia.

Los médicos deben saber:

- Cuando considerar el diagnóstico de TVPC
- Cuando referir al paciente para diagnóstico y tratamiento
- Conceptos básicos del estudio genético para detectar TVPC y otras causas heredables de muerte súbita arrítmica.
- Como desarrollar un árbol familiar y abordaje de los familiares para descartar TVPC

Los pacientes y padres deben saber:

- Los signos y síntomas de alerta en la TVPC
- A quien acudir para un estudio apropiado
- Como proteger a sus hijos y a si mismos
- Como expandir el árbol familiar y contactar a otros familiares que pudieran estar en riesgo.

¿Que es TVPC?

La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica o TVPC es una condición que resulta en trastornos del ritmo ventricular (taquicardia ventricular polimórfica, bidireccional o fibrilación ventricular)

¿Cuales son los síntomas de la TVPC?

Los pacientes con TVPC experimentan desmayos (síncopes) usualmente al ejercicio u otras actividades que se relacionan con un incremento de los niveles de adrenalina. Desafortunadamente, la muerte súbita puede ser el primer síntoma de TVPC. El estudio de la enfermedad incluye un electrocardiograma de reposo, que usualmente es normal, y una prueba de esfuerzo, para tratar de reproducir los trastornos del ritmo. En los niños pequeños, en los que no es posible realizar una prueba de esfuerzo, el monitoreo Holter de 24 horas puede ayudar al diagnóstico. Los niños con TVPC suelen tener una estructura y función del músculo cardíaco normales.

Algunos pacientes con TVPC presentan únicamente síncope. En estos casos, el trastorno de ritmo suele resolverse en forma espontánea y el paciente recupera rápidamente el estado de alerta, sin desorientación o confusión. Algunos casos experimentan fatiga discreta después del evento, otros no sienten molestia alguna y se incorporan de inmediato a sus actividades regulares. Si la taquicardia ventricular persiste por un periodo prolongado, los pacientes pueden presentar crisis convulsivas. En ambas presentaciones, síncope o crisis convulsivas, el corazón retorna espontáneamente a su ritmo normal y el cuadro cesa. Por otra parte, algunos pacientes presentan deterioro de la taquicardia ventricular y degeneración a un peligroso ritmo llamado fibrilación ventricular. Este ritmo no suele retornar a ritmo normal sin intervención médica. Si la fibrilación ventricular no es revertida usualmente por medio de desfibrilación eléctrica, se progresa a muerte súbita cardíaca.

¿Cuándo se debe sospechar del diagnóstico?

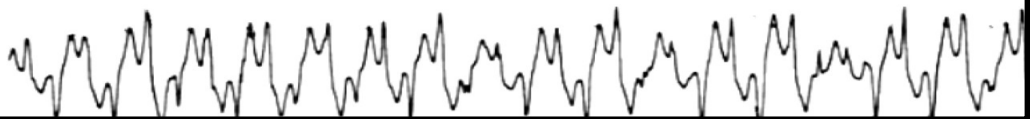
En cualquier persona joven con síncope (o desmayos) inexplicables, crisis convulsivas o episodio de muerte súbita inexplicable, especialmente al ejercicio o estrés.

Usualmente una historia cuidadosa de los eventos relacionados al episodio sincopal, permite diferenciar la TVPC de otras causas comunes de desmayos o pérdidas temporales del estado de alerta como el síncope vasovagal o neurocardiogénico. El síncope en la TVPC suele aparecer sin pródromos; frecuentemente ocurre durante el ejercicio físico o estrés emocional, mientras que en el síncope vasovagal existen síntomas previos al evento como mareo, visión borrosa, sudor, por segundos o minutos previos al síncope. Así mismo, suelen identificarse factores precipitantes como dolor, lesión, náusea o una experiencia desagradable o estresante.

¿Cómo se hace el diagnóstico?

La TVPC se diagnostica principalmente mediante una prueba de esfuerzo o por la prueba de catecolamina. Es importante recalcar que el electrocardiograma de 12 derivaciones no es útil pues los pacientes con TVPC suelen tener un electrocardiograma en reposo normal, aunque puede documentarse una frecuencia cardíaca lenta. Los hallazgos característicos al esfuerzo o prueba de catecolamina, suelen ser latidos irregulares a consecuencia de contracciones ventriculares prematuras o EVs inducidas al ejercicio, detectables generalmente cuando la frecuencia cardíaca se eleva a más de 120 latidos por minuto o durante la infusión de adrenalina o isoproterenol. Estas EVs pueden presentarse en forma alternada con el latido normal (bigeminismo), en pares o incluso progresar al clásico ritmo de la TVPC conocido como taquicardia ventricular bidireccional inducida por el ejercicio o taquicardia ventricular polimórfica.

**Ejercicio
3 min**



¿Cómo se hereda la TVPC y quienes en la familia deben ser estudiados?

La TVPC usualmente se hereda en forma autosómica dominante. Esto significa que afecta hombres y mujeres por igual y que cada hijo de un padre afectado tendrá un 50% de probabilidad de presentar el defecto genético. Cuando un miembro de la familia es identificado con TVPC, es extremadamente importante que los otros miembros de la familia sean estudiados genéticamente. Es especialmente importante saber cual es el padre y abuelo/abuela con la anomalía genética con el fin de estudiar a los descendientes de esa rama en particular que pudieran estar afectados.

Existen también formas autosómicas recesivas en esta enfermedad. Significa que para que un individuo tenga la enfermedad, ambos padres deben portar la anomalía genética. Esta forma es mucho menos frecuente. Adicionalmente, algunas mutaciones que ocasionan TVPC pueden ser espontáneas (o esporádicas), significa que no existen en los progenitores, este fenómeno ocurren en cerca del 10% de los casos con TVPC. En este caso, los padres y parientes del individuo afectado, no tienen riesgo, pero el paciente puede transmitir la mutación a su descendencia, con una posibilidad del 50:50 en cada embarazo.

¿Que hay acerca del estudio genético?

Hasta la fecha se han descrito 3 genes que causan TVPC. El más común es *RYR2* que codifica para una proteína llamada receptor cardíaco de rianodina o canal liberador de calcio. Cerca de un 50-65% de los casos con TVPC se deben a mutaciones en *RYR2* (TVPC1). Desde el año 2007, existe en el mercado la prueba genética comercial. Esta prueba se llama FAMILION-CPVT y la realiza Transgenomic (<http://www.familion.com/familion/>). La prueba FAMILION-CPVT busca las alteraciones genéticas en el gen más común asociado a TVPC (*RYR2*). Su médico ordenará la prueba inicialmente al caso potencialmente afectado (caso índice). Si se identifica una mutación, se puede buscar ese cambio específico en los familiares, esto puede resolver las dudas en los casos en los que la prueba de esfuerzo no es diagnóstica. De hecho si la prueba genética es positiva en el caso índice, el único estudio que definitivamente puede descartar la enfermedad en otros miembros de la familia, es el estudio genético.

¿Cual es el tratamiento y quienes deben recibirlo?

Todos los pacientes **sintomáticos** deben recibir tratamiento así como los niños y adultos jóvenes aunque estén asintomáticos. Esta conducta se debe a que el primer síntoma de la enfermedad puede ser la muerte súbita. Por el momento no es posible predecir que joven o niño con la mutación presentara síntomas; así que deben

recibir tratamiento preventivo. La terapéutica usual incluye beta bloqueadores y/o calcio antagonistas diariamente. La dosis se debe ajustar para evitar los efectos indeseables deletéreos en el estado de ánimo y vitalidad; así mismo es útil realizar pruebas de esfuerzo para monitorear si la dosis del medicamento utilizada es realmente efectiva.

Los pacientes que continúan con síntomas a pesar el tratamiento a dosis apropiada así como los casos que hayan experimentado parada cardíaca o muerte súbita, además del tratamiento con beta bloqueadores, usualmente requieren el implante de un desfibrilador automático implantable (DAI) y/o intervenciones adicionales. La denervación cardíaca simpática izquierda es otra alternativa importante en el tratamiento de aquellos casos que cursan con terapias eléctricas apropiadas por parte del desfibrilador y no toleran el tratamiento con beta bloqueadores.

Apego al Tratamiento

Es muy importante el estricto apego al tratamiento diario sin omitir ninguna dosis. Los medicamentos no son curativos, solo otorgan protección cuando se ingieren en forma regular y este efecto protector se pierde cuando se omite la ingesta uno o dos días; después de este lapso del tiempo el paciente tiene el mismo riesgo que aquellos que no han recibido ninguna terapéutica. Los padres deben educar a sus hijos acerca de la importancia del apego al tratamiento cotidiano y deben asegurarse que cada dosis diaria sea administrada. Los médicos deben discutir este punto con sus pacientes, particularmente con los pre-adolescentes y adolescentes.

¿Como pueden los padres proteger a sus hijos?

- Asegúrese de que su hijo ingiere el medicamento diariamente sin omitir ninguna dosis
- Acuda al doctor regularmente para su seguimiento. Los niños en crecimiento necesitan ajuste de dosis, es importante acudir al doctor por lo menos una vez por año, las consultas pueden ser mas frecuentes en la fase de crecimiento rápido; discuta con su medico el ajuste de dosis
- Apoye las decisiones del doctor, si se recomendara que su hijo no deberá realizar deporte competitivo, apoye la decisión y ayude a su hijo a entender que el ejercicio de alto rendimiento puede ser peligroso. Canalice su energía a deportes que no demandan ejercicio intenso (por ejemplo golf) o que no implican actividad física.
- Consulte una segunda opinión si no esta tranquilo con el desarrollo de las cosas. Idealmente cada paciente/familia con TVPC debe ser evaluado por un especialista en arritmias (electrofisiólogo) o incluso un especialista en TVPC. No dude en obtener una segunda opinión si tiene dudas en relación al tratamiento de su hijo.
- Idealmente su familia debe tener un desfibrilador automático externo y/o en la escuela o distrito escolar de su hijo deberá existir el programa de desfibrilación externa.

Actualizado Junio/08