

glándulas suprarrenales.

## CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ley Orgánica 15/2003 [Internet]. En: Jefatura del Estado (España). Boletín Oficial del Estado N° 283

(26 Nov 2003). Madrid: Agencia Estatal BOE [citado 12 Jul 2016]; 2003. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2003/11/26/pdfs/A41842-41875.pdf>

2. Basso C, Burke M, Fornes P, Gallagher PJ, de Gouveia RH, Sheppard M, *et al.* Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch.* 2008;452:11-8.
3. Oliva A, Brugada R, D'Aloja E, Boschi I, Partemi S, Brugada J, *et al.* State of the art in forensic investigation of sudden cardiac death. *Am J Forensic Med Pathol.* 2010;31:1-16.

# Actualización clínico-patológica en la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho

## *A clinico-pathological update in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy*

Dr. Gaetano Thiene✉, Dr. Kalliopi Pilichou, Dra. Stefania Rizzo, Dra. Marialuisa Valente y Dra. Cristina Basso

Departamento de Ciencias Cardíacas, Torácicas y Vasculares. Universidad de Padua. Padua, Italia.

Recibido: 18 de abril de 2017  
Aceptado: 18 de mayo de 2017

**Palabras clave:** Displasia ventricular derecha arritmogénica, Muerte súbita, Cardiología, Patología

**Key words:** *Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Sudden death, Cardiology, Pathology*

### Sr. Editor:

La miocardiopatía arritmogénica (MA) es una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada clínicamente por arritmias ventriculares potencialmente mortales y, desde el punto de vista patológico, por una distrofia adquirida y progresiva del miocardio ventricular con reemplazo fibrograso. Con una prevalencia estimada de 1:2000 - 1:5000, la MA se incluye entre las enfermedades raras. En la mayoría de los pacientes con esta afección está presente un trasfondo familiar consistente con un rasgo de herencia autosómico dominante, también se han informado variantes recesivas, asociadas o no con la queratodermia palmoplantar y el pelo lanoso. Los genes causantes de MA codifican principalmente componentes fundamentales de los desmosomas cardíacos y hasta 50% de los pacientes estudiados con esta enfermedad albergan mutaciones en uno

de ellos. También se han descrito mutaciones en genes no desmosomales en una minoría de pacientes con MA, que predisponen al mismo fenotipo o a un fenotipo superpuesto de la enfermedad.

La heterocigosidad compuesta o digenética se identificó en hasta un 25% de los portadores de la mutación del gen desmosomal causante de MA, lo que en parte explica la variabilidad fenotípica. En la patogénesis de la enfermedad se han implicado el tráfico anormal de proteínas intercelulares a los discos intercalados de los cardiomiocitos y las vías de señalización Wnt/ $\beta$ -catenina e Hippo. La muerte adquirida y progresiva de miocitos (por apoptosis o necrosis) generalmente comienza en las capas subepicárdicas y mediomurales hasta afectar al endocardio. La MA es una causa importante de muerte súbita en jóvenes y en atletas. El cuadro clínico puede incluir una fase subclínica, un evidente trastorno eléctrico o un fallo de bomba ventricular de

recho o biventricular. Puede presentarse fibrilación ventricular en cualquier etapa. Los estudios de correlación genotipo-fenotipo han permitido identificar variantes biventriculares y predominantes del ventrículo izquierdo, lo que refuerza el uso del término más amplio de MA.

Debido a que no existe una «prueba de oro» para llegar al diagnóstico de MA, se han combinado múltiples categorías de información diagnóstica y se han actualizado sus criterios recientemente, para mejorar la sensibilidad diagnóstica y mantener la especificidad. Entre las herramientas diagnósticas, la resonancia magnética cardíaca con contraste juega un papel importante en la detección de formas dominantes izquierdas de MA, incluso antes de que aparezcan las alteraciones morfofuncionales.

Los principales diagnósticos diferenciales son la taquicardia idiopática del tracto de salida del ventrículo derecho, la miocarditis, la sarcoidosis, la miocardiopatía dilatada, el infarto de ventrículo derecho, las cardiopatías congénitas con sobrecarga del ventrículo derecho y el corazón de atleta. Una prueba genética positiva en el paciente afectado con MA permite la identificación temprana de portadores asintomáticos mediante el cribado genético en cascada de los miembros de la familia. La estratificación del riesgo continúa siendo un desafío clínico importante y los fármacos antiarrítmicos, la ablación con catéter y el desfibrilador-cardioversor implantable constituyen las herramientas terapéuticas actualmente disponibles. La suspensión de la actividad deportiva salva vidas, ya que el esfuerzo es un desencadenante importante no solo de la inestabilidad eléctrica, sino también del inicio y la progresión de la enfermedad.

La exposición en este conclave tratará sobre el conocimiento actual de esta rara miocardiopatía, y se sugerirá un flujograma para los médicos de atención primaria, forenses, patólogos en general, y genetistas.

### CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

### BIBLIOGRAFÍA

1. Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Lancet*. 2009;373(9671):1289-300.
2. Basso C, Thiene G, Corrado D, Angelini A, Nava A, Valente M. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Dysplasia, dystrophy or myocarditis? *Circulation*. 1996;94(5):983-91.
3. Pilichou K, Thiene G, Bauce B, Rigato I, Lazzarini E, Migliore F, *et al*. Arrhythmogenic cardiomyopathy. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2016 [citado 30 Oct 2016];11:33. Disponible en: [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4818879/pdf/13023\\_2016\\_Article\\_407.pdf](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4818879/pdf/13023_2016_Article_407.pdf)
4. 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(3):129-33.
5. Thiene G. The research venture in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A paradigm of translational medicine. *Eur Heart J*. 2015;36(14):837-46.

## Función del Técnico de Anatomía Patológica en la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita

### *Function of the Pathological Anatomy Technician in the Sudden Death Risk-Assessment Unit*

Téc. Jennifer Sancho Jiménez✉, Téc. Yolanda Abellán Pinar, Dr. Jose L. Soler Liesa, Dra. Pilar Molina Aguilar y Dr. Jose M. Ortiz Criado

Instituto de Medicina Legal de Valencia, España.

Recibido: 18 de abril de 2017

*Palabras clave:* Técnicos medios en salud, Anatomía Patológica, Muerte súbita cardíaca,