

Orphanet: Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica

Libreta: polimorficventricular

Creado: 21/02/2016 19:48

URLOrigen: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=3286

RESUMEN

La taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica (CPVT) es un trastorno arritmogénico genético grave caracterizado por una taquicardia ventricular (TV) inducida por estímulo adrenérgico que se manifiesta por síncope y muerte súbita.

La prevalencia de la CPVT en Europa es de 1/10.000. La edad típica de aparición de la CPVT es entre los 7 y 9 años de edad sin distinción de sexo.

Los periodos sincopales, provocados por el ejercicio o una emoción intensa, son con frecuencia el primer síntoma observado. En un subconjunto de pacientes (10-20%), la muerte súbita puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Las arritmias típicas de la CPVT son taquicardias ventriculares bidireccionales y, con menor frecuencia, taquicardias supraventriculares y fibrilación auricular.

Los dos genes responsables de la CPVT descubiertos hasta la fecha son el gen (*RYR2*) (1q43), receptor cardíaco de rianodina y causa de la CPVT en aproximadamente el 55-65% de los casos, y el gen cardíaco calsequestrina (*CASQ2*) (1p13.3-p11) en aproximadamente el 2% de los casos de CPVT. Las mutaciones en el gen *KCNJ2* (17q24.3), que en la mayoría de los casos están ligados al síndrome de Andersen (consulte este término), pueden producir taquicardia bidireccional dependiente de la estimulación adrenérgica en ausencia (o en presencia muy leve) de otros signos de la enfermedad, lo que produce una fenocopia de la CPVT.

Los sujetos con historia familiar de CPVT o muerte súbita por estrés o síncope producido por ejercicio/emociones deben someterse a una prueba de esfuerzo y a una monitorización Holter. Generalmente, las arritmias son reproducibles, por lo tanto el ejercicio reglado es de suma importancia diagnóstica. La monitorización Holter está también indicada para los casos menos frecuentes en que las emociones agudas constituyen un desencadenante más potente. El ECG en reposo suele ser normal. Las técnicas de imagen cardíaca (ecocardiograma y RM) son normales en las CPVT típicas.

Los diagnósticos diferenciales principales son el síndrome de QT largo, la displasia arritmogénica del ventrículo derecho, y el síndrome de Andersen-Tawil (consulte estos términos).

Se puede realizar un diagnóstico prenatal en familias con una alta penetrancia y mutaciones de alta letalidad.

Cuando hay historia familiar de CPVT, se recomienda un test genético a los miembros de la familia. En todos los pacientes con CPVT está indicado un cribado de la mutación *RYR2* (que sigue un patrón de herencia autosómico dominante). El cribado de *CASQ2* está indicado cuando hay evidencia de una herencia recesiva, en caso de consanguinidad de los padres y en caso de un cribado negativo de *RYR2*.

Los betabloqueantes (nadolol y propranolol) son la primera opción de tratamiento para pacientes con CPVT y debe administrarse la dosis máxima tolerada para controlar las arritmias. Recientemente, la flecainida (un bloqueador del canal del sodio), ha mostrado buenos resultados en la supresión de arritmias en pacientes con CPVT. Los desfibriladores automáticos implantables (DAI) están recomendados en pacientes con CPVT y síncope recurrentes (a pesar de la terapia con dosis máxima de betabloqueantes y flecainida) para prevenir paros cardíacos y la muerte súbita. La denervación simpática cardíaca izquierda obtuvo éxito eliminando arritmias en unos pocos casos, pero su eficacia está todavía por confirmar. La actividad física debe

limitarse fuertemente en pacientes CPVT.

Aunque la CPVT es una enfermedad grave y a menudo mortal, el diagnóstico temprano y un tratamiento apropiado pueden incrementar la esperanza de vida. La restricción del ejercicio junto con una terapia de betabloqueantes y el implante de DAI en pacientes con síntomas recurrentes ha dado como resultado un pronóstico favorable.

Revisores expertos

Dr Raffaella BLOISE

Dr Carlo NAPOLITANO

Pr Silvia PRIORI

Última actualización: Julio 2011