

Información para pacientes.

Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica.

1. El corazón normal.

El corazón es un músculo especial que se contrae de forma regular y continua, impulsando la sangre hacia el resto del cuerpo y los pulmones. Está formado por cuatro cámaras - dos situadas en la parte superior (las aurículas) y dos en la parte inferior (los ventrículos). La contracción cardiaca se produce como consecuencia de la presencia de un flujo eléctrico que provoca dicha contracción. Estas señales eléctricas se repiten de forma cíclica y cada impulso eléctrico va a generar un latido. Cuando esta actividad eléctrica está alterada, lo que se conoce como arritmia, puede afectar a la función de bomba del corazón.

2. Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC).

La TVPC es una enfermedad cardiaca rara que causa un tipo de arritmia rápida conocida como taquicardia, y que se va a desencadenar por el ejercicio físico o el estrés emocional.

Aparece principalmente en niños y en adultos jóvenes, sin embargo, puede ser diagnosticada a cualquier edad. Las arritmias son causadas por un control inadecuado del nivel de calcio en el interior de las células cardiacas. Si el nivel de calcio es elevado, pueden desencadenarse taquicardias ventriculares. Si este ritmo anormal no se autolimita, la sangre no puede ser bombeada de forma adecuada por el corazón y apareciendo mareos, pérdidas de conciencia o, incluso, muerte súbita.

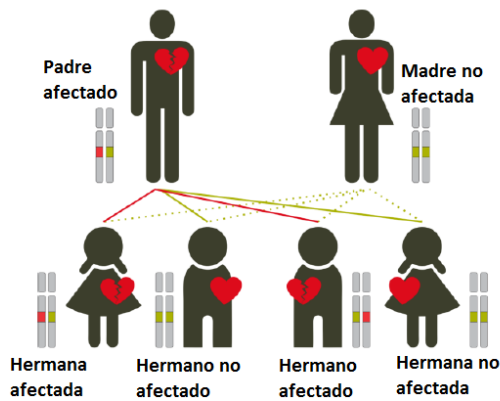
3. Prevalencia y patrón de herencia.

Aproximadamente 1 de cada 10.000 personas tiene una TVPC. La TVPC es una enfermedad genética. Esto significa que la TVPC es causada por un defecto (una mutación) en un gen que puede ser transmitido en diferentes generaciones de una familia. Un gen es la parte de nuestro ADN que contiene el código para la fabricación de diferentes moléculas (proteínas). Cada persona tiene dos copias de cada gen que puede estar relacionadas con la TVPC. La TVPC es causada por una mutación en los genes que contienen el código para el desarrollo de las proteínas específicas del corazón. Una mutación en solo una de las dos copias (que provendrá del padre o de la madre) es suficiente para desarrollar la TVPC. Esto es lo que se denomina patrón de herencia autosómico dominante y el padre (o madre) que tenga la mutación tiene un 50% (1 de cada 2) de riesgo de transmitir la mutación a cada hijo. Por tanto, la posibilidad de que un niño no herede el gen mutado es también del 50%.

En ocasiones, la TVPC puede tener un patrón de herencia autosómico recesivo, lo que significa que sería necesario tener una mutación en ambas copias del gen (tanto del padre como de la madre) para desarrollar la enfermedad. El tipo de patrón de herencia (autosómica dominante o recesiva) va a depender del gen y del tipo de mutación causante.

En algunos casos, una nueva mutación (de novo) puede ocurrir en el ovocito, en el espermatozoide o en el embrión. En este caso concreto, los padres del niño afecto no van a tener la mutación ni tampoco la TVPC, pero el niño tiene la enfermedad y puede transmitir el gen mutado a su futura descendencia.





Patrón de herencia autosómico dominante.

4. Síntomas.

Lo más frecuente es que la TVPC afecte a niños o adultos jóvenes. Los síntomas más comunes son las palpitaciones o desmayos y pérdidas de conciencia, particularmente durante el ejercicio.

El diagnóstico puede ser difícil debido a que el ECG es completamente normal en reposo, pero puede alterarse durante una prueba de esfuerzo. Sin embargo, una vez es diagnosticado, hay tratamientos disponibles.

5. Diagnóstico.

Las herramientas más frecuentes para realizar el diagnóstico de la TVPC son la historia médica (tanto familiar como personal), la exploración física, un electrocardiograma (ECG) y la ergometría o prueba de esfuerzo. La prueba de esfuerzo y el Holter también tienen un rol importante en la valoración de la eficacia del tratamiento y deberían ser realizadas de forma periódica en todos los pacientes.

5.1. ECG (electrocardiograma).

Este es el estudio más básico. Pequeños parches adhesivos (electrodos) son puestos en el pecho, brazos y piernas, y son conectados a través de cables con el electrocardiógrafo, que recoge la actividad eléctrica del corazón durante unos segundos. En ocasiones, es necesario repetir el ECG.

5.2. Prueba de esfuerzo o ergometría.

La prueba de esfuerzo consiste en la realización de un registro electrocardiográfico antes, durante y después de la realización de ejercicio en una cinta rodante o en una bicicleta estática. De este modo se determina la aparición de

cualquier cambio en el patrón eléctrico del corazón que ocurra durante el ejercicio.

5.3. Holter (monitorización del ritmo cardíaco).

El Holter es un pequeño dispositivo digital que se coloca con un cinturón alrededor de la cintura. Además, cuatro o seis electrodos colocados en el pecho registran la actividad eléctrica del corazón durante 24-48hs o hasta 7 días. Durante la monitorización todas las actividades son anotadas en un diario.

5.4. Registradores de eventos cardíacos y cardiomemo.

Estos dispositivos son una versión compleja del Holter. Durante cualquier síntoma, el dispositivo puede ser activado para registrar el ritmo del corazón en ese momento. La ventaja del cardiomemo es que no tiene ningún electrodo, sino que son colocados en el pecho durante los síntomas.

5.5. Ecocardiograma.

El ecocardiograma utiliza ondas de ultrasonidos para detectar la estructura del corazón. Un ecocardiograma puede detectar diferentes tipos de cambios estructurales en el corazón, por ejemplo en las miocardiopatías o alteraciones en las válvulas. Además, también se puede identificar áreas de adelgazamiento de las paredes cardíacas. Los pacientes con TVPC no tienen alteraciones estructurales significativas, pero frecuentemente se realiza un ecocardiograma al menos una vez para confirmarlo.

5.6. Estudio genético.

Se puede encontrar una mutación en el gen RYR2 en aproximadamente la mitad de las familias con TVPC. En pacientes con un patrón de herencia recesivo, se han descrito dos mutaciones en el gen CASQ2. Los genes RYR-2 y CASQ2 generan dos proteínas diferentes que son importantes en el control de los niveles de calcio en el interior de las células cardíacas.

6. Tratamiento.

Frecuentemente se prescriben un fármaco conocido como beta-bloqueantes para reducir las arritmias.

Son usados en pacientes con TVPC para reducir la frecuencia cardíaca y disminuir el efecto del esfuerzo o del estrés en el corazón. Puesto que los beta-bloqueantes provocan que el latido sea más lento, permiten que las cavidades

cardiacas se llenen de forma completa antes de realizar el bombeo. Esto mejora la función cardíaca y la circulación de sangre al resto del cuerpo. Dependiendo del efecto de los beta-bloqueantes, este tratamiento puede ser combinado con otros fármacos como flecainida.

En pacientes donde la medicación no es efectiva o después de una parada cardíaca, se puede implantar un desfibrilador (DAI-Desfibrilador automático implantable) o realizar una simpatectomía cervical. El DAI puede corregir la mayoría de las arritmias graves. La simpatectomía cervical (también denominada denervación cardíaca) es un procedimiento quirúrgico que daña los nervios que liberan adrenalina u otras sustancias naturales similares en el corazón.

7. Estilo de vida y deportes.

Hay algunas recomendaciones clave para pacientes (y familias) que son diagnosticados de TVPC que ayudan a prevenir la aparición de arritmias:

- En general evitar los deportes competitivos y extenuantes
- Se permite la práctica deportiva tras el consejo de un cardiólogo experto.
- Usa los beta-bloqueantes (si se han prescrito).
- Recomendar a los familiares que sean examinados para detectar o descartar la presencia de la enfermedad.

El diagnóstico de la TVPC y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes puede provocar ansiedad y generar una gran incertidumbre. Los trabajadores sociales, psicólogos y especialistas médicos tienen una amplia experiencia y pueden ser de ayuda en este ámbito tanto para el paciente como para los familiares.

8. Seguimiento.

El cardiólogo te aconsejará sobre la frecuencia necesaria de seguimiento, cuya necesidad dependerá de los síntomas, la edad y el tratamiento.

9. Cribado familiar.

Si se encuentra una mutación en un gen en un paciente con una TVPC (ver *Estudio genético*), los familiares de este paciente (empezando con

los familiares de primer grado: madre, padre, hermanos/as e hijos) pueden realizarse el estudio genético a través de la unidad especializada en enfermedades genéticas cardíacas. Aquellos miembros de la familia en quienes se encuentra la misma mutación (familiar) son denominados portadores y precisan un seguimiento por el cardiólogo. Aquellos otros en los que no se encuentra la mutación familiar pueden ser tranquilizados.

En caso de que no se haya identificado una mutación en un paciente con TVPC, los miembros de la familia deberán ser evaluados por un cardiólogo para la realización de las diferentes pruebas diagnósticas necesarias.

Los pacientes con TVPC pueden experimentar síntomas en la infancia. Por ello, la realización de las pruebas diagnósticas, el estudio genético y el tratamiento oportuno de los miembros de la familia que son diagnosticados es tan importante, incluso en los primeros años de vida (preferiblemente antes de que comiencen las actividades acuáticas).

10. TVCP y embarazo.

Durante el embarazo es importante que se continúe con el tratamiento beta-bloqueante. A veces, es necesario realizar un cambio en el tipo de tratamiento beta-bloqueante debido a que no todos los tipos son recomendados durante el embarazo. Cuando son utilizados durante el embarazo es recomendable planear el parto en el hospital debido a una posible frecuencia cardíaca baja en el niño.



**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Heart Diseases
(ERN GUARD-HEART)

Para más información: <https://guardheart.ern-net.eu>