

Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho: un “Popurrí” de nombres que crea confusión.

¿Cuál es lo verdadero o lo mejor o lo científicamente correcto?

En 1736 Giovanni Maria Lancisi¹ reportó una Familia con 4 generaciones de enfermedad recurrente caracterizada por palpitaciones, falla cardíaca, dilatación aneurismática del ventrículo derecho (VD) y muerte súbita.

Doscientos años después a raíz de la muerte súbita de un médico italiano jugando al tenis, comenzaron las fuertes investigaciones, que dieron su fruto en 1977 con la descripción realizada por Guy Fontaine, de la **Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho**^{2,3}, como una miopatía crónica y progresiva del VD, con atrofia miocárdica y reemplazo fibro-adiposo. Esta definición aludía a la etapa terminal de la enfermedad, y al comprobarse estadios precoces e intermedios de la misma, y compromiso genético, en el 2013 se acuñó el nombre de **Miocardopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho**⁴, como una miopatía crónica y progresiva, genéticamente determinada, con atrofia miocárdica, reemplazo fibro-graso y arritmia ventricular. Los mecanismos moleculares involucran la decodificación de los desmosomas (uniones celulares) de diferentes proteínas (plakoglobina, plakophilina-2, desmocollina-2, desmogleina-2 y desmoplakina)⁵.

Los posteriores hallazgos de compromiso del ventrículo izquierdo (VI) dieron lugar a las tres variantes descritas por Doménico Corrado: Dominante VD, Biventricular y Dominante VI. Ello motivó la denominación de **Miocardopatía Arritmogénica**⁶, como una familia de enfermedades con anomalías estructurales del miocardio (macro y microscópicamente determinadas, además de la imagen cardíaca) y arritmia ventricular. Ello englobó a la Miocardopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho y al compromiso izquierdo (escara aislada no-isquémica, Cardiomiopatía Dilatada Arritmogénica, Cardiomiopatía Arritmogénica dominante izquierda y la Cardiopatía Hipoquinética no dilatada), siendo excluidas la Miocardopatía Hipertrófica, Restrictiva y la Miocarditis.

El desarrollo genético llevó a proponer una clasificación clínico -patológica basada en dichos hallazgos, dividida en cuatro Clusters⁷, correspondiendo el número 1 a la Miocardopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho.

En 2019 la *Heart Rhythm Society* realiza un consenso de expertos sobre la evaluación, estratificación de riesgo y manejo terapéutico de la **Cardiomiopatía Arritmogénica**⁸, y, en concordancia con ello, Doménico Corrado y col⁹, en la evaluación de los criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial de la misma del año 2020, propone una clasificación etiológica, comprendiendo un amplio espectro de enfermedades de diferentes etiologías, que comprometen el VD, el VI o ambos, incluyendo a la Amiloidosis, Sarcoidosis, Enfermedad de Chagas y Miocardio no Compacto, desórdenes genéticos o no genéticos (sistémicos, infecciosos e inflamatorios), cuyo común denominador es la afectación miocárdica no isquémica, hipertensiva o valvular, y las arritmias ventriculares asociadas.

La pregunta es: ¿Qué estamos diagnosticando?

Como expresa el Dr. David Bluemke, en su comunicación personal, esta incomprensible “sopa alfabética de nombres” confunde a los profesionales. La **telaraña** de la **Cardiomiopatía Arritmogénica** crea una “red” que engloba todas las patologías cercanas a las condiciones arritmogénicas ventriculares, lo cual contradice los esfuerzos de los investigadores durante años en la búsqueda de los diagnósticos diferenciales entre ellas. La base de esta amplia “red” de patologías no relacionadas, es la más adecuada consideración del tratamiento por médicos especializados en arritmias cardíacas.

Otro aspecto de interés es ¿Cómo hacemos el diagnóstico?

Las Guías de la Task Force 2010¹⁰ fueron basadas en el diagnóstico del fenotipo original con dominancia derecha de la enfermedad. No incluyeron criterios específicos para el diagnóstico del compromiso VI y la más reciente variante reconocida de fenotipo del lado izquierdo¹¹. Otra peculiaridad no abordada, es del diagnóstico en la población pediátrica, que representa aproximadamente 1/6 de todas las Miocardiopatías Arritmogénicas.

Hay un sobrediagnóstico, debido a la inclusión de hallazgos genéticos moleculares no bien especificados, una inadecuada interpretación de los hallazgos electrocardiográficos y de las imágenes, y diagnósticos erróneos con otras enfermedades que imitan los fenotipos de la esta patología. Además de un subdiagnóstico, debido a la ausencia de los hallazgos de caracterización tisular por Resonancia Magnética Cardíaca.

Los **Criterios de Padua**¹² para el diagnóstico de la **Cardiomiopatía Arritmogénica**, publicados en el 2020, tienden a dar luz a varios aspectos referidos anteriormente.

En virtud de lo dicho previamente, creo que ha llegado el momento de que los expertos mundiales sobre esta desafiante patología, de difícil interpretación, puedan consensuar sobre dos aspectos fundamentales:

1. **Nomenclatura:** dejando de lado aspectos inherentes a las sub-especialidades involucradas, y tal vez lo más importante, de la misma forma que hubo que eliminar el compromiso sólo del VD en el nombre de la enfermedad, se debería reflexionar en dejar de contemplar la palabra "aritmogénica", dado que si bien es el signo más importante de la enfermedad, está lejos de ser exclusivo de la misma, y tiende a confundir más que a diferenciar. Tal vez, una denominación que involucre el compromiso molecular y/o histopatológico podría ser más clarificador. Sólo a título de ejemplo: Miocardiopatía Genética Fibro-adiposa (MGFA).
2. **Nueva Task Force actualizada:** que contemple todos los aspectos genéticos, diagnósticos actualizados, estratificación de riesgo, pronóstico, fenocopias y aspectos terapéuticos en la prevención de la Muerte Súbita.

Ello permitiría un gran avance en la unificación de criterios, y dar claridad a la comunidad médica.

Salvador Spina

*Director del Laboratorio de Ecocardiografía del Hospital Aeronáutico Central, Bs As, Argentina.
Asesor del Servicio de Cardiología, Hospital Aeronáutico Central, Bs As, Argentina.
Co-Director de la Revista RETIC.
Director de la Carrera de Especialista en Cardiología, Universidad de Bs As.
Board de la Sociedad Interamericana de Cardiología (SIAC).
Past Presidente SISAC.*

Correspondencia

Salvador Spina
salvadorvspina@gmail.com

Citar como: Spina S. Displasia arritmogénica del ventrículo derecho: un "popurrí" de nombres que crea confusión. RETIC. 2022(Abril); 5 (1): I-IV. doi: 10.37615/retic.v5n1a1

Cite this as: Spina S. Arrhythmogenic dysplasia of the right ventricle: a "potpourri" of names that creates confusion RETIC. 2022 (April); 5 (1): I-IV. doi: 10.37615/retic.v5n1a1

Referencias

1. Lancisii Johannis Mariae. De motu cordis et aneurysmatibus, opus postumum in duas partes divisum juxta exemplar Romanum. A secretari Cubiculo. Archiatri Pontificii. Superiorum Facultate. 1736. Excudebat Felix-Carolus Musca. Collection, bncfirenze; europeanlibraries. Book from the collections of National Central Library of Florence.
2. Fontaine G, Guiraudon G, Frank R. Stimulation studies and epicardial mapping in VT: Study of mechanisms and selection for surgery. En: Hulbertus HE, editor. Reentrant arrhythmias. Lancaster, PA: MTP Publishers, 1977; 334-35.
3. Josep Brugada^a, Lluís Mont^a, Ramón Brugada^a Vol. 50 Núm. 8. **Displasia arritmogénica del ventrículo derecho** Unidad de Arritmias. Instituto Cardiovascular. Hospital Clínic i Provincial. Universidad de Barcelona. Rev Esp Cardiol. 1997;50:541-7.
4. Izurieta C, Curotto-Grasiosi J, Rocchinotti M, Torres MJ, Moranchel M, Cañas S, *et al*. Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho. Breve revisión de la literatura a propósito de un caso. Arch Cardiol Mex. 2013;83(4):282-8.
5. Cristina Basso¹, Domenico Corrado, Frank I Marcus *et col*. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Lancet. 2009 Apr 11;373(9671):1289-300.
6. Perry M. Elliott, Aris Anastasakis, Angeliki Asimaki, Cristina Basso, Barbara Bauce, Matthew A. Brooke, Hugh Calkins, Domenico Corrado *et col*. Definition and treatment of arrhythmogenic cardiomyopathy: an updated expert panel report. European Journal of Heart Failure (2019).
7. Liang Chen, Jiangping Song, Xiao Chn *et col*. A novel genotype-based clinicopathology classification of arrhythmogenic cardiomyopathy provides novel insights into disease progression. Eur Heart J, Volume 40, Issue 21, 1 June 2019, Pages 1690–1703.
8. Jeffrey A Towbin MD, William J McKenna MD, Dominic J Abrams *et col*. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy: executive summary. Heart Rhythm, Vol 16, No 11, November 2019
9. Domenico Corrado MD, Peter J van Tintelen MD, William J McKenna MD *et col*. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evaluation of the current diagnostic criteria and differential diagnosis. Eur Heart J (2019), Volume 0. 1-16.
10. Frank I Marcus MD, William J McKenna MD, Duane Sherrill PhD, Cristina Basso MD *et col*. Diagnosis of Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia. Proposed Modification of the Task Force Criteria. Circulation 2010; 121:1533-1541.
11. Domenico Corrado MD, Cristina Basso MD. Arrhythmogenic left ventricular cardiomyopathy. Heart 2021; 0:1-11.
12. Domenico Corrado MD, Martina Perazzolo Marra MD, Alessandro Zorzi MD, *et col*. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. International Journal of Cardiology, 2020; Jun 1.

