

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho

Fecha de la última revisión: 13/12/2014

Índice de contenidos

1. [¿Qué es?](#)
2. [¿Cuál es su causa?](#)
3. [¿Cómo se clasifica?](#)
4. [¿Cómo se manifiesta?](#)
5. [¿Cuándo debemos pensar en ella?](#)
6. [¿Qué pruebas podemos realizar, y qué aportan?](#)
7. [¿Con qué entidades debemos hacer el diagnóstico diferencial?](#)
8. [¿Cuál es el tratamiento de la MAVD?](#)
9. [¿Cuál es el pronóstico de la MAVD?](#)
10. [Bibliografía](#)
11. [Más en la red](#)
12. [Autores](#)

¿Qué es?

La Miocardiopatía Arritmógena de Ventrículo Derecho (MAVD), también conocida como displasia arritmogénica del ventrículo derecho, es una enfermedad del músculo cardíaco de origen genético, caracterizada por una atrofia miocárdica ventricular derecha y reemplazo por fibrosis y grasa, que puede producir una inestabilidad eléctrica que desencadene arritmias ventriculares y muerte súbita (Priori SG, 2001; Sen-Chowdhry S, 2004).

Inicialmente se producen alteraciones del movimiento de la pared regional, progresando más tarde con alteraciones globales y dilatación del VD (Ventrículo Derecho). El tejido reemplazado puede afectar a áreas del VI (Ventrículo Izquierdo), respetando el septum (Richardson P, 1996). Se estima una prevalencia de 1:5000 (Christensen AH, 2010).

¿Cuál es su causa?

Se han descrito cinco genes causantes de la MAVD, son proteínas desmosómicas con herencia autosómica dominante que codifican: la plakoglobin, desmoplaquina, placofilina-2, desmogleína y desmocolina. También se ha descrito un patrón de herencia autosómica recesiva con los genes que codifican la plakoglobin y desmoplaquina.

Ante situaciones de estrés mecánicos se produce un deterioro de la función de los desmosoma, lo que provoca el desprendimiento de los miocitos y la muerte celular.

El daño miocárdico puede estar acompañado por inflamación como una fase inicial del proceso de reparación, que finalmente resulta en reemplazo fibroadiposo de los miocitos dañados. La MAVD muestra una predilección por las porciones más finas del ventrículo derecho, el triángulo de la displasia (el ápice, el tracto de entrada y tracto de salida), mientras que la participación del VI se limita a menudo a la relativamente delgada pared posterolateral, con preservación del tabique más grueso.

Los atletas a menudo tienen enfermedad estructural grave, posiblemente como resultado de la tensión mecánica intensa y prolongada en el corazón durante el entrenamiento físico. La enfermedad cutánea causada por la disfunción de los desmosomas se limita a las áreas expuestas a la presión, el estrés, o abrasión, como las superficies palmar y plantar. La penetrancia de la MAVD es a menudo incompleta. Esta observación sugiere que las proteínas mutadas de los desmosomas pueden mantener la integridad del tejido a menos que se expongan a una tensión mecánica excesiva.

¿Cómo se clasifica?

Aunque en los últimos años se han realizado grandes avances en la comprensión de los orígenes genéticos y la biología de las miocardiopatías, la clasificación de las mismas sigue siendo compleja y controvertida. Mientras que la Sociedad Europea de Cardiología opta por mantener una clasificación basada en fenotipos morfo-funcionales dividiéndolas en formas familiares/genéticas y no familiares/no genéticas (Elliott P, 2008), la Sociedad Americana de Cardiología defiende la diferenciación en primarias y secundarias/específicas (Maron BJ , 2006). Ambas sociedades defienden con argumentos su postura (véase capítulo de [**Definición y clasificación de las miocardiopatías**](#)).

La MAVD sería de acuerdo a la clasificación WHO/ISFC (Richardson P, 1996), una miocardiopatía no clasificada, pero posteriormente ha sido clasificada como una miocardiopatía primaria (es decir, que afecta predominantemente al miocardio) y con base genética (Maron BJ, 2006).

¿Cómo se manifiesta?

El cuadro clínico es variado, desde palpitaciones, mareos, dolor torácico, visión borrosa y síncope hasta muerte súbita. La presentación más común es desde los 10 a los 50 años, con una media de edad al diagnóstico de 30 años (Dalal D, 2005; Nava A, 2000).

La MAVD es una enfermedad evolutiva, con la existencia de diferentes fases:

1. Fase temprana, en la que el paciente suele estar asintomático. Su presentación clínica suele ser de muerte súbita.
2. Fase inestable. Suelen presentar arritmias ventriculares sintomáticas.
3. Fase con fallo de VD, con VI indemne.
4. Fase con fallo biventricular e indistinguible de una miocardiopatía dilatada.

A pesar de todo lo dicho se ha encontrado afectación exclusiva de VI.

El espectro de presentación va desde pacientes asintomáticos que debutan por un episodio de muerte súbita, hasta la fase terminal con insuficiencia cardiaca derecha o biventricular, en la que se ha descrito de forma muy infrecuente shunt derecha-izquierda (Cubero JM, 2002).

La muerte súbita puede ser la primera sintomatología y su riesgo aumenta con el paso del tiempo.

El perfil típico de paciente que sufren muerte súbita es: joven, actividad deportiva competitiva, antecedentes familiares de muerte súbita, extensión de la enfermedad a VI con descenso de la Fracción de Eyección (FE), síncope, episodios de Taquicardia Ventricular (TV).

La tasa de mortalidad/año es desconocida, siendo los datos variables. En España, se estima una tasa de mortalidad de 0.62%/año.

¿Cuándo debemos pensar en ella?

Se debe de sospechar ante pacientes generalmente jóvenes con TVMS (Taquicardia Ventricular Monomorfa Sostenida) documentada con imagen de BRI (Bloqueo de Rama Izquierda), con historia de palpitaciones o síncope, e incluso asintomáticos.

El diagnóstico definitivo requiere de confirmación histológica del reemplazamiento fibrograso en el ventrículo derecho en la necropsia o por cirugía, dado que estos criterios son impracticables en la mayoría de los pacientes. En 1994 la Task Force de la European Society Cardiology (ESC) (McKenna WJ, 1994) propuso unos criterios diagnósticos. La experiencia clínica posterior con el empleo de estas guías mostró que, aunque los criterios son muy específicos, carecen de sensibilidad para la enfermedad en una fase temprana (Hamid MS, 2002). También, muchos de los parámetros eran subjetivos y sin base en evidencia. Por este motivo, en 2010 se propuso una nueva Task Force que propuso nuevos criterios (Marcus FI, 2010). La terminología diagnóstica para los nuevos criterios se ha modificado de la siguiente forma:

- Diagnóstico definitivo: dos criterios mayores o un criterio mayor y dos menores, o cuatro criterios menores de categorías diagnósticas diferentes.
- Diagnóstico limítrofe: un criterio mayor y un criterio menor, o tres criterios menores de categorías diagnósticas diferentes.
- Diagnóstico posible: un criterio mayor o dos criterios menores de categorías diagnósticas diferentes.

Tabla 1. Criterios diagnósticos de la MAVD según la Task Force (2010).	
I. Disfunción y alteraciones estructurales globales o regionales.	
A. Mayores:	En el ecocardiograma bidimensional: acinesia, discinesia o aneurisma regionales del VD y una de las siguientes (en telediástole): • PELP TSVD ≥32 mm (corregido por tamaño corporal [PELP/ASC] ≥19 mm/m²). • PECP TSVD ≥36 mm (corregido por tamaño corporal [PECP/ASC] ≥21 mm/m²). • O cambio del área fraccional ≤33%. En la RMN: acinesia o discinesia regionales del VD o contracción disincrónica del VD y una de las siguientes: • Cociente de volumen telediastólico del VD respecto a ASC ≥110 ml/m² (varones) ó ≥100 ml/m² (mujeres). • O fracción de eyección del VD ≤40%. En la angiografía del VD: acinesia, discinesia o aneurisma regionales del VD.
B. Menores:	En el ecocardiograma bidimensional: acinesia, discinesia o aneurisma regionales del VD y una de las siguientes (en telediástole): • PELP TSVD ≥29 mm a <32 mm (corregido por tamaño corporal [PELP/ASC] ≥16 a <19 mm/m²). • PECP TSVD ≥32 mm a <36 mm (corregido por tamaño corporal [PECP/ASC] ≥18 a <21 mm/m²). • O cambio del área fraccional >33 a ≤40%. En la RMN: acinesia o discinesia regionales del VD o contracción disincrónica del VD y una de las siguientes: • Cociente de volumen telediastólico del VD respecto a ASC ≥100 a <110 ml/m² (varones) o ≥90 a <100 ml/m² (mujeres). • O fracción de eyección del VD >40 a ≤45%.
II. Caracterización del tejido de la pared.	
A. Mayores:	• Miocitos residuales <60% mediante análisis morfométrico (ó < 50% si se han estimado), con sustitución fibrosa del miocardio de la pared libre del VD en al menos una muestra, con o sin sustitución adiposa del tejido en la biopsia endomiocárdica.
B. Menores:	• Miocitos residuales del 60 al 75% mediante análisis morfométrico (ó del 50 al 65% si se han estimado), con sustitución fibrosa del miocardio de la pared libre del VD en al menos una muestra, con o sin sustitución adiposa del tejido en la biopsia endomiocárdica.
III. Anomalías en la repolarización.	
A. Mayores:	• Ondas T invertidas en las derivaciones precordiales derechas (V1, V2 y V3) o más allá en individuos de edad

	>14 años (en ausencia de BRD con QRS ≥120 ms).
B. Menores:	- Ondas T invertidas en las derivaciones V1 y V2 en individuos de edad >14 años (en ausencia de BRDH completo) o en V4, V5 o V6. - Ondas T invertidas en las derivaciones V1, V2, V3 y V4 en individuos de edad >14 años en presencia de un BRD completo.
IV. Anomalías de conducción y despolarización.	
A. Mayores:	Onda épsilon (señales de baja amplitud reproducibles entre el final del complejo QRS y el inicio de la onda T) en las derivaciones precordiales derechas (V1 a V3).
B. Menores:	Potenciales tardíos mediante SAECEG en al menos uno de tres parámetros, en ausencia de una duración del QRS ≥110 ms en el ECG estándar: - Duración del QRS filtrado ≥114 ms; - Duración del QRS terminal <40 µV (duración de señal de baja amplitud) ≥38 ms; - Raíz de la media cuadrados de los voltajes de los 40 ms terminales ≤20 µV. Duración de la activación terminal del QRS ≥55 ms medida desde el mínimo de la onda S hasta el final del QRS, incluyendo R', en V1, V2 o V3, en ausencia de BRD completo.
V. Arritmias.	
A. Mayores:	Taquicardia ventricular no sostenida o sostenida con morfología de BRI con eje superior (QRS negativo o indeterminado en las derivaciones II, III, aVF; y positivo en aVL).
B. Menores:	- Taquicardia ventricular no sostenida o sostenida de configuración de TSVD, con morfología de BRI con eje inferior (QRS positivo en las derivaciones II, III y aVF y negativo en aVL) o de eje desconocido. >500 extrasístoles ventriculares por 24 h (Holter).
VI. Antecedentes familiares.	
A. Mayores:	- MAVD confirmada en un familiar de primer grado que cumpla los criterios actuales de la Task Force. - MAVD confirmada anatomopatológicamente en la autopsia o la intervención quirúrgica en un familiar de primer grado. - Identificación de una mutación patogénica* clasificada como asociada o probablemente asociada a la MAVD en el paciente examinado.
B. Menores:	- Antecedentes de MAVD en un familiar de primer grado en el que no es factible determinar si cumple los criterios actuales de la Task Force. - Muerte súbita prematura (<35 años de edad) debida a presunta MAVD en un familiar de primer grado. - MAVD confirmada anatomopatológicamente o mediante los criterios actuales de la Task Force en un familiar de segundo grado.
ASC: área de superficie corporal; PECP: proyección de eje corto paraesternal; PELP: proyección de eje largo paraesternal; SAECEG: electrocardiograma de promediación de señal; TSVD: tracto de salida del ventrículo derecho. *Una mutación patógena es una alteración del ADN asociada a la MAVD que altera o se prevé que altera la proteína codificada, no se observa o es muy poco común en una población de control amplia sin MAVD y bien altera o se predice que alterará la estructura o la función de la proteína, bien presenta un ligamiento demostrado con el fenotipo de la enfermedad en un examen genealógico concluyente.	

¿Qué pruebas podemos realizar, y qué aportan?

ECG: el electrocardiograma (ECG) es clave en el diagnóstico de la MAVD. Hasta el 40% de los pacientes pueden tener un ECG normal en su presentación (Jaoude SA, 1996; Nava A, 2000), sin embargo en el seguimiento a 6 años casi todos los pacientes tiene uno más de los siguientes hallazgos (Jaoude SA, 1996):

- Prolongación del QRS, particularmente en V1 vs V6.** Esta prolongación es consistente con un retraso en la activación del VD. Una duración de QRS >110 ms (en ausencia de BRD), se ha encontrado en un rango de 24-70% de MAVD.
- Existencia de un **bloqueo de rama derecha**, completo o incompleto.
- Anchura de onda S ascendente de V1 a V3 ≥55 ms.** Se da en un 95% de casos (que no tienen BRD).
- Onda épsilon**, se observa en un 30% de los pacientes, particularmente en V1, al final del QRS y al inicio del segmento ST y corresponden a potenciales eléctricos retrasados de pequeña amplitud originados en áreas de tejido sano rodeadas de infiltrado fibroadiposo (figura 1).
- Ondas **T (-) de V1 a V3.** Ocurre en el 50% de los casos que presentan TV. La afectación más allá de V3 se correlaciona con la dilatación del VD y con el riesgo de arritmias y muerte súbita. La prevalencia de la inversión de la onda T en las derivaciones precordiales derechas en sujetos sanos de más de 14 años de edad ha sido de tan sólo un 4% en las mujeres y un 1% en los varones.
- La presencia de inversión de la onda T en las derivaciones laterales, V4, V5 o V6 (que se observan de forma característica en casos de afección del VI) como criterio menor.

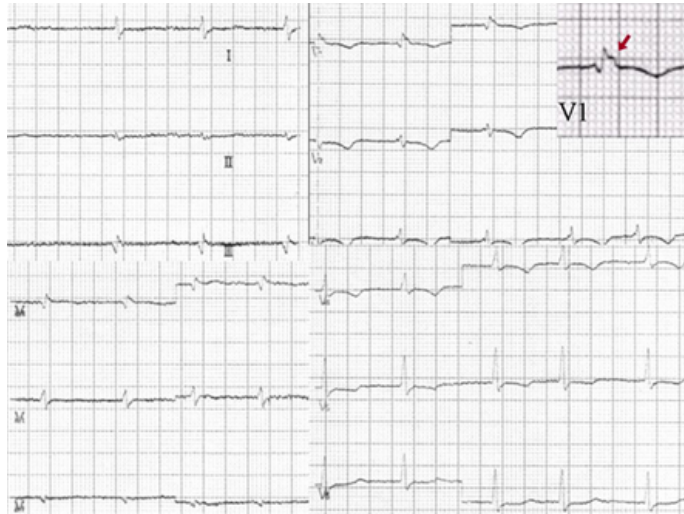


Figura 1

ECG de 12 derivaciones en un paciente con MAVD, se muestra onda epsilon en V1, y ondas T (-) de V1 a V5.

Holter de ECG 24 horas: sirve para medir la aparición espontánea de TV y extrasistolia ventricular.

- Extrasistolia ventricular: la presencia de más de 500 extrasístoles ventriculares en un registro de 24 horas constituye un criterio menor.
- La taquicardia que con más frecuencia se presenta en la MAVD es la taquicardia ventricular con morfología de BRI.

Ecocardiografía: todos los pacientes en los que se considera el diagnóstico de MAVD deben tener un ecocardiograma transtorácico realizado. Si las imágenes ecocardiográficas no son adecuadas se debe realizar una RNM.

En los criterios revisados de la Task Force del 2010, los criterios ecocardiográficos incluyen medidas cuantitativas de la dilatación del VD, de la disfunción de VD y del área fraccional. Constituyen el pilar principal del diagnóstico de MAVD. Los criterios ecocardiográficos seleccionados proporcionan un 95 por ciento de especificidad.

Resonancia Nuclear Magnética (RNM): en los pacientes con sospecha MAVD y con resultados no diagnósticos de otras modalidades de imagen, la RNM debe realizarse, idealmente en un centro con experiencia en la evaluación de la RNM.

El 2010 los criterios revisados incluyen parámetros de RNM para la disfunción del VD regional, volumen del VD y disfunción global de RV.

Los nuevos criterios introducen valores de corte precisos para la evaluación del VD.

Uno de los principales cambios que se plantean en los nuevos criterios de diagnóstico por imagen es que reconoce que la afección del VI es parte del espectro clínico de la enfermedad. La presencia de dilatación o disfunción del VI ha dejado de ser un criterio de exclusión para el diagnóstico.

Debe señalarse que, si bien la RNM puede usarse para evaluar la fibrosis y la infiltración adiposa, su utilidad en la pared delgada del VD continua siendo objeto de controversia, y la caracterización del tejido no forma parte de los criterios diagnósticos. Diversos estudios han demostrado significativa infiltración de grasa en VD en el 50% de los corazones normales. La presencia de algo de grasa en VD puede no ser específica del diagnóstico de MAVD.

Por otro lado, la captación tardía de contraste con gadolinio y, de manera menos uniforme, una infiltración adiposa del miocardio, en especial en el VI, pueden ser útiles para identificar a los individuos afectados.

Angiografía: de forma tradicional ha sido el método de referencia para el diagnóstico de MAVD. No se realiza rutinariamente ventriculografía derecha. Sin embargo, en pacientes con sospecha de MAVD y resultados no diagnósticos de otras modalidades de imagen, o en pacientes en los que se ha previsto la biopsia endomiocárdica del ventrículo derecho, se puede realizar la ventriculografía derecha.

Son recomendables las proyecciones oblicua anterior derecha y oblicua anterior izquierda. Los hallazgos más característicos son:

- Dilatación de VD con reducción de la contractilidad.
- Anomalías segmentarias de la contractilidad.
- Áreas de discinesia.
- Abultamientos y aneurismas localizados (figura 2D).
- Aumento de la trabeculación con imagen en "pila de monedas".

Algunos de estos signos se pueden observar en pacientes con disfunción ventricular severa. El signo más específico es la presencia de pequeños aneurismas y abultamientos localizados (figura 2D). La evidencia de zonas de acinesia o discinesia localizadas en el infundíbulo, ápex o región subtricuspídea tienen una alta especificidad diagnóstica (>90%).

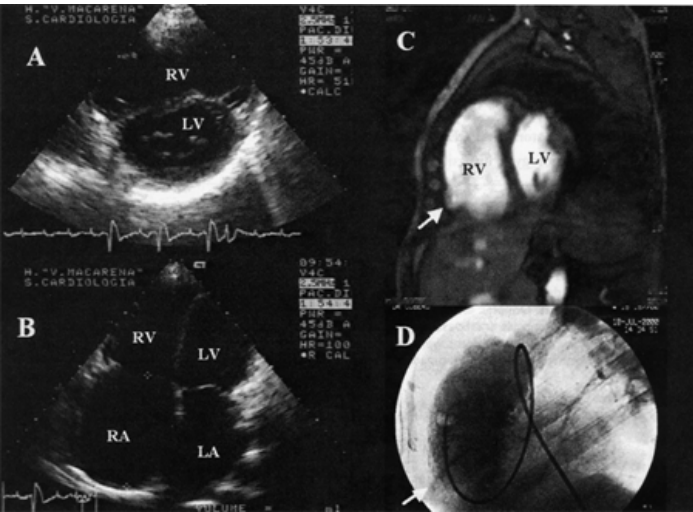


Figura 2

(A) Eje corto en telediástole a nivel de la válvula mitral, mostrando marcada dilatación del VD (RV). El VI (LV) es normal. Se observa aplanamiento del septum. (B) Plano apical en sístole, mostrando dilatación de AD (RA) y VD, con cavidades izquierdas normales. (C) RNM y ventriculografía con contraste. (D) Confirman los hallazgos ecocardiográficos y se observa disfunción de VD severa, con FE del 16% y aneurisma localizado inferobasal.

Ventriculografía isotópica: puede detectar disfunción de VD, regional o global. Un patrón de contracción tiene una alta especificidad y valor predictivo positivo, pero una sensibilidad solo del 80% (figura 3). Actualmente su uso es escaso, ha sido sustituido por la RNM.

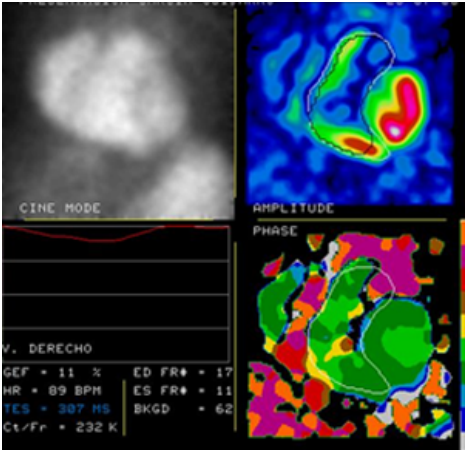


Figura 3

El VD está muy dilatado. La FE para este ventrículo es del 16%, muy disminuida. Se observa hipocinesia de toda la pared.

Estudio de post-potenciales tardíos: la presencia de potenciales tardíos detectados mediante el ECG de promediación de señal indica áreas de conducción ventricular lenta, que pueden corresponder a un sustrato anatómico para arritmias ventriculares de reentrada. Su empleo tuvo una sensibilidad del 74% y una especificidad del 92%, y constituye un criterio menor. Puede ser útil como screening de familiares de paciente (Hermida JS, 1997).

Maapeo electroanatómico tridimensional: estudios sugieren que la presencia, la localización y extensión de las regiones afectadas pueden ser identificadas mediante la medición de la presencia de zonas de bajo voltaje durante el estudio electrofisiológico. Estas zonas de bajo voltaje se correlacionan con el riesgo de arritmias ventriculares futuras. El mapeo electroanatómico es más sensible que la RNM para la detección de cicatrices en el VD.

Tomografía Axial Computerizada (TAC): puede detectar aspectos morfológicos de la MAVD tales como dilatación del VD, trabeculación en VD, grasa intramiocárdica (Bomma C, 2007). Puede servir como alternativa a la RNM en casos que este contraindicada (el paciente sea portador de marcapasos o Desfibrilador Automático Implantable [DAI]).

Genética: se identifica en aproximadamente el 50% de casos con MAVD que cumplen criterios diagnósticos, una probable mutación desmosomal.

Han sido descritos dos patrones de herencia, con múltiples genes implicados (véase tabla 2):

- Uno **autosómico dominante** es el más común, con expresión variable y penetración incompleta (30%). Se han descrito genes como los de la desmoplakina (6p24), la plakofilina (12p11), desgomleina-2, desmocollina-2, que son componentes de los desmosomas, importantes para mantener la adhesión de muchos tipos de células, incluyendo la piel y el corazón.
- Otro patrón **autosómico recesivo** es el que asocia a la enfermedad de Naxos, que se caracteriza por la presencia de queratosis palmo plantar, cabello lanoso y MAVD. Está asociado a alteraciones en el gen de la plakoglobina, localizado en el cromosoma 17q21, que es un componente de los desmosomas que participa en mantener la adhesión celular. Todos los pacientes homocigotos tienen afectación cardiaca en la adolescencia (100% penetrancia).

Tabla 2. Tipos de MAVD con defectos específicos y de herencia. (Iyer VR, 2013)			
Tipo de MAVD	Cromosoma/locus	Gen código	Transmisión
MAVD 1	14q23-q24	TGFb-3	AD

MAVD 2	1q42-q43	RyR2	AD
MAVD 3	14q12-q22	--	AD
MAVD 4	2q32	--	AD
MAVD 5	3p23	Transmembrana proteína 43	AD
MAVD 6	10p12-p14	--	AD
MAVD 7	10q22	--	AD
MAVD 8	6p24	Desmoplakin (DSP)	AD
MAVD 9	12p11	Plakophilin-2 (PKP2)	AD
MAVD 10	18q12.1	Desmoglein-2 (DSG2)	AD
MAVD 11	18q12.1	Desmocollin-2 (DSC2)	AD
MAVD 12	17q21	Plakoglobin (JUP)	AD
Naxos disease	17q21	Plakoglobin (JUP)	AR
AD: autosómico dominante; AR: autosómico recesivo. Nota: la mutación recesiva homocigótica en DSP causa el síndrome de Carvajal; la mutación recesiva homocigótica en DSC2 causa pelo lanudo y queratodermia palmoplantar además de MAVD.			

Pruebas genéticas: los criterios revisados de la Task Force del 2010 (véase tabla 1) incluyen como criterio principal la identificación de una mutación patogénica categorizado como asociada o probablemente asociada con MAVD en el paciente evaluado.

No se recomienda la prueba genética en todos los pacientes con sospecha de MAVD sino realizar las pruebas genéticas a los pacientes seleccionados de la siguiente manera:

- No se requiere la determinación de test genético para los pacientes que cumplen los criterios definitivos del diagnóstico de MAVD, pero puede ser útil para los pacientes con diagnóstico limítrofe. RAZONABLE
- Se recomienda una prueba genética de un paciente índice que ha cumplido con los criterios del Task Force, ya sea para un diagnóstico definitivo o en el límite de la MAVD anteriores a la selección genética de miembros de la familia. Esto permitirá que el cribado genético sea más específico en los familiares de primer grado. RAZONABLE
- Se sugieren las pruebas genéticas para los pacientes con posible MAVD (uno mayor o dos criterios menores) de acuerdo con los criterios de la Task Force del 2010. RAZONABLE
- No se recomienda una prueba genética para los pacientes con un único criterio de menor importancia de acuerdo a los criterios del grupo de trabajo 2010. NO RECOMENDADO
- Se recomienda una prueba genética-mutación específica para los miembros de la familia y parientes apropiados tras la identificación de la mutación MAVD-causal en un caso índice. RAZONABLE

Biopsia endomiocárdica: la biopsia no se realiza normalmente por su falta de sensibilidad, tiene ciertas limitaciones intrínsecas, entre ellas la de no proporcionar una muestra transmural, que es importante porque la enfermedad suele evolucionar desde el epicardio hacia el endocardio. Además, las muestras de biopsia endomiocárdica suelen obtenerse del tabique interventricular, que se ve afectado con menor frecuencia que otras regiones del VD. El patrón de referencia para el diagnóstico de la MAVD en los criterios de 1994 era la demostración de una sustitución fibroadiposa transmural del miocardio ventricular derecho en el tejido obtenido en la autopsia, la cirugía o una biopsia endomiocárdica.

Los parámetros con una especificidad del 95% son los siguientes: miocardio residual <59%, fibrosis >31% y grasa >22%.

Tabla 3. Resumen de pruebas complementarias en MAVD.		
Prueba	Recomendación	Características
ECG	Recomendada	Onda T (-) V1-V3. QRS >110 ms. BRD. Onda épsilon. Dispersión QT. TV con imagen BRI.
Ecocardiograma-doppler	Recomendada	Diámetro TSVD >30 mm en telediástole. Fracción acortamiento <32%
RNM	Recomendada	Identifica grasa, aneurismas localizados, disfunción VD. Reemplazo fibroadiposo.
Angiografía VD	Razonable	Dilatación y disfunción de VD. Anomalías segmentarias de la contractilidad, aneurismas localizados. Imagen en "pila de monedas".
Ventriculografía isotópica	Razonable	Disfunción de VD, regional o global.
Post-potenciales tardíos	Razonable	Identifica a pacientes con mayor riesgo screening de familiares de pacientes.
TAC	Razonable	Útil en contraindicación RNM (marcapasos, DAI).
Biopsia endomiocárdica	Debe considerarse	Habitualmente no necesaria.
Holter de ECG 24h	Recomendada	Extrasistolia ventricular: >500/24h. Detección TVS y TVNS.

¿Con qué entidades debemos hacer el diagnóstico diferencial?

Se puede confundir con:

- Miocardiopatía dilatada con afectación del VD. La distinción puede ser compleja en los casos que la FE del VI sea menor del 50%, sin embargo es raro que la MAVD tenga una marcada dilatación del VI.
- Anomalia de Uhl’s. Ausencia parcial o completa del miocardio del VD. El VD aparece delgado como el papel.
- TV idiopática del VD. Nace del TSVD y se observa en pacientes con corazones normales. TV con morfología de BRI. Es una forma repetitiva monomorfa de TV, tiene un pronóstico benigno, y puede ser tratada con éxito con la ablación con radiofrecuencia.

Tabla 4. Diagnóstico diferencial de la MAVD con TVI del VD.		
	MAVD	TVI del VD
ECG basal normal	40%	Siempre
Post-potenciales tardíos	Alterado	Normal
Pruebas imagen	Alterada	Normal
Inducibilidad TV (EEF)	Mayor	Menor
>1 Morfología TV	Sí	No

¿Cuál es el tratamiento de la MAVD?

El objetivo en los pacientes diagnosticados de MAVD es la supresión de las arritmias ventriculares y la prevención de la muerte súbita, además de interrumpir su evolución hacia una miocardiopatía del ventrículo derecho, del ventrículo izquierdo, o de ambos. Se considera que tienen una tasa de mortalidad de 2.5-3% anual sin tratamiento y 1% con tratamiento.

1. Limitación del ejercicio: los pacientes con MAVD no deben participar en deportes de competición. Hay que evitar cualquier actividad que cause síntomas como palpitaciones, presíncope o síncope.

2. Tratamiento farmacológico: los antiarrítmicos pueden reducir la frecuencia y suprimir la inducción de TVNS en pacientes con MAVD, pero no se ha demostrado que reduzcan el riesgo de muerte súbita en estos pacientes.

De todos los fármacos antiarrítmicos se considera que el fármaco más efectivo para suprimir las arritmias ventriculares es el **sotalol** según el control con EEF y monitorización con Holter (Wichter T, 1992).

Las guías de la ACC/AHA/ESC del 2006 de arritmias ventriculares y muerte súbita (Zipes DP, 2006) sugieren que el **sotalol** o **amiodarona** pueden ser terapias efectivas en el tratamiento de TV o FV en pacientes en los que el implante de un DAI no sea posible. Además se recomienda su uso en pacientes portadores de DAI con frecuentes arritmias ventriculares y descargas.

3. Estudio electrofisiológico (EEF) y ablación con radiofrecuencia: es preferible realizar el EEF cuando ya se ha establecido el diagnóstico de MAVD.

Su TV es generalmente inducible, y puede ser interrumpida por estimulación, lo que sugiere un mecanismo de reentrada. Es característico que se induzcan diferentes morfologías.

Como actitud terapéutica la ablación con radiofrecuencia (AR) es una alternativa en quienes se han demostrado refractarios al tratamiento farmacológico y en los que tienen una alteración localizada de su enfermedad. No hay que olvidar el carácter evolutivo de la enfermedad, por ello, aunque el procedimiento suele ser inicialmente efectivo, son frecuentes las recidivas y la presencia de otras TV, por lo menos de diferente morfología. Esa es la razón por la que la AR debe considerarse un complemento al tratamiento farmacológico.

Un punto interesante es que se ha descrito que la AR parece aumentar la efectividad del tratamiento farmacológico, de manera que el 70% de los que no respondían se transforman en respondedores después de la AR (siempre según EEF).

4. Implante de un DAI: el implante de un DAI se debe considerar en aquellos pacientes que han sufrido arritmia ventricular sostenida como **prevención secundaria** (tabla 5).

Se considera el implante de un DAI en **prevención primaria** en pacientes de alto riesgo: pacientes jóvenes, con síncope recurrente, con TV con compromiso hemodinámico, signos de fallo VD, con afectación VI, aumento en la dispersión QRS (duración del QRS máximo-mínimo >40 ms). El genotipo puede ayudar a seleccionar a pacientes de alto riesgo de sufrir muerte súbita, los pacientes con enfermedad de Naxos (Gatzoulis K, 2000), pueden ser candidatos para el implante de un DAI.

Existen dos preocupaciones relacionadas con el implante del DAI:

- Las áreas delgadas del miocardio del VD pueden ser perforadas durante el implante de los electrodos.
- Los cambios fibrograsos del VD pueden interferir con el sensado de las arritmias.

De hecho en pacientes jóvenes que requerirán múltiples DAIs y recambios de electrodos, los riesgos de complicaciones relacionadas con el dispositivo son mayores que el implante del DAI en otras indicaciones.

Tabla 5. Recomendaciones de las guías de manejo de arritmias ventriculares y muerte súbita 2006 ACC/AHA/ESC (Zipes DP, 2006) y de las guías para el tratamiento de anomalías del ritmo mediante DAI de la ACC/AHA/HRS del 2008 (Epstein AE, 2008).		
Recomendaciones	Tipo	Características
Limitación del ejercicio	Recomendada	No realizar ejercicios de alta intensidad (competición) y con precaución de moderada actividad.

DAI en prevención 2º	Recomendada	Pacientes que han sufrido TVS o FV.
DAI en prevención 1º	Razonable	Enfermedad VD extensa. Afectación VI. Muerte súbita (≥1 miembro familia). Síncope inexplicado con taquiarritmia.
Sotalol/Amiodarona	Recomendada	Portadores de DAI y frecuentes descargas, se recomienda tratamiento antiarrítmicos (sotalol/amiodarona) para reducir terapias.
Ablación radiofrecuencia	Debe considerarse	Portadores de DAI y frecuentes descargas a pesar de tratamiento antiarrítmico.
Sotalol/Amiodarona	Debe considerarse	Para pacientes como alternativa o además del DAI.

5. Trasplante cardíaco: estaría indicado en las fases terminales de la enfermedad, cuando exista una gran dilatación biventricular, además de clínica de insuficiencia cardíaca refractaria al tratamiento.

¿Cuál es el pronóstico de la MAVD?

La historia natural de la MAVD está relacionada con la inestabilidad eléctrica ventricular que puede precipitar un paro cardíaco en cualquier momento de la vida del paciente. La enfermedad es progresiva y el VD puede verse afectado de forma difusa con el progreso de la misma, podemos identificar diferentes espectros clínicos:

A) Evolución de pacientes a fallo cardíaco derecho: sugiere progresión de la enfermedad en el VD y mayor grado de severidad. Se ha descrito que los pacientes con una Fracción de Acortamiento (FAC) <23% o un TAPSE (excursión sistólica en el plano anular tricúspideo) <17 mm tienen una probabilidad de eventos combinados (muerte cardíaca, trasplante de corazón, muerte súbita resucitada, FV/TV sostenida y síncope arritmogénico) de alrededor del 75% después de 2 años. Por otra parte el VI puede comprometerse provocando fallo cardíaco global. La afectación del VI es signo de mal pronóstico.

B) Evolución en pacientes asintomáticos: algunos familiares de pacientes afectados que están inicialmente libres de enfermedad desarrollan más tarde MAVD. En una revisión de 37 familias, el 9,6% de los sujetos inicialmente no afectados desarrollaron signos estructurales de la enfermedad en el seguimiento ecocardiográfico a 8,5 años (casi el 50% tenían arritmias ventriculares sintomáticas).

C) Evolución en pacientes con TV: el pronóstico de los pacientes que experimentan MAVD con TV es incierto. Los pacientes con enfermedad leve y TV no sostenidas parecen tener un riesgo relativamente bajo de muerte por arritmia.

En el estudio de 37 familias procedentes de Italia, sólo 1 de 49 pacientes con arritmia ventricular que fueron tratados con fármacos antiarrítmicos fallecieron durante un seguimiento medio de 8,5 años. Por el contrario, en otra serie de 102 pacientes con MAVD y TV, 21 pacientes murieron por causas cardiovasculares durante un seguimiento medio de ocho años. Las razones del peor pronóstico en este análisis no están claras, aunque se llevó a cabo en un centro de referencia terciario y puede haber estado sesgado hacia la inclusión de pacientes de alto riesgo.

Algunos autores hablan de una mortalidad del 2,5% anual, la mayor parte en individuos asintomáticos. Otros grupos describen una mortalidad del 4% a 4,5 años, mientras que otras series se describen una mortalidad del 19% tras un seguimiento promedio de 8,2 años. En un meta-análisis del 2013 de 610 pacientes de 18 cohortes con DAI, ya sea para la prevención primaria o secundaria de (edad media 40 años, 42% mujeres, con una media de seguimiento 3,8 años), las tasas anuales de mortalidad cardíaca, mortalidad no cardíaca y de trasplante cardíaco fueron del 0,9%, 0,8% y 0,9%, respectivamente.

Como se observa, existen enormes discrepancias entre los distintos autores, por lo cual es imperativo estudios cooperativos que incluyan un número más significativo de casos.

Bibliografía

- Bomma C, Dalal D, Tandri H, Prakasa K, Nasir K, Roguin A, et al. Evolving role of multidetector computed tomography in evaluation of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Am J Cardiol. 2007;100(1):99-105. PubMed [PMID: 17599449](#)
- Cubero JM, Gallego P, Pavon M. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and atrial right-to-left shunt. Acta Cardiol. 2002;57(6):443-5. PubMed [PMID: 12542125](#)
- Dalal D, Nasir K, Bomma C, Prakasa K, Tandri H, Piccini J, et al. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia: a United States experience. Circulation. 2005;112(25):3823-32. PubMed [PMID: 16344387](#). [Texto completo](#)
- Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008;29(2):270-6. PubMed [PMID: 17916581](#). [Texto completo](#)
- Epstein AE, DiMarco JP, Ellenbogen KA, Estes NA 3rd, Freedman RA, Gettes LS, et al.; American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the ACC/AHA/NASPE 2002 Guideline Update for Implantation of Cardiac Pacemakers and Antiarrhythmia Devices); American Association for Thoracic Surgery; Society of Thoracic Surgeons. ACC/AHA/HRS 2008 Guidelines for Device-Based Therapy of Cardiac Rhythm Abnormalities: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the ACC/AHA/NASPE 2002 Guideline Update for Implantation of Cardiac Pacemakers and Antiarrhythmia Devices) developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery and Society of Thoracic Surgeons. J Am Coll Cardiol. 2008;51(21):e1-62. PubMed [PMID: 18498951](#). [Texto completo](#)
- European Heart Rhythm Association; Heart Rhythm Society, Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, et al.; American College of Cardiology; American Heart Association Task Force; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. ACC/AHA/ESC 2006 guidelines for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (Writing Committee to Develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death). J Am Coll Cardiol. 2006;48(5):e247-346. PubMed [PMID: 16949478](#). [Texto completo](#)
- Gatzoulis K, Protonotarios N, Anastasakis A, Tsatsopoulou A, Vlasseros J, Gialafos J, et al. Implantable defibrillator therapy in Naxos disease. Pacing Clin Electrophysiol. 2000;23(7):1176-8. PubMed [PMID: 10914377](#)
- Gemayel C, Pelliccia A, Thompson PD. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2001;38(7):1773-81. PubMed [PMID: 11738273](#). [Texto completo](#)
- Hamid MS, Norman M, Quraishi A, Firoozi S, Thaman R, Gimeno JR, et al. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. J Am Coll Cardiol. 2002;40(8):1445-50. PubMed [PMID: 12392835](#)

- Hermida JS, Minassian A, Jarry G, Delonca J, Rey JL, Quiret JC, et al. Familial incidence of late ventricular potentials and electrocardiographic abnormalities in arrhythmogenic right ventricular dysplasia. Am J Cardiol. 1997;79(10):1375-80. PubMed [PMID: 9165161](#)
- Iyer VR, Chin AJ. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia (ARVC/D). Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2013;163C(3):185-97. PubMed [PMID: 23824749](#)
- Jaoude SA, Leclercq JF, Coumel P. Progressive ECG changes in arrhythmogenic right ventricular disease. Evidence for an evolving disease. Eur Heart J. 1996;17(11):1717-22. PubMed [PMID: 8922921](#)
- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. Circulation. 2010;121(13):1533-41. PubMed [PMID: 20172911](#). [Texto completo](#)
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al.; American Heart Association; Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; Council on Epidemiology and Prevention. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. Circulation. 2006;113(14):1807-16. PubMed [PMID: 16567565](#). [Texto completo](#)
- McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. Br Heart J. 1994;71(3):215-8. PubMed [PMID: 8142187](#). [Texto completo](#)
- Nava A, Bauce B, Basso C, Muriago M, Rampazzo A, Villanova C, et al. Clinical profile and long-term follow-up of 37 families with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2000;36(7):2226-33. PubMed [PMID: 11127465](#). [Texto completo](#)
- Priori SG, Aliot E, Blomstrom-Lundqvist C, Bossaert L, Breithardt G, Brugada P, et al. Task Force on Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology. Eur Heart J. 2001;22(16):1374-450. PubMed [PMID: 11482917](#)
- Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, et al. 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(5):841-2. PubMed [PMID: 8598070](#). [Texto completo](#)
- Sen-Chowdhry S, Lowe MD, Sporton SC, McKenna WJ. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: clinical presentation, diagnosis, and management. Am J Med. 2004;117(9):685-95. PubMed [PMID: 15501207](#). [Texto completo](#)
- Wichter T, Borggrefe M, Haverkamp W, Chen X, Breithardt G. Efficacy of antiarrhythmic drugs in patients with arrhythmogenic right ventricular disease. Results in patients with inducible and noninducible ventricular tachycardia. Circulation. 1992;86(1):29-37. PubMed [PMID: 1617780](#). [Texto completo](#)

Más en la red

- Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Lancet. 2009 Apr 11;373(9671):1289-300. PubMed [PMID: 19362677](#)
- Fontaine G, Chen HS. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia back in force. Am J Cardiol. 2014 May 15;113(10):1735-9. PubMed [PMID: 24792741](#)
- Tichnell C, James CA, Murray B, Tandri H, Sears SF, Calkins H. Cardiology patient page. Patient's guide to arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy: past to present. Circulation. 2014 Sep 2;130(10):e89-92. PubMed [PMID: 25210100](#)

Autores

■ José María Cubero Gómez	Médico Especialista en Cardiología (1)
■ Mª Asunción Navarro Puerto	Médico Especialista en Medicina Interna (2)
■ Rocío Gómez Herreros	Médico Especialista en Medicina Interna (2)
■ Isabel Melguizo Moya	Médico Especialista en Medicina Interna (2)

(1) Unidad de Gestión Clínica de Cardiología. Hospital Universitario de Virgen del Rocío. Sevilla.
(2) Unidad de Gestión Clínica de Medicina Interna. Hospital Universitario de Valme. Sevilla.

Conflicto de intereses: No disponible.



Elsevier España S.L.U. © 2018. Todos los derechos reservados.

Esta web utiliza cookies. Para obtener mas información o denegar su uso, por favor visite la [Página de cookies](#).

[Términos y condiciones](#) - [Política de Privacidad](#) |

