

# Presentación atípica de miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho

Verónica Heredia<sup>1</sup>, Raúl Cermesoni<sup>2</sup>, Marcelo Guimaraenz<sup>3</sup>, María José Estebanez<sup>4</sup>,  
Adriana Montovani<sup>5</sup>

## Resumen

La miocardiopatía/displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) es una patología de base genética y transmisión autosómica dominante, caracterizada por reemplazo del miocardio normal por tejido adiposo o fibroadiposo, siendo causa importante de muerte súbita en jóvenes. La forma de presentación más relevante es la taquicardia ventricular sostenida o no sostenida, y menos frecuentemente la insuficiencia cardíaca (IC). Presentamos un paciente de 53 años que consulta por disnea, constatándose signos de IC en el contexto de una arritmia supraventricular. El ecocardiograma mostró dilatación de cavidades derechas y fue la primera aproximación al diagnóstico de una peculiar presentación de DAVD.

*Insuf Card 2012;(Vol 7) 3:128-132*

**Palabras clave:** Insuficiencia cardíaca - Miocardiopatía - Muerte súbita - Displasia arritmogénica del ventrículo derecho

## Summary

### *Atypical presentation of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy*

*Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia (ARVC) is a genetic-based disorder, autosomal dominant transmission, in which normal myocardium is replaced by adipose or fibroadipose tissue. It is thus one of the main causes of sudden cardiac death in young people. Sustained ventricular tachycardia or nonsustained ventricular tachycardia are common symptoms of this disorder. Heart failure (HF) is a less frequent symptom.*

*This is a clinical case of a 53-year-old patient presenting dyspnea and signs of HF in a context of supraventricular arrhythmia. Echocardiogram showed dilation of right cavities. This was the first approximation towards a diagnosis of this peculiar manifestation of ARVC.*

**Keywords:** Heart failure - Cardiomyopathy - Sudden death - Arrhythmogenic right ventricular dysplasia

## Resumo

<sup>1</sup> Instructor de Residentes de Cardiología. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>2</sup> Jefe de Unidad Coronaria. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>3</sup> Médico de guardia y planta. Unidad Coronaria. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Buenos Aires. República Argentina.

<sup>4</sup> Médica de planta. Unidad Coronaria. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Provincia de Buenos Aires. República Argentina.

<sup>5</sup> Médica de guardia. Unidad Coronaria. Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Buenos Aires. República Argentina.

**Correspondencia:** Dra. Verónica Heredia.

Santa Fe Nº 942. Bahía Blanca. CP 8000. Provincia de Buenos Aires. República Argentina.

Teléfono: 0291-155757929

Hospital Privado del Sur. Bahía Blanca. Provincia de Buenos Aires. República Argentina.

Teléfono: 0291- 4550270. Int. 143

Fax: 0291- 4550270 / 280. Int. 366

Email: vherediall@hotmail.com

Recibido: 26/03/2012

Aceptado: 21/07/2012

### Apresentação atípica de cardiomiopatia arritmogênica do ventrículo direito

A cardiomiopatia/dislusia arritmogênica do ventrículo direito (DAVD) é uma doença de base genética e transmissão autossômica dominante, caracterizada pela substituição do miocárdio normal por tecido adiposo ou fibroadiposo, sendo uma importante causa de morte súbita em pessoas jovens. O estilo mais significativo é a taquicardia ventricular sustentada ou não sustentada, e menos freqüentemente insuficiência cardíaca (IC).

Relatamos um caso clínico de um paciente de 53 anos de idade consultando para dispnéia, apresentando sinais de IC no contexto de arritmia supraventricular. O ecocardiograma revelou dilatação de câmaras direitas e foi a primeira abordagem para o diagnóstico de uma forma incomum de apresentação de DAVD.

**Palavras-chave:** Insuficiência cardíaca - Cardiomiopatia - Morte súbita - Dislusia arritmogênica do ventrículo direito

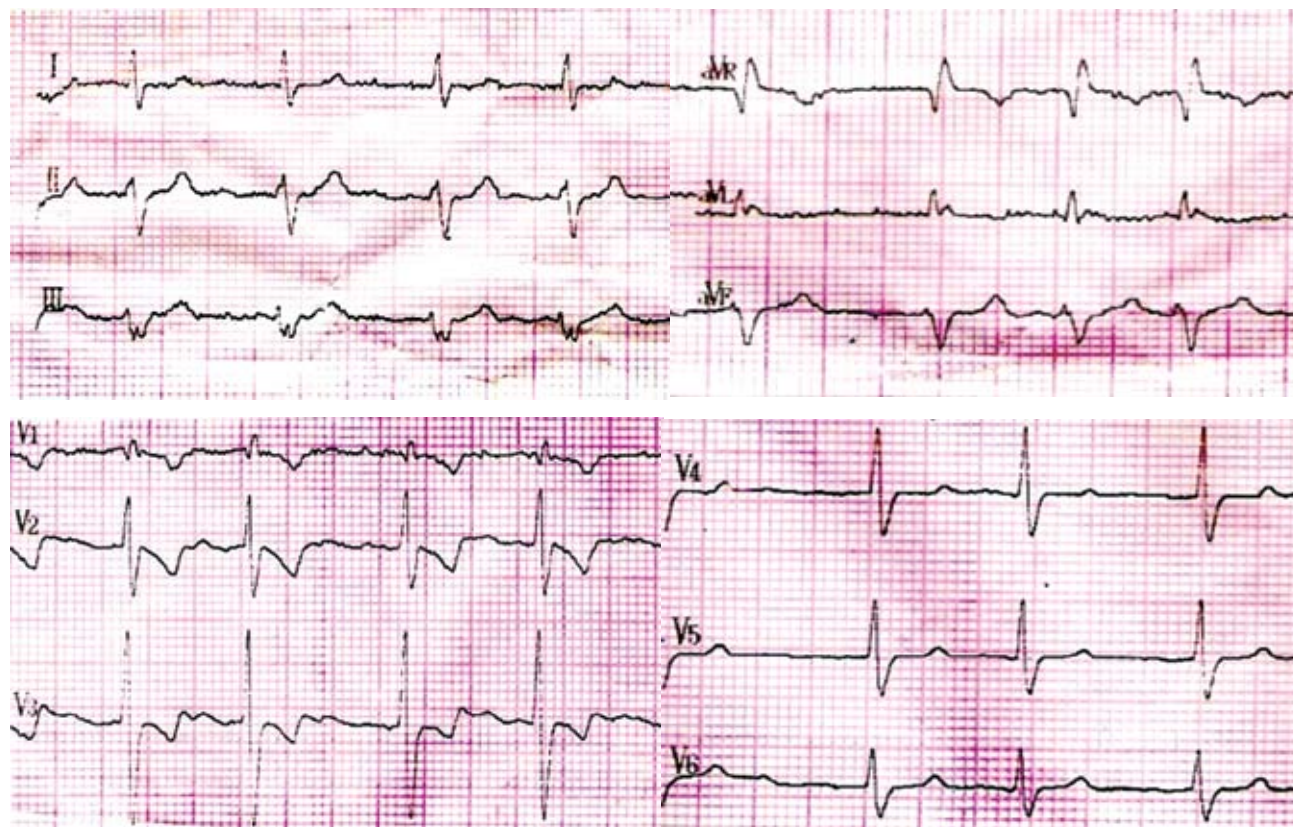
### Introducción

La miocardiopatía/dislusia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) es un trastorno genético basado en la transmisión autosómica dominante, en el que el miocardio normal es reemplazado por tejido adiposo o tejido fibro-adiposo. La manifestación clínica inicial más frecuente de DAVD es la arritmia ventricular cuyo mayor exponente es sin dudas la muerte súbita (MS) cardíaca; más observada en grupos etarios jóvenes y con una incidencia familiar casi constante. La taquicardia ventricular sostenida (TVS) o taquicardia ventricular no sostenida (TVNS) son las presentaciones más comunes de este trastorno. La insuficiencia cardíaca (IC) es menos frecuente.

### Presentación del caso

Paciente de sexo masculino de 53 años, sin antecedentes cardiológicos, que consultó por disnea de 15 días de evolución, edema de miembros inferiores y pérdida progresiva de su capacidad funcional.

Al examen físico se evidenció ortopnea, distensión yugular 3/3 sin colapso inspiratorio y edema de miembros inferiores 3/6, pulso irregular. A la auscultación, presentaba taquicardia irregular con cadencia de galope (tercer ruido) y estertores crepitantes bilaterales hasta campos pulmonares medios. En el electrocardiograma, se observó una fibrilación auricular (FA) con una frecuencia ventricular de 105 latidos por minuto (lpm) con imagen de bloqueo de rama derecha (BRD) (Figura 1). Se constató una presión



**Figura 1.** Electrocardiograma basal del paciente, mostrando ritmo de fibrilación auricular con frecuencia ventricular de 105 lpm y bloqueo completo de rama derecha.

arterial de 110/65 mm Hg.

La radiografía de tórax mostró un índice cardio-torácico aumentado, redistribución de flujo y congestión hiliofugal. Se interpretó el cuadro como una IC congestiva y FA crónica. Se inicia control de frecuencia cardíaca con digoxina y anticoagulación con heparina sódica.

El ecocardiograma reveló: ventrículo izquierdo (VI) de tamaño, masa y función normales. Aurícula izquierda levemente agrandada. El ventrículo derecho (VD) con volúmenes sistólico y diastólico aumentados; fracción de eyección disminuida. Presión sistólica pulmonar de 30 mm Hg. Tracto de salida del VD (eje corto paraesternal) de 47 mm, ancho del VD (eje largo paraesternal) de 45 mm. Pequeño aneurisma sacular en ápex. Aumento de la tra-

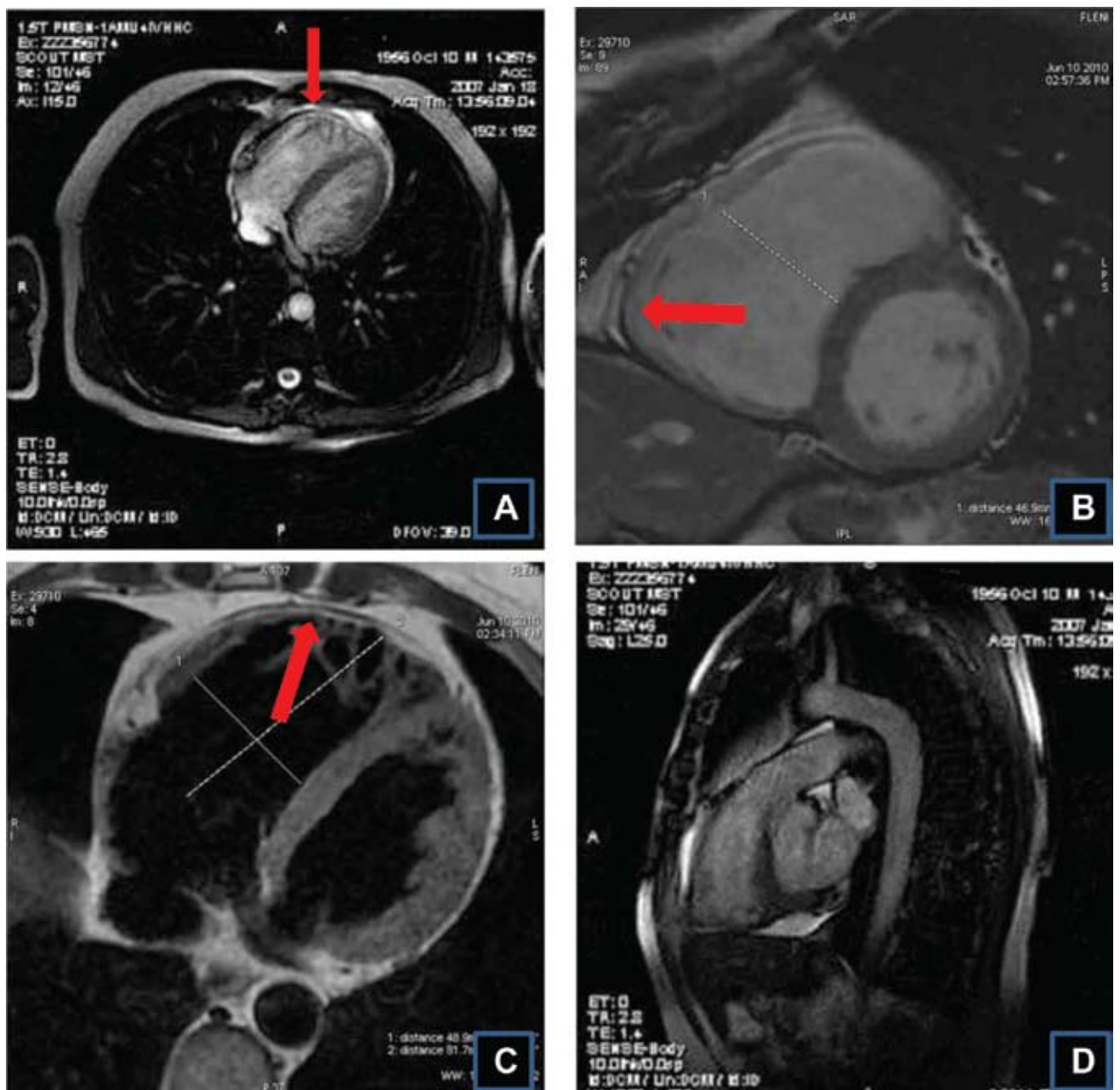
beculación medial y apical. Hiperrefringencia de la banda moderadora. Se observó marcada dilatación hiperquinética del VD y dilatación de aurícula derecha.

Ante la sospecha de una DAVD, por compromiso exclusivo de VD sin hipertensión pulmonar, se decidió profundizar con estudios complementarios.

Se realizó angiografía selectiva del VD y cinecoronariografía que evidenciaron la presencia de VD dilatado con aumento de la trabeculación, y arterias coronarias epicárdicas angiográficamente normales.

El paciente evolucionó favorablemente con el tratamiento convencional para IC derecha y con control de la frecuencia cardíaca.

Con una alta sospecha clínica de DAVD, se solicitó una



**Figura 2.** Resonancia magnética nuclear cardíaca que evidencia: A, B y C. Dilatación aneurismática de la pared lateral a nivel apical del ventrículo derecho (flechas rojas). D. Tracto de salida del ventrículo derecho dilatado.

resonancia magnética cardíaca (RMC) (Figura 2), la cual evidenció:

- VD con dilatación cavitaria predominantemente en la región apical (29 mm), con volúmenes aumentados y función sistólica global muy deprimida.
- Disquinesia de los segmentos basal y medio de las paredes anterolateral, lateral e inferolateral con signos de gadolinio positivo tardío, de tipo estrías medioventriculares.
- Signos de fibrosis intraparietal y disincronía del *septum* ventricular.
- Disfunción sistólica secundaria del VI con dimensiones y movilidad segmentaria conservadas.

Por lo tanto, la RMC resultó compatible con displasia/miocardiopatía significativa del VD con disfunción septal secundaria y disfunción sistólica leve del VI, confirmándose entonces el diagnóstico de DAVD.

El estudio Holter de 24 horas mostró una FA permanente; frecuencia cardíaca media de 85 lpm (mínimo de 51 lpm y máximo de 154 lpm); total de ectopias ventriculares: 84, tres duplas ventriculares, sin evidencia de TVNS. El estudio electrofisiológico (EEF) no demostró arritmia ventricular inducible, clasificando al paciente dentro de los individuos de bajo riesgo de MS, con una presentación poco usual de ésta, aún no bien conocida, entidad patológica, y por ende, sin indicación para la colocación de un cardiódesfibrilador implantable (CDI).

## Discusión

La miocardiopatía/displasia arritmogénica del ventrículo derecho es una enfermedad con implicancias genéticas e inevitable progresión; involucra proteínas de adhesión celular que compromete en etapas iniciales al VD, y tardíamente, aunque no en todos los pacientes, también, al VI; mostrando relativa preservación del *septum* interventricular. Son características: la atrofia miocárdica del VD, la inestabilidad eléctrica y el reemplazo fibro-adiposo<sup>1</sup> que ocurre de modo segmentario y parcial, afectando epicardio y miocardio en áreas posteriores e inferiores del tracto de entrada del VD adyacente a la válvula tricúspide; aunque también involucra al infundíbulo anterior y al ápice, formando así, un área conocida como el “*triángulo de la displasia*”<sup>2</sup>. Su presentación más frecuente y temida son las arritmias ventriculares y la MS, desencadenadas por el esfuerzo. Corrado y col.<sup>3-8</sup> manifiestan que esta patología puede ser causa de hasta el 20% de las MS en adultos jóvenes, y sería la etiología más frecuente de MS en atletas italianos. Los cambios electrocardiográficos<sup>9</sup> incluyen: ondas T invertidas en precordiales derechas en ausencia de BRD; potenciales tardíos ventriculares derechos (ondas epsilon), observadas en el 30% de los casos, que reflejan la presencia de zonas de conducción lenta que predisponen a arritmias ventriculares; estos potenciales también pueden ser detectados en el electrocardiograma de señal promediada<sup>10-12</sup>.

El ecocardiograma bidimensional es de gran utilidad para el diagnóstico, donde puede hallarse agrandamiento

del VD, áreas de disquinesia, principalmente apicales o ínfero-basales, y zonas de dilatación regional. También, son característicos: el engrosamiento de la banda moderadora, las alteraciones trabeculares y la dilatación irregular del tracto de salida del VD.

La RMC permite valorar anomalías estructurales y funcionales. Es el mejor método no invasivo para demostrar la presencia de grasa subepicárdica, característica de esta enfermedad, siendo por lo tanto una importante fuente de información para determinar las áreas probables de origen de la arritmia ventricular<sup>13</sup>.

El EEF permite objetivar la inducibilidad de arritmias ventriculares complejas, así como la evaluación de la colocación de un CDI y la administración de drogas antiarrítmicas.

El diagnóstico definitivo de DAVD se basa en la demostración histológica de tejido fibro-adiposo en el VD, sustituyendo el miocardio normal del mismo. Dada la afectación segmentaria de la enfermedad, y la relativa indemnidad del *septum* interventricular, hace que la biopsia endomiocárdica tenga una utilidad diagnóstica limitada<sup>14</sup>.

El método invasivo considerado como el más útil para el diagnóstico es la ventriculografía derecha, con una especificidad cercana al 90% para la detección de protrusiones parietales acinéticas o discinéticas en el “*triángulo de la displasia*”<sup>15</sup>.

*Task Force of Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases* de la Sociedad Europea de Cardiología y del Consejo Científico de Miocardiopatías de la Sociedad y Federación Internacional de Cardiología (*the European Society of Cardiology and the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology*) estableció criterios diagnósticos (Tabla 1)<sup>15-17</sup>. De esta manera, el diagnóstico de DAVD se sustenta con la presencia de dos criterios mayores, o uno mayor y dos menores, o cuatro criterios menores de grupos diferentes.

La arritmia más observada es la taquicardia ventricular (TV) monomorfa con imagen de bloqueo de rama izquierda (BRI), cuyo mecanismo propuesto es la reentrada; aunque su espectro de presentación varía desde la ectopia ventricular asintomática hasta la TV polimorfa. En el 80% de los casos, la primera manifestación es un síncope o la MS. En el 30-50% de los casos, existe una distribución familiar con patrón autosómico dominante, excepto en un nicho geográfico aislado en el que se muestra un patrón autosómico recesivo<sup>18</sup>. Los estudios a largo plazo de esta enfermedad son escasos. La información respecto a su historia natural muestra que la causa de muerte más frecuente es la MS (2,5% por año)<sup>19</sup>. La aparición de insuficiencia cardíaca se ha observado en aproximadamente el 10% de los casos. La tasa de mortalidad de la DAVD se acerca al 3% sin tratamiento, logrando una reducción al 1% con tratamiento médico, sin incluir el uso de un CDI<sup>20</sup>.

Hacen falta trabajos clínicos prospectivos de grandes dimensiones que permitan establecer marcadores de riesgo de esta enfermedad, así como su evolución, estudios diagnósticos y terapéutica más adecuada.

Tabla 1. Criterios diagnósticos de miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho<sup>15</sup>

<b>I. Historia familiar</b>		MAVD: miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho. VD: ventrículo derecho VI: ventrículo izquierdo BRD: bloqueo de rama derecha BRI: bloqueo de rama izquierda TVS: taquicardia ventricular sostenida TVNS: taquicardia ventricular no sostenida
Mayor	Diagnóstico confirmado de un familiar en necropsia o cirugía.	
Menor	Historia familiar de muerte súbita < de 35 años con sospecha de MAVD. Diagnóstico clínico familiar.	
<b>II. Alteraciones de la despolarización en el ECG</b>		
Mayor	Ondas epsilon o QRS > 110 mseg en V1-V3.	
Menor	Potenciales tardíos positivos.	
<b>III. Alteraciones de la repolarización en el ECG</b>		
Menor	T(-) en V2-V3 en mayores de 12 años, en ausencia de BRD.	
<b>IV. Arritmias</b>		
Menor	TVS o TVNS con morfología de BRI en el ECG, Holter o prueba de esfuerzo.	
<b>V. Alteraciones estructurales y disfunción global o regional*</b>		
Mayor	Dilatación severa y reducción de la fracción de eyección del VD o con afección leve del VI. Aneurismas localizados en VD (áreas acinéticas o discinéticas con abultamiento diastólico). Dilatación severa segmentaria del VD.	
Menor	Dilatación moderada global del VD y reducción de la fracción de eyección del VD con VI normal. Dilatación segmentaria moderada del VD. Hipocinesia regional del VD.	
<b>VI. Características histopatológicas</b>		
Mayor	Sustitución fibrograsa del miocardio en la biopsia endomiocárdica.	

\*Demostrada por ecocardiografía, angiografía, resonancia magnética nuclear o gammagrafía isotópica.

## Conclusión

Hemos descrito un caso de DAVD en un paciente de edad media, que debutó clínicamente con IC derecha y arritmia supraventricular, habiendo sido la presunción clínica y los estudios iniciales, guías fundamentales, que llevaron al diagnóstico certero de esta presentación nosológica.

## Referencias bibliográficas

1. Consenso de Arritmias Ventriculares. Consejo de Electrocardiografía, Electrofisiología, Arritmias y Marcapasos "Dr. Antonio Batro" (SAC). XXVII Congreso Argentino de Cardiología. Rev Arg Card 2002;70(Supl 4):1-68.
2. Indik JH, Marcus FI. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia. Indian Pacing Electrophysiol 2003;3(3):148-156.
3. Maron BJ. Sudden death in young athletes. N Engl J Med 2003;349:1064-75.
4. Corrado D, Thiene G, Nava A, Rossi L, Pennelli N. Sudden death in young competitive athletes: clinicopathologic correlations in 22 cases. Am J Med 1990;89:588-96.
5. Thiene G, Nava A, Corrado D, Rossi L, Pennelli N. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. N Engl J Med 1988;318:129-33.
6. Corrado D, Basso C, Poletti A, Angelini A, Valente M, Thiene G. Sudden death in the young: is acute coronary thrombosis the major precipitating factor? Circulation 1994; 90:2315-23.
7. Pérez A, Resnik M, González Zuelgaray J. Muerte súbita en el deporte: aspectos legales acerca de su prevención. Insuf Card 2010; 5 (1): 17-24.
8. Pérez A, González Zuelgaray J. Muerte súbita en deportistas: Importancia del reconocimiento de las miocardiopatías. Insuf Card 2009; 4 (3): 130-135.
9. Piccini JP, Nasir K, Bomma C et al. Electrocardiographic findings over time in arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Am J Cardiol 2005;96:122-126.
10. León CA. Predicción de la muerte súbita cardíaca post infarto: ¿Tenemos otros métodos para predecir la muerte súbita cardíaca post infarto agudo de miocardio, además de la fracción de eyección? Insuf Card 2011; 6 (3): 144-150.
11. Frances RJ. Miocardiopatía/dislusia arritmogénica de ventrículo derecho: revisión del diagnóstico, pronóstico y tratamiento. Rev Fed Arg Cardiol 2001; 30: 334-343.
12. Albina G, Laíño R, Giniger A. Displasia arritmogénica del ventrículo derecho: revisión de una enfermedad poco común con un espectro variado de presentaciones clínicas. Rev Electro y Arritmias 2009; 4: 139-144.
13. Auffermann W, Wichter T, Breithardt G, Joachimsen K, Peters PE. Arrhythmogenic right ventricular disease: MR imaging vs angiography. Am J Roentgenol 1993;161:549-55.
14. Asimaki A, Tandri H, Huang H et al. A new diagnostic test for arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. N Engl J Med 2009;360:1075-1084.
15. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, Camerini F. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Br Heart 1994;71:215-218.
16. Richardson PJ, McKenna WJ, Bristol M. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the definition and classification of cardiomyopathies. Circulation 1996;93:841-842.
17. Tomé Esteban M, Garcia Pinilla J, McKenna WJ. Update in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: genetic, clinical presentation and risk stratification. Rev Esp Cardiol 2004;57(8):757-767.
18. Myerburg RJ, Castellanos A. Parada cardíaca y muerte súbita cardíaca. En: Braunwald E, editor. Tratado de Cardiología. Madrid: Interamericana Mc Graw - Hill; 2006: 1087-139.
19. Roberts R, Schwartz K. Myocardial diseases. Circulation 2000;102(20 Suppl 4):IV34-9.
20. Concepción R. ¿Deben todos los pacientes con fracción de eyección menor del 30% recibir un desfibrilador implantable? Insuf Card 2008; 3 (2): 80-84.