

INTRODUCCION

La MA se caracteriza por una atrofia miocárdica progresiva con reemplazo fibroadiposo en el miocardio. Puede coexistir en la misma familia una enfermedad exclusiva del VD, mixta o predominante del VI. Suele manifestarse entre la 2° y la 4° década de la vida. Los hombres se encuentran afectados con más frecuencia que las mujeres, y la penetrancia aumenta con la edad. Se debe sospechar un diagnóstico en adolescentes o adultos jóvenes con palpitaciones, síncope o MS abortada. El patrón de herencia en la mayoría es autosómico dominante. Los genes subyacentes codifican principalmente proteínas del desmosoma cardiaco y también se han descrito variantes P/PP en otros genes. Se caracteriza por su alta propensión a las AV y a la MSC. Aunque se estima que es una enfermedad rara, aparece consistentemente como una de las causas más comunes de MSC en los registros de todo el mundo.

CASO CLINICO

Familia de 4 hijos, 2 masculinos (fenotipo +) y 2 femeninos (fenotipo -). Padres sin antecedentes de MS. No se realiza genética por falta de recursos.

CASO INDICE: Masculino, 13 años al diagnóstico. Consulta por Presíncope en esfuerzo (2019) en otro nosocomio.

ECG: RS. T(-) V1 a V3. EV con eje superior, V1 negativo, transición tardía (V5).

ETT: VI tamaño y FEVI conservada. VD dilatado con FEVD conservada

Holter: Actividad ectópica ventricular de 2 morfologías con alta densidad arrítmica (11%), sin episodios de TV.

Ergometría: TV monomorfa sostenida con eje superior, imagen de BRIHH y transición tardía.

RMN: DAVD con VD dilatado (VTDi 110 ml/m² – VTSi 71 ml/m²), hipoquinesia y múltiples aneurismas y FEVD 36%.

En espera de colocación de CDI presenta múltiples episodios presíncopales. Tto con bisoprolol 5 mg/día

En enero de 2021 se coloca **CDI subcutáneo**. Evoluciona en los siguientes años con múltiples internaciones por descargas apropiadas. En 2023 se interna por síncope y **tormenta arrítmica** con TVMS originada en TSVD, derivándolo a nuestro sanatorio, donde se realiza de urgencia **ablación exitosa por RF de región septo/apical del TSVD** y posterior a la estabilización hemodinámica y clínica se realiza recambio a **CDI endocavitario unicameral**. Actualmente con sotalol 160 mg/día más bisoprolol 5 mg/día. Sin nuevas internaciones. Múltiples registros de TV polimorfa.

RMN actual con VD dilatado (VTDi 160 ml/m² – VTDi 107 ml/m²) con función sistólica global deprimida (FEVD 33%).

HERMANO DE CASO INDICE: Masculino, 12 años. Consulta asintomático por screening familiar en el año 2023.

ECG: RS. T(-) V1 a V4. **ETT:** VI tamaño y FEVI conservada. VD dilatado con FEVD deprimida (TAPSE 14 mm – CAF 30%)

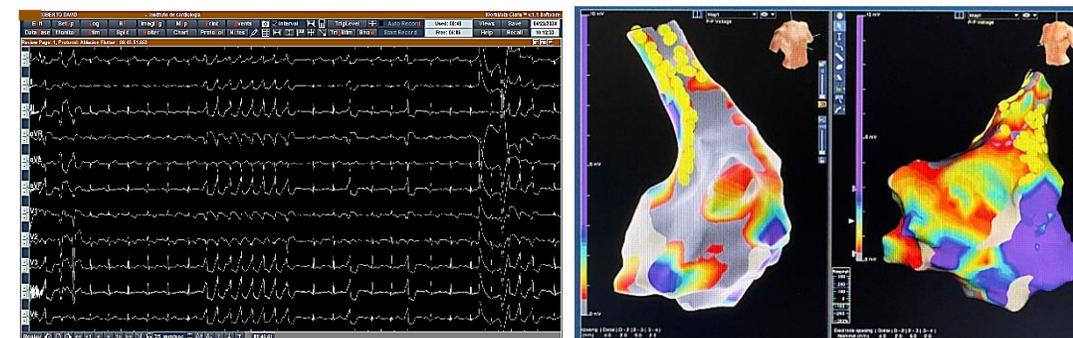
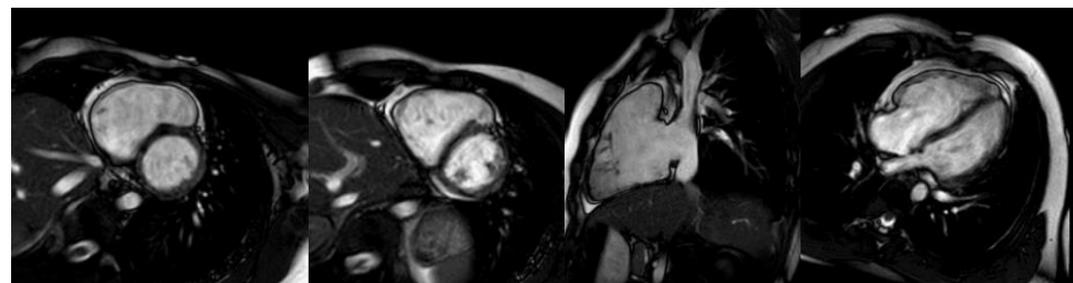
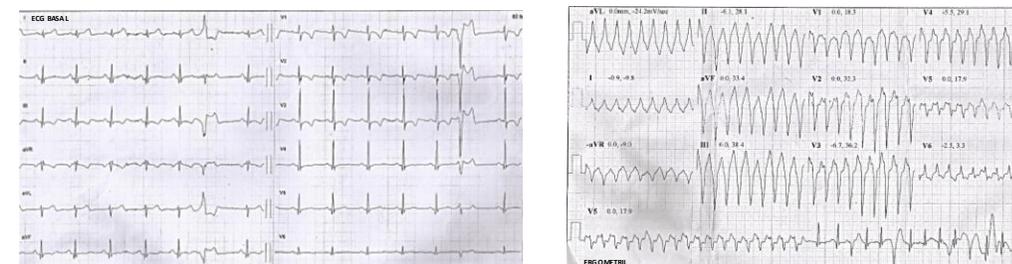
Holter: Actividad ectópica ventricular de 2 morfologías con alta densidad arrítmica (17%) y 19 episodios de TVNS.

Ergometría: TV monomorfa sostenida con origen en TSVD

RMN: Miocardiopatía arritmogénica con afectación biventricular. VD dilatado (VTDi 123 ml/m² – VTSi 87 ml/m²), hipoquinesia y múltiples aneurismas y FEVD 28%. VI no dilatado con FEVI 55% y fibrosis subepicárdica en anillo en paredes anterior, lateral e inferior.

Se coloca **CDI endocavitario unicameral**. Presenta en su evolución 2 internaciones por descargas apropiadas y múltiples episodios presíncopales. Actualmente con sotalol 80 mg/día más bisoprolol 2,5 mg/día.

ETT actual con VD dilatado con función sistólica global deprimida: VI tamaño y función sistólica global conservada.



CONCLUSION

El fenotipo de la MA presenta implicaciones pronósticas, y su conocimiento y evaluación podría favorecer la adopción de estrategias preventivas y terapéuticas individualizadas. Los pacientes con afectación ventricular derecha tienen más incidencia de AV potencialmente graves, y los que tienen afectación izquierda, más IC y trasplante cardiaco. El estudio de familiares es de suma importancia dado el riesgo de AV y MS que conlleva su diagnóstico, y ocurre aproximadamente en 1/3 de los familiares monitorizados. Además, la expresión clínica es muy variable incluso dentro de una misma familia.