

## #018 | Miocardiopatía dilatada y tormenta eléctrica en deportista de alto rendimiento con mutación del Gen DSG2

Julia Tabo<sup>1</sup>; Camila Gurascier<sup>1</sup>; Federico De La Rosa<sup>1</sup>; Pedro Trujillo<sup>1</sup>  
1 - Unidad Académica de Cardiología, Hospital de Clínicas.

### Introducción:

La miocardiopatía dilatada es la vía final común de múltiples patologías, cuya investigación etiológica tiene implicancias pronósticas y terapéuticas. Se presenta un caso clínico de miocardiopatía dilatada no isquémica que se manifiesta a forma de tormenta eléctrica y shock cardiogénico en paciente deportista de alto rendimiento, y su desafío diagnóstico.

### Historia clínica:

Sexo masculino, 21 años. Futbolista de tercera división. Asmático. Consulta en Emergencia por palpitaciones que lo despiertan por la noche, disnea de reposo y sudoración profusa. Durante la evaluación presenta síncope, recuperando conciencia con FC 200 cpm, PA 80/40 mmHg. ECG (figura 1) que evidencia TVS que requiere cardioversión eléctrica a 220 J con retorno a RS, reiterando TVS en 3 oportunidades. ECG basal (figura 2) evidencia QRS de 120 ms fraccionado de forma difusa, con eje eléctrico medio desviado a derecha, alteraciones de la repolarización y EV de diferentes morfologías. Evoluciona con inestabilidad hemodinámica y shock cardiogénico, con requerimiento de apoyo inotrópico y vasopresor. Se realizó manejo antiarrítmico farmacológico con amiodarona y betabloqueante, con buena evolución posterior e implante de CDAI previo al alta.

### Pruebas complementarias:

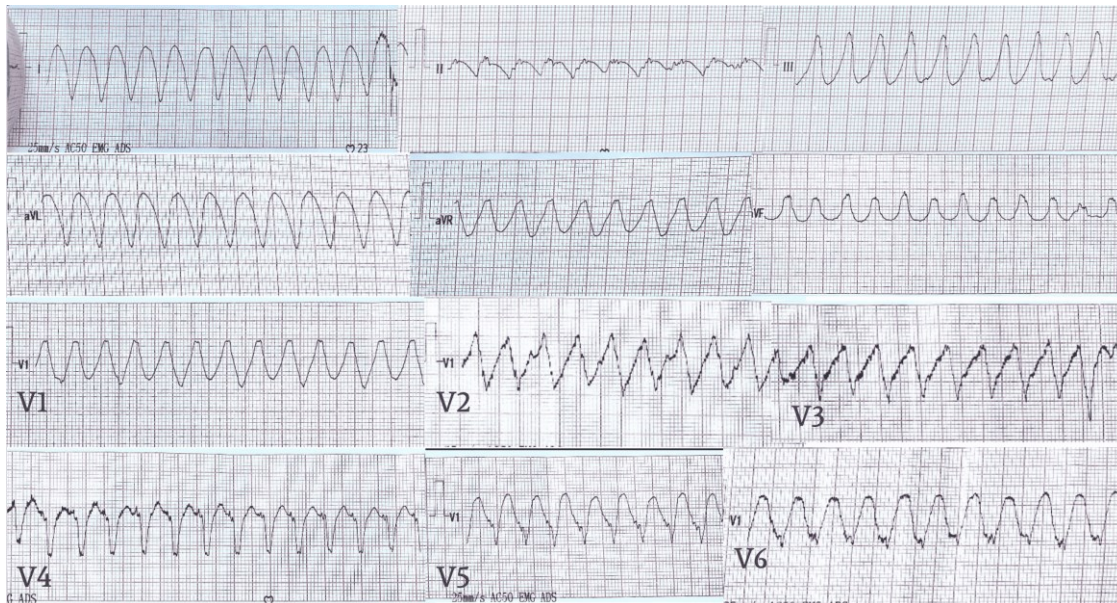


Figura 1

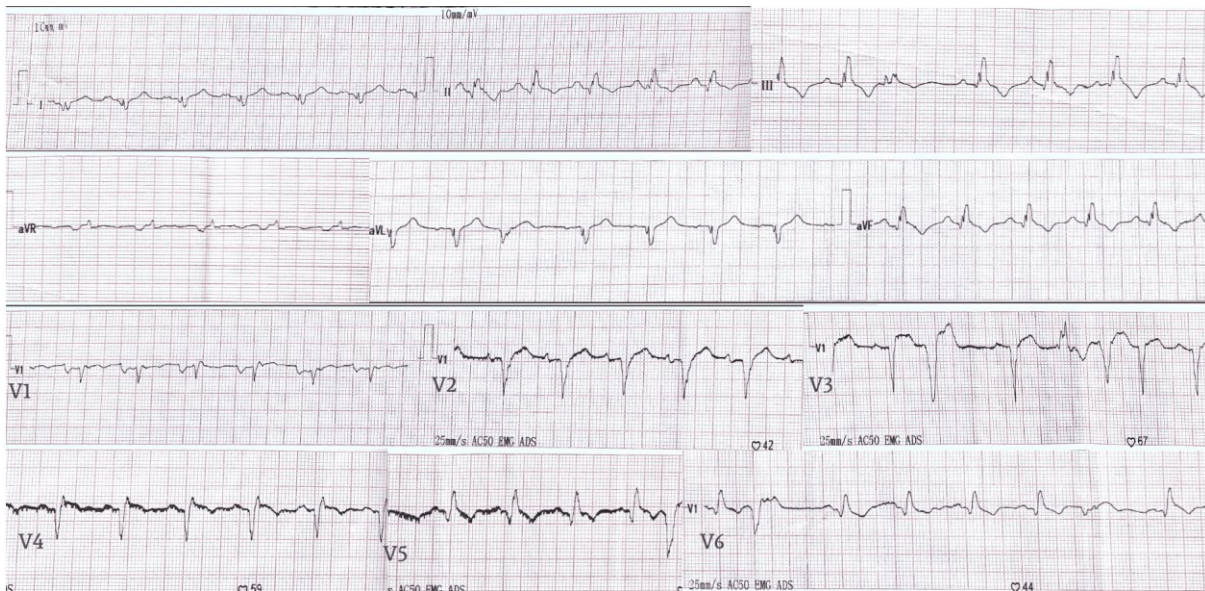


Figura 2

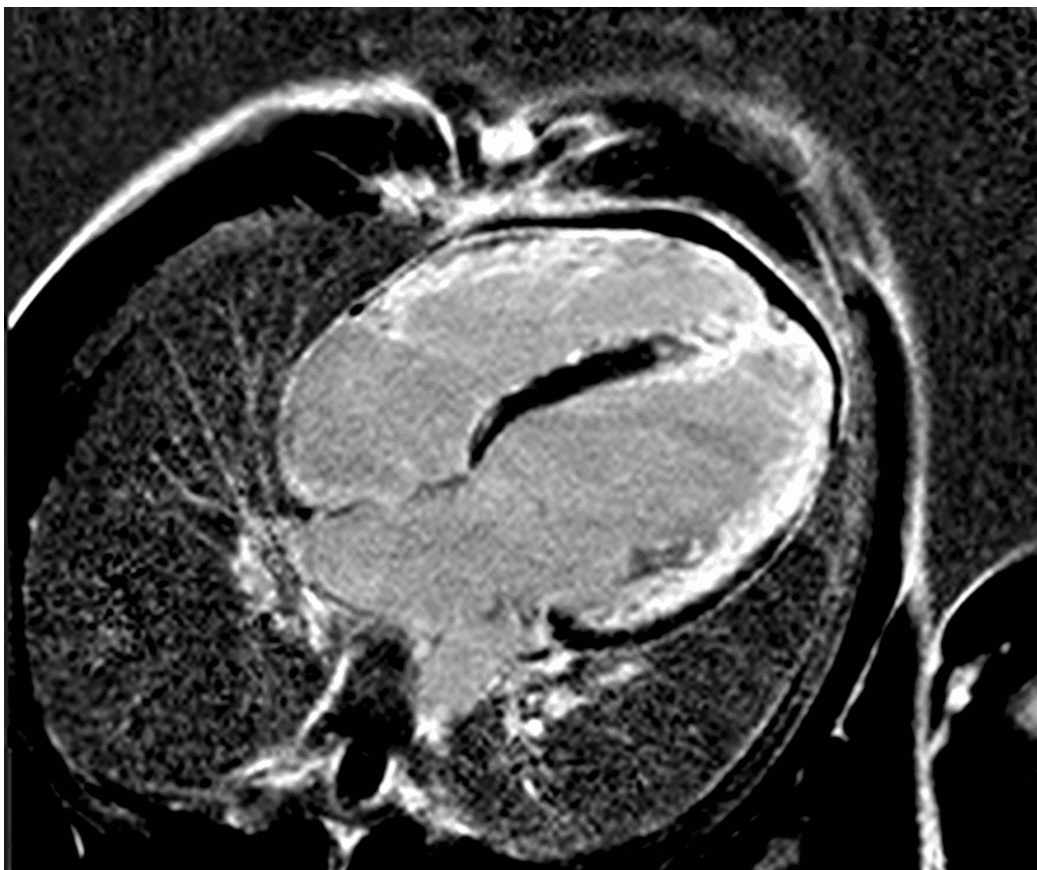


Figura 3.

## Diagnóstico:

El ETT evidencia VI dilatado con HVI excéntrica severa. Hipocontractilidad global difusa, aquinesia del ápex. FEVI 15%. Biauriculomegalia severa. VD disfuncionante. IMit leve secundaria. En la evaluación etiológica se realizan rutinas sanguíneas dentro de rango normal, se descartan causas tóxicas, metabólicas, e infecciosas. CACG no evidencia lesiones ni anomalías en el origen coronario. RNM cardiaca (figura 3) revela presencia de miocardiopatía dilatada de etiología no isquémica con función sistólica del VI moderadamente disminuida, con realce tardío con gadolinio muy extenso, subendocárdico y en algunos sectores transmural del VI compromete los sectores medios a nivel anterior, lateral e inferior y todos los segmentos apicales, no correspondiéndole con un territorio vascular; así como a nivel de apex y pared libre del VD. Dada la extensión del realce tardío con gadolinio corresponde a cardiopatía con alto riesgo arrítmico. Biopsia endomiocárdica destaca elementos inflamatorios crónicos inespecíficos. Panel genético identifica variante patogénica del gen DSG2, la cual no ha sido reportada previamente, así también como la variante en heterocigosis del gen MYBPC3. Se realiza mapeo con navegador que evidencia extensa fibrosis del VI, no reproduciendo arritmia, realizando ablación por radiofrecuencia para homogeneización de sustrato.

## Discusión:

La miocardiopatía dilatada no isquémica se caracteriza por la dilatación ventricular y disfunción sistólica, sin que puedan atribuirse a sobrecarga hemodinámica o enfermedad arterial coronaria. La RMC es fundamental para su diagnóstico y pronóstico, destacando el realce tardío con gadolinio y el análisis genético como elementos clave en la estratificación del riesgo. Este realce tardío de gadolinio se ha asociado con un mayor riesgo de mortalidad y eventos arrítmicos, especialmente en patrones múltiples de fibrosis. Un 50% de los casos tienen un componente hereditario, estando vinculada la mutación del gen DSG2 a la miocardiopatía arritmogénica del VD. Surge la interrogante si este caso pudiera corresponder a una forma severa de presentación de la enfermedad con compromiso ventricular izquierdo, y si la asociación de mutaciones genéticas podría explicar la presentación fenotípica.