

## Introducción

La displasia arritmogénica del ventrículo derecho es una forma genética de miocardiopatía que afecta primariamente al ventrículo derecho sin embargo puede involucrar al ventrículo izquierdo y evolucionar a arritmias letales, ocasionado muerte súbita y/o falla cardíaca biventricular. La historia familiar de la enfermedad está presente hasta en el 50% de los pacientes. La herencia es autosómica dominante, con expresión variable y penetrancia incompleta.

Se caracteriza patológicamente por atrofia miocárdica, reemplazo por tejido fibrograso, fibrosis y adelgazamiento de la pared ventricular con dilatación y formación de aneurismas. Dichos cambios serán los responsables de la inestabilidad eléctrica que produzca taquicardia ventricular. La prevalencia de la DAVD se ha estimado en 1/5000 siendo mas frecuente en varones con una relación 3:1 y justificando un 5-20% de los casos de muerte súbita cardíaca en menores de 35 años.

La alteración responsable es una falla en la síntesis de plakoglobina, una proteína citoplasmática que interviene en el mantenimiento de la estructura celular y en las uniones intercelulares. En condiciones de estrés mecánico, el déficit de la proteína mencionada altera la adhesión e integridad de las células mutantes, con ruptura celular consiguiente, que se acompaña de una respuesta inflamatoria linfocitaria, observada hasta en el 70% de las necropsias.

Los síntomas frecuentemente se relacionan con la actividad física, principalmente debido a una activación del sistema nervioso simpático, lo cual genera latidos prematuros y circuitos de reentrada arritmogénicos.

## Caso Clínico

Masculino de 10 años de edad, previamente sano, sin antecedentes de importancia. Inicia 4 meses antes de su ingreso con pérdida del estado de alerta de forma súbita al estar en bipedestación acompañado de movimientos tónico-clónicos generalizados con supravversión de la mirada de menos de 5 minutos de duración y pérdida del control de esfínter vesical. Presentó estado postictal manifestado por somnolencia, sialorrea, afasia, palidez generalizada, extremidades frías. Valoración neurológica y TC cráneo sin alteraciones. Posteriormente en revisión médica de rutina se detecta arritmia cardíaca por lo que es referido a cardiología pediátrica.

Al examen físico con plétora yugular, ruidos cardíacos de baja intensidad, soplo sistólico regurgitante en foco tricuspideo GII/VI, pulsos distales disminuidos de intensidad.

Cardiomegalia con ICT 0.65%, dilatación auricular derecha e izquierda. **fig. 1** El ECG en ritmo Sinusal, QRS 120 ms, bloqueo de rama derecha, onda T negativa en derivaciones precordiales, onda épsilon en V1. **Fig.2**

Se realiza Holter con eventos de taquicardia ventricular no sostenida. Ecocardiograma con insuficiencia tricuspidea severa, dilatación de cavidades derechas y del tracto de salida del VD de 37.2 mm ajustado para superficie corporal, disfunción sistólica biventricular, *Strain Rate* promedio derecho de -10.6, izquierdo -6.5. **fig 3 y 4**

La RMN mostró diámetro diastólico del VD de 49 mm (z-score 3.80), microaneurismas en la pared libre e infundíbulo. FEVI 32%, FEVD 11.3%, hipocinesia generalizada, con reforzamiento tardío en ambos ventrículos.

Se inició manejo con diuréticos, vasodilatadores sistémicos, carvedilol y se programó para estudio electrofisiológico, ablación y colocación de Desfibrilador Automático Implantable.

## Estudios de Imagen



Figura 1

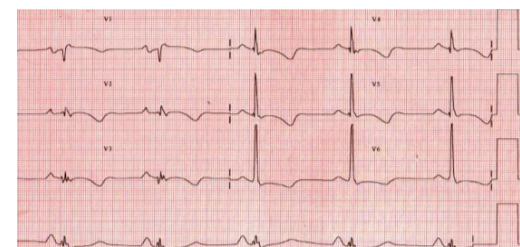


Figura 2

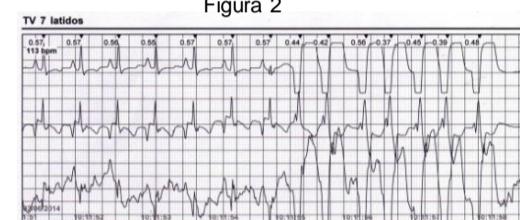


Figura 3

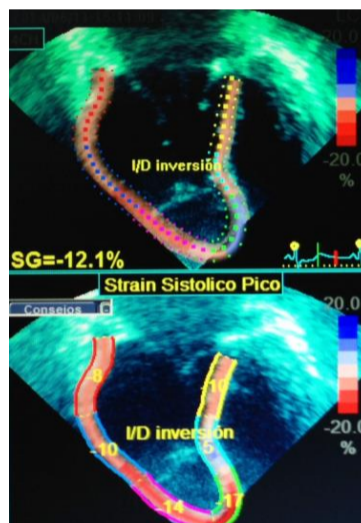


Figura 5

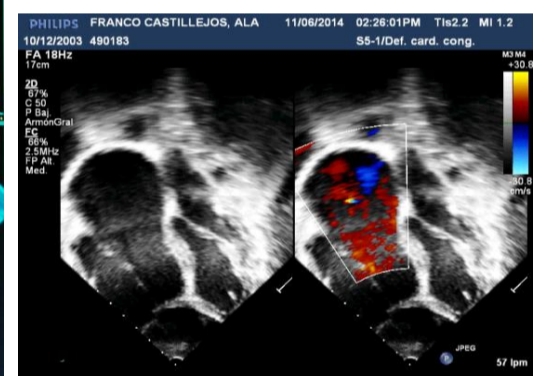


Figura 4

## Conclusiones

Nuestro paciente cumple con 4 criterios mayores (Ecocardiograma, RMN, trastornos de la repolarización, trastornos de la despolarización) siendo necesarios para establecer el diagnóstico solo dos criterios mayores.

La DAVD es una enfermedad devastadora por el hecho de que el síntoma inicial frecuentemente es una arritmia que culmine en muerte súbita, lo cual hace que la detección oportuna y la evaluación a la familia sea la piedra angular en la evaluación diagnóstica.

## Bibliografía

- 1.- Romero J, Mejia-Lopez E, Manrique C, Lucariello R. **Arrhythmic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC/D): A Systematic Literature Review.** Clinical Medicine Insights: Cardiology 2013;7: 97-114.
- 2.- Marcus F, McKenna W, Sherrille D, Basso C, Bause B, Bluemke B, Calkins H, Corrado D, Fontaine G, Gear K, Hauer R, Nava A, Picard M, Protonotarios N, Saffitz J, Yoerger Sanborn D, Steinberg J, Tandri H, Thiene G, Towbin J, Tsatsopoulou A, Wichter T, Zareba W. **Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: Proposed Modification of the Task Force Criteria.** Circulation. 2010; 121: 1533-1541.
- 3.- Albina G, Laiño R, Giniger A. **Displasia arritmogénica del ventrículo derecho: revisión de una enfermedad poco común con un espectro variado de presentaciones clínicas.** Electrofisiología y Arritmia. 2009; 2: 139-144.