

#021 | Cardiopatía por mutación PRKAG2

Joaquin Vazquez ¹; Gonzalo Peluso¹; Ximena Reyes ¹; Alejandro Cuesta ¹

1 - Unidad Académica Cardiología, Centro Cardiovascular Universitario, Hospital de Clínicas, Udelar..

Introducción:

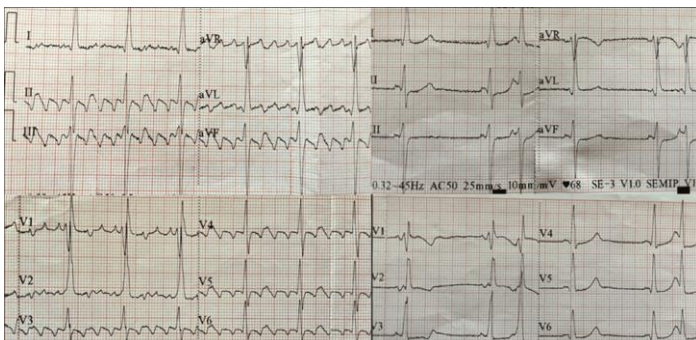
La cardiopatía por variantes en el gen PRKAG2 es una enfermedad rara, descrita a principios del presente siglo. Se encuentra dentro del grupo heterogeneo de patologías que generan desordenes en el depósito de glucogeno. Su prevalencia real es desconocida y existen en la literatura escasas publicaciones y series pequeñas de casos que la documentan. Sin embargo recientemente se ha logrado caracterizar mejor y conocer características propios de esta cardiopatía. Presentamos un caso de cardiopatía por PRKAG2 manifestado por la presencia de preexcitación por vía fascículo ventricular y flutter auricular en una paciente de 38 años con antecedentes familiares de muerte súbita.

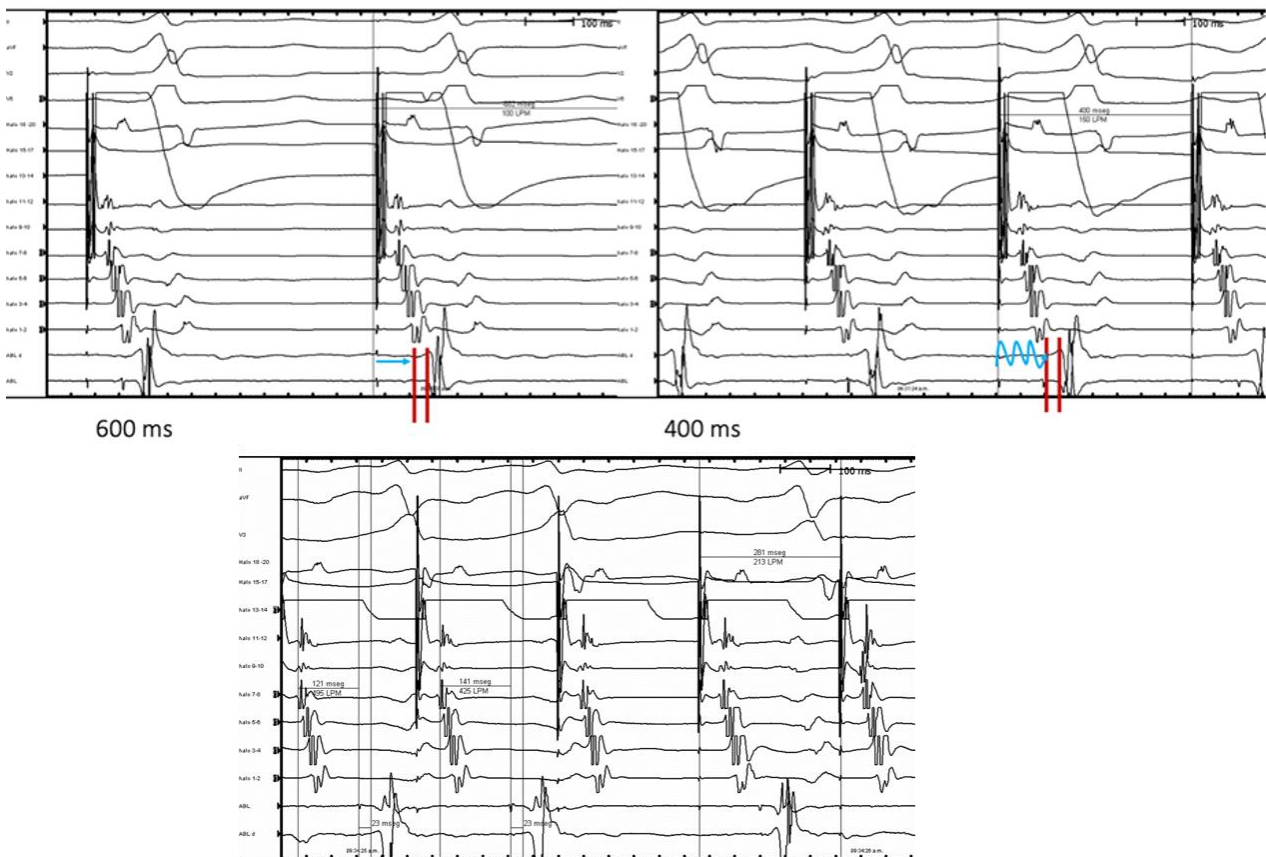
Historia clínica:

Se trata de mujer de 38 años que se desempeña como administrativa. AF: Madre con implante de MP a los 50 años. Hermano con ablación de fibrilación auricular a los 28 años. Posteriormente presentó muerte súbita resucitada, se diagnostico Miocardiopatía Hipertrófica (MH) y se implanto un CDI en prevención secundaria. Test genético evidencia mutación patológica para gen PRKAG2. AEA: Palpitaciones esporádicas, sin vínculo con el esfuerzo. Tiene historia previa de arritmia que requirió ablación en la adolescencia sin embargo se desconoce diagnóstico. Buena clase funcional. En el momento del diagnóstico de su familiar se realizó ETT que resultó normal. EA: Presenta nuevamente episodio de palpitaciones regulares pero en esta ocasión de manera sostenida, sin claro desencadenante. Consulta en emergencia constatandose flutter auricular típico que cesa de manera espontánea.

Pruebas complementarias:

En puerta de emergencia se registra ECG tanto en flutter como en ritmo sinusal con elementos que sugieren preexcitación (Figura 1). Se repite ETT que resulta normal. Se indica realización de estudio electrofisiológico para valorar la presencia de preexcitación ventricular y eventual estratificación de riesgo, y en mismo acto ablación del istmo cavo tricuspídeo dada la presencia flutter auricular típico antihorario como arritmia clínica. En el mismo se evidencia preexcitación ventricular fija dada por una vía fascículo ventricular. (figura 2) Cardio resonancia que tampoco evidencia elementos patológicos.





Diagnóstico:

Dado el antecedente familiar se realiza estudio genético dirigiéndose a encontrar la misma variante que el caso índice PRKAG2. Se informa que la misma produce una forma de MCH con alta incidencia de trastornos de la conducción, bloqueos o Wolff-parkinson-white.)

Discusión:

La cardiopatía por PRKAG2 es una rara enfermedad hereditaria de transmisión autosómica dominante. La serie descrita más grande hallada en la literatura es de 90 pacientes. Su presentación es variable pero es frecuente la preexcitación, con alta incidencia de vías fascículo ventriculares,) manifestaciones arrítmicas a edades tempranas como FA y flutter y alteraciones de la conducción AV con requerimiento de MP. La presencia y severidad de hipertrofia ventricular parece ser el elemento clínico asociado con mayor frecuencia a la presencia de muerte súbita y aun se desconoce una manera de estratificar adecuadamente el riesgo.) En esta paciente se decide seguimiento clínico-ecocardiográfico estrecho sin implantar por el momento CDI.