

Síncope de origen cardiogénico: taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica

M. Clavero Adell⁽¹⁾, A. Ayerza Casas⁽²⁾, D. Palanca Arias⁽²⁾, A. L. Martínez de Morentin Navarcorena⁽¹⁾, G. Sanquella Brugada⁽³⁾, L. Jiménez Montañés⁽²⁾

⁽¹⁾ Pediatría Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ⁽²⁾ Cardiología Pediátrica. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. ⁽³⁾ Sección de Arritmias Servicio de Cardiología Pediátrica Hospital Sant Joan de Deu. Barcelona

[Bol Pediatr Arag Rioj Sor, 2018; 48: 58-61]

RESUMEN

El síncope es un motivo frecuente de consulta en Pediatría, siendo en la mayoría de los casos un proceso benigno. Sin embargo, en ocasiones puede ser secundario a una patología de mayor relevancia, como pueden ser las arritmias cardiacas (familiares o no familiares). Una anamnesis adecuada, centrada en las características del síncope, el contexto en el que se desencadena y en los antecedentes familiares, puede hacernos sospechar un cuadro de mayor gravedad e indicar la necesidad de ampliar el estudio.

Presentamos el caso de un paciente de 8 años con episodios recurrentes de pérdida de conciencia y movimientos tónico-clónicos desencadenados por situaciones de estrés. Tanto el estudio neurológico como cardiológico iniciales resultan normales. La implantación de un dispositivo Holter subcutáneo demuestra una taquicardia ventricular en uno de los episodios sincopales del paciente. El estudio genético confirma el diagnóstico de taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica y se instaura tratamiento según la evidencia, con desaparición de los episodios sincopales.

La taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica es una rara canalopatía caracterizada por presentar rachas de taquicardia ventricular o fibrilación ventricular que aparecen con el ejercicio físico o estrés emocional y se manifiestan con síncope de repetición. El electrocardiograma intercrítico es generalmente normal por lo que es necesaria una alta sospecha clínica para identificar estas arritmias y así instaurar de forma precoz el tratamiento oportuno, ya que se trata de una enfermedad potencialmente grave, con posibilidad de producir muerte súbita.

PALABRAS CLAVE

Síncope cardiogénico, canalopatía, taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica.

Cardiac syncope. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia

ABSTRACT

Syncope is a common reason for consultation in Pediatrics, being most cases under a benign process. However, it can be secondary to a more serious pathology, such as cardiac arrhythmias (family or non-family associated). An adequate anamnesis, focused on the syncope features, on the context in which the syncope is triggered and focused on the familiar history, can make us think about any more dangerous pathology and to study in depth the syncope etiology.

We present the case of an 8-year-old patient who suffered recurrent episodes of loss of consciousness and tonic-clonic movements triggered by stressful situations. Both the initial neurological and cardiological studies are normal. The implantation

Correspondencia: Marcos Clavero Adell
Avenida Pablo Gargallo, 29, 2ª
mclaveroa@salud.aragon.es / m.claveroadell@gmail.com
Recibido: marzo 2018. Aceptado: mayo 2018

of a subcutaneous Holter device demonstrates a ventricular tachycardia in one of the patient's syncopal episodes. The genetic study confirms the diagnosis of catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia and a correct treatment is established according to the evidence, with disappearance of the syncopal episodes.

Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia is a rare channelopathy characterized by ventricular tachycardia or ventricular fibrillation that appears with physical exercise or emotional stress situations, and manifests with recurrent syncope. The intercritical electrocardiogram is usually normal, which is why a high clinical suspicion is necessary to identify these arrhythmias and thus early initiate the opportune treatment, since they can be a serious disease and they can trigger a sudden death.

KEY WORDS

Cardiac syncope. Canalopathy. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia

INTRODUCCIÓN

El síncope se define como una pérdida breve y súbita de conocimiento asociada a una pérdida del tono postural, producida por una hipoperfusión cerebral transitoria y con recuperación espontánea⁽¹⁾. Dicha disminución de flujo a nivel encefálico puede generar movimientos tónicos, clónicos o mioclónicos, adquiriendo entonces la denominación de síncope convulsivo. Hasta un 15% de los niños presentan un episodio sincopal antes de la adolescencia.

Pese a que en la mayoría de ocasiones la etiología del síncope es benigna, puede producirse como resultado de una patología grave, generalmente cardíaca, que implica riesgo de muerte súbita.

Los síncope cardiogénicos, infrecuentes en la edad pediátrica, responden en su mayoría a lesiones obstructivas, disfunción miocárdica o arritmias, bien con alteración estructural cardíaca o sin ella⁽²⁾. Entre las arritmias, destacan por su importancia las canalopatías, debidas a alteraciones en los genes que codifican la formación de los canales iónicos responsables del potencial de acción del miocito. Estas alteraciones son las responsables de la mayor parte de las arritmias hereditarias y de un elevado porcentaje de muertes súbitas cardíacas no asociadas a cardiopatía estructural.

Algunas de estas canalopatías las podemos sospechar por alteraciones en el electrocardiograma basal (Síndrome de QT largo congénito, Síndrome de Brugada) pero en el caso de la taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica (TVPC) el electrocardiograma de superficie no suele mostrar alteraciones, siendo necesario un elevado grado de sospecha clínica para llegar al diagnóstico.

CASO CLÍNICO

Niño de 8 años, con antecedente de primera crisis convulsiva a los 7 años de vida (TC cerebral y EEG normales), presenta de nuevo varios episodios consecutivos de pérdida de conciencia y movimientos tónico-clónicos de extremidades. Durante la anamnesis destaca que todos ellos fueron desencadenados por situaciones de estrés: discusión entre amigos, riña de profesores o padre. Los episodios se preceden de pródromos consistente en sudoración y palpitations, vómito durante o tras el episodio y midriasis media bilateral. Tras el primero de estos nuevos episodios, se realizan estudio neurológico y cardiológico, con resultados normales de laboratorio, neurofisiología, imagen cerebral, electrocardiografía y ecocardiografía.

Como antecedentes familiares, resaltar que la madre de nuestro paciente, en tratamiento farmacológico por una epilepsia refractaria desde hacía años, fallece en contexto de una crisis convulsiva a los 27 años de edad (entre primer y segundo episodio de su hijo). Este hecho, sumado a la normalidad de estudios complementarios iniciales, a que las crisis se desencadenan en situaciones de estrés y a la taquicardia objetivada en los episodios sincopales, hace sospechar la existencia de una canalopatía familiar. Se decide realizar estudio Holter continuo de 24 horas, hallándose fases de bigeminismo ventricular y extrasistolia ventricular polimorfa, desencadenados por el esfuerzo, mientras el paciente se encuentra asintomático. Se realiza test de provocación con flecainida e isoproterenol, resultando ambos negativos y se implanta dispositivo Holter subcutáneo para registro continuo.

A los 2 meses de la implantación, el paciente presenta nuevo episodio sincopal similar a los previos, hallándose en el registro Holter una racha de taquicardia ventricular, seguida de taquicardia ventricular polimorfa tipo *torsade*

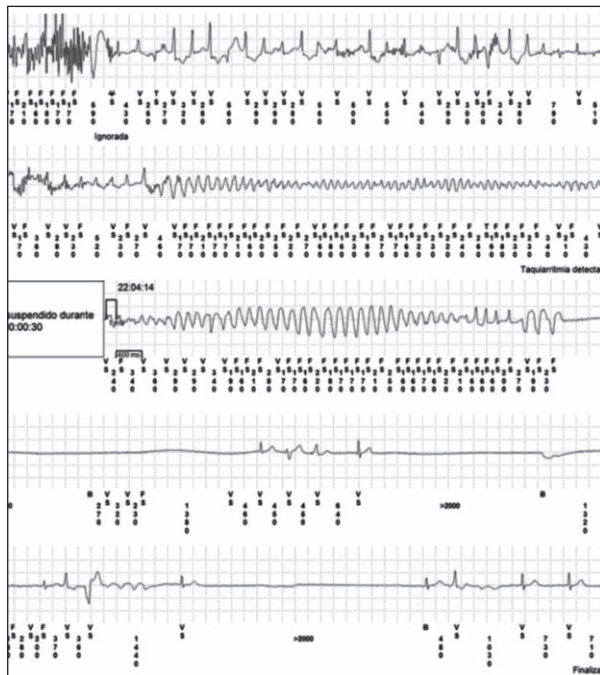


Figura 1. Racha de taquicardia ventricular polimorfa y taquicardia tipo *torsade de pointes* de un minuto de duración, seguido de segundos de asistolia posterior y recuperación espontánea en registro Holter subcutáneo.

de *pointes* de un minuto de duración, con 8 segundos de asistolia posterior y recuperación espontánea (figura 1). Se comienza tratamiento con betabloqueante (bisoprolol), precisando añadir flecainida por persistencia de extrasístolas.

El estudio genético muestra una mutación en el gen de la Ryanodina (RYR2 I431 I G>A) descrita previamente como causal de la taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica.

Posteriormente, ante la persistencia en el Holter de extrasístolas ventriculares frecuentes con el esfuerzo, se realiza simpatectomía torácica izquierda (fulguración de ganglios simpáticos T2-T3 y T4) persistiendo asintomático desde entonces.

DISCUSIÓN

La TVPC es una rara canalopatía caracterizada por presentar rachas de taquicardia ventricular o fibrilación ventricular que aparecen con el ejercicio físico o estrés emocional, asociadas a síncope y que ocasionalmente puede ser causa de muerte súbita. Pueden asociar también taquicardia auricular. El electrocardiograma intercrítico es generalmente normal. Se han descrito mutaciones en

genes que codifican para diferentes proteínas (receptor de la rianodina, de la calscuestrina cardíaca, la triadina, la calmodulina y KCNJ2), siendo los más importantes los dos primeros. Las mutaciones en el receptor cardíaco de la Ryanodina se transmiten con herencia autosómica dominante, mientras que alteraciones en la codificación del receptor de la Calscuestrina 2 se transmiten de forma autosómica recesiva^(3,4,5). Mutaciones en dichos genes provocan un incremento en la salida de calcio iónico desde el retículo sarcoplásmico al citoplasma del miocito tras la despolarización cardíaca ante estímulos adrenérgicos nimios, provocando hiperexcitabilidad y aumento de la actividad trigger. Por ello, las rachas de taquicardia se desencadenan en aquellas situaciones en las que aumentan las catecolaminas circulantes: ejercicio físico, emociones y/o aumento del tono adrenérgico.

Sospecharemos TVPC en aquellos pacientes en los que aparezcan episodios sincopales (convulsivos o no), en contexto de aumento de las catecolaminas sanguíneas, especialmente si hay antecedentes familiares de síncope de repetición o muerte súbita. Mediante electrocardiografía convencional es difícil captar la racha de taquicardia ventricular, por ello podremos tratar de desencadenarlas mediante una ergometría o una prueba de provocación (test de isoproterenol) sin embargo, la sensibilidad no es del 100%. En aquellos casos en los que la sospecha clínica de síncope de origen cardiogénico es muy elevada, como ocurrió en nuestro paciente, existe la opción de implantar un dispositivo Holter subcutáneo de larga duración y solicitar estudio genético, que será el que confirme el diagnóstico.

En el tratamiento de la TVPC hemos de diferenciar el manejo agudo del crónico. En la fase de taquicardia ventricular y/o fibrilación ventricular, el tratamiento indicado será el estándar de la taquicardia presente. Destacar que en nuestro caso aparece una taquicardia ventricular tipo *torsade de pointes*, más típica de otra canalopatía: el Síndrome de QT Largo Congénito. Respecto al tratamiento de base, en todos los pacientes con diagnóstico confirmado o de sospecha deberemos iniciar beta bloqueantes y prohibir el ejercicio físico. En pacientes en los que persista la clínica, puede asociarse flecainida⁽⁶⁾. En aquellos pacientes en los que persistan los episodios sincopales pese al tratamiento médico óptimo, se planteará una simpatectomía cervicotorácica izquierda, que incluya la mitad inferior del ganglio estrellado y los primeros 4-5 ganglios de la cadena torácica^(7,8). La implantación de un desfibrilador automático, se reserva para aquellos casos refractarios a todo lo anterior o en los que se constate una muerte súbita rescatada⁽⁹⁾.

Como se pone de manifiesto en nuestro caso, la TVPC supone un reto diagnóstico, pero a su vez es necesaria la detección precoz debido al alto riesgo de muerte súbita de los pacientes no tratados y la buena respuesta al tratamiento con fármacos betabloqueantes. Debemos sospechar esta canalopatía ante síncope o arritmias ventriculares en respuesta a estrés físico o psíquico, incluso con estudio cardiológico básico normal. La realización de estudio genético, así como una monitorización electrocardiográfica domiciliar mediante Holter implantable o mediante los nuevos dispositivos portátiles (KardiaMobile® o AliveCor Heart Monitor®) pueden ser de gran utilidad en estos casos ayudándonos a establecer el diagnóstico y realizar un tratamiento adecuado, tanto en el paciente como en otros familiares afectados, en los que la forma de debut de la enfermedad puede ser una muerte súbita.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kapoor WN. Syncope. *N Engl J Med*. 2000 Dec; 343(25): 1856-62.
2. Lewis DA, Dhala A. Syncope in the pediatric patient. The cardiologist's perspective. *Pediatr Clin North Am*. 1999 Apr; 46(2): 205-19.
3. Wren C, Rowland E, Bum J, Campbell RW. Familial ventricular tachycardia: a report of four families. *Br Heart J*. 1990 Mar; 63(3): 169-74.
4. Priori SG, Napolitano C, Memmi M, Colombi B, Drago F, Gasparini M, et al. Clinical and molecular characterization of patients with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation*. 2002 Jul; 106(1): 69-74.
5. López-Pérez M, Jiménez-Jáimez J, Gil Jiménez T, Macías-Ruiz R, Álvarez-López M, Tercedor-Sánchez L. Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica: una entidad de diagnóstico difícil. Vol. 67, *Revista Española de Cardiología*. 2014. p. 229-31.
6. Roston TM, Vinocur JM, Maginot KR, Mohammed S, Salerno JC, Etheridge SP, et al. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia in children: analysis of therapeutic strategies and outcomes from an international multicenter registry. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2015 Jun; 8(3): 633-42.
7. De Ferrari GM, Dusi V, Spazzolini C, Bos JM, Abrams DJ, Berul CI, et al. Clinical Management of Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia: The Role of Left Cardiac Sympathetic Denervation. *Circulation*. 2015 Jun; 131(25): 2185-93.
8. Cho Y. Left cardiac sympathetic denervation: An important treatment option for patients with hereditary ventricular arrhythmias. *Journal of Arrhythmia*. 2016; 32(5): 340-343.
9. Shen W-K, Sheldon RS, Benditt DG, Cohen MI, Forman DE, Goldberger ZD, et al. 2017 ACC/AHA/HRS Guideline for the Evaluation and Management of Patients With Syncope: Executive Summary: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *Circulation*. 2017 Aug; 136(5): e25-59.