



Revista Argentina de Cardiología Argentine Journal of Cardiology

Abril 2026 | Vol. 94 SUPL. 4

ISSN 0034-7000

www.rac.sac.org.ar

Consenso de Muerte Súbita



REVISTA ARGENTINA DE CARDIOLOGÍA

ORGANO CIENTÍFICO DE LA SOCIEDAD ARGENTINA DE CARDIOLOGÍA

COMITÉ EDITOR

Director

JORGE THIENER
Instituto Universitario CEMIC, CABA

Director Adjunto

CLAUDIO C. HIGA
Hospital Alemán, CABA

Directores Asociados

ERNESTO DURONTO
Fundación Favalaro, CABA
JUAN PABLO COSTABEL
Instituto Cardiovascular de Buenos Aires, CABA
WALTER M. MASSON
Instituto Universitario Hospital Italiano, CABA
JAVIER GUETTA
Instituto Universitario CEMIC, CABA
GASTÓN RODRÍGUEZ GRANILLO
Instituto Médico ENER, Clínica La Sagrada Familia (CABA)
SÁNDRA SWIESZKOWSKI
Hospital de Clínicas José de San Martín, CABA

Editor de Ciencias básicas

BRUNO BUCHHOLZ
Universidad de Buenos Aires

Vocales

MARIANO FALCONI
Instituto Universitario Hospital Italiano, CABA
LUCRECIA BURGOS
Instituto Cardiovascular de Buenos Aires, CABA
JOSÉ LUIS BARISANI
Hospital Presidente Perón, Avellaneda, Buenos Aires
JORGE CARLOS TRAININI
Hospital Presidente Perón, Avellaneda, Buenos Aires
GUILLERMO ERNESTO LINIADO
Hospital Argerich, CABA
ELIÁN GIORDANINO
Clínica Las Condes, Santiago de Chile
MARIANO TREVISÁN
Sanatorio San Carlos, Bariloche, Río Negro
BIBIANA MARÍA DE LA VEGA
Hospital Zenón Santillán, Universidad Nacional de Tucumán

Consultor en Estadística, Buenos Aires

JAVIER MARIANI
Hospital El Cruce, Buenos Aires

Coordinación Editorial

PATRICIA LÓPEZ DOWLING

COMITÉ HONORARIO

MARCELO V. ELIZARI (ARGENTINA)
GUILLERMO KREUTZER (ARGENTINA)
JOSÉ NAVIA (ARGENTINA)

COMITÉ EDITOR INTERNACIONAL

AMBROSIO, GIUSEPPE (ITALIA)
University of Perugia School of Medicine, Perugia
ANTZELEVITCH, CHARLES (EE.UU.)
Masonic Medical Research Laboratory
BADIMON, JUAN JOSÉ (EE.UU.)
Cardiovascular Institute, The Mount Sinai School of Medicine
BARANCHUK, ADRIÁN (CANADÁ)
Queen's University, Kingston
BAZÁN, MANUEL (CUBA)
INCOR, La Habana
BLANKSTEIN, RON
Harvard Medical School (EE.UU.)
BRUGADA, RAMÓN (ESPAÑA)
Cardiology Department, The Thorax Institute, Hospital Clinic, University of Barcelona, Barcelona
CABO SALVADOR, JAVIER
Departamento de Ciencias de la Salud de la Universidad de Madrid UDIMA (ESPAÑA)
CAMIM, JOHN (GRAN BRETAÑA)
British Heart Foundation, St. George's University of London
CARRERAS COSTA, FRANCESC (ESPAÑA)
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona
CHACQUES, JUAN CARLOS (FRANCIA)
Pompidou Hospital, University of Paris Descartes, Paris
DEMARIA, ANTHONY N. (EE.UU.)
UCSD Medical Center, San Diego, California
DI CARLI, MARCELO (EE.UU.)
Harvard Medical School, Boston, MA
EVANGELISTA MASIP, ARTURO (ESPAÑA)
Instituto Cardiológico. Quirónsalud-Teknon, Barcelona
EZEKOWITZ, MICHAEL (EE.UU.)
Lankenau Medical Center, Medical Science Building, Wynnewood, PA
FEIGENBAUM, HARVEY (EE.UU.)
Indiana University School of Medicine, Indianapolis
FERRARI, ROBERTO (CANADÁ)
University of Alberta, Edmonton, Alberta
FERRARIO, CARLOS (EE.UU.)
Wake Forest University School of Medicine, Winston-Salem
FLATHER, MARCUS (GRAN BRETAÑA)
Royal Brompton and Harefield NHS Foundation Trust and Imperial College London
FUSTER, VALENTIN (EE.UU.)
The Mount Sinai Medical Center, New York
GARCÍA FERNÁNDEZ, MIGUEL ÁNGEL (ESPAÑA)
Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Medicina
JUFFÉ STEIN, ALBERTO (ESPAÑA)
Department of Cardiology, A Coruña University Hospital, La Coruña
KASKI, JUAN CARLOS (GRAN BRETAÑA)
St. George's University of London, Cardiovascular Sciences Research Centre, Cranmer Terrace, London
KHANDERIA, BIJOY (EE.UU.)
Aurora Cardiovascular Services
KRUCOFF, MITCHELL W. (EE.UU.)
Duke University Medical Center, Durham
LÓPEZ SENDÓN, JOSÉ LUIS (ESPAÑA)
Hospital Universitario La Paz, Instituto de Investigación La Paz, Madrid
LUSCHER, THOMAS (SUIZA)
European Heart Journal, Zürich Heart House, Zürich, Switzerland
MARZILLI, MARIO (ITALIA)
Cardiothoracic Department, Division of Cardiology, University Hospital of Pisa
MAURER, GERALD (AUSTRIA)
Univ.-Klinik für Psychiatrie und Psychotherapie I, Christian-Doppler-Klinik, Salzburg
MOHR, FRIEDRICH (ALEMANIA)
Herzzentrum Universität Leipzig, Leipzig
NANDA, NAVIN (EE.UU.)
University of Alabama at Birmingham, Birmingham
NEUBAUER, STEFAN
University of Oxford and John Radcliffe Hospital (GRAN BRETAÑA)
NILSEN, DENNIS (NORUEGA)
Department of Cardiology, Stavanger University Hospital, Stavanger
PALACIOS, IGOR (EE.UU.)
Massachusetts General Hospital
PANZA, JULIO (EE.UU.)
MedStar Washington Hospital Center, Washington, DC
PICANO, EUGENIO (ITALIA)
Institute of Clinical Physiology, CNR, Pisa
PINSKI, SERGIO (EE.UU.)
Cleveland Clinic Florida
RASTAN, ARDAWAN (ALEMANIA)
Universitäts-Herzzentrum Freiburg-Bad Krozingen
SERRUYS, PATRICK W.
Imperial College (GRAN BRETAÑA)
SICOURI, SERGE (EE.UU.)
Masonic Medical Research Laboratory, Utica
THEROUX, PIERRE (CANADÁ)
University of Toronto, Ontario
TOGNIONI, GIANNI (ITALIA)
Consorzio Mario Negri Sud, Santa Maria Imbaro, Chieti
VENTURA, HÉCTOR (EE.UU.)
Ochsner Clinical School-The University of Queensland School of Medicine, New Orleans
WIELGOSZ, ANDREAS (CANADÁ)
University of Calgary, Calgary, Alberta
ZIPES, DOUGLAS (EE.UU.)
Indiana University School of Medicine, Indianapolis

SOCIEDAD ARGENTINA DE CARDIOLOGÍA

COMISIÓN DIRECTIVA

Presidente

SERGIO BARATTA

Presidente Electo

MIRTA DIEZ

Vicepresidente 1°

MARIANO FALCONI

Vicepresidente 2°

CHRISTIAN SMITH

Secretario

IVÁN CONSTANTIN

Tesorero

YANINA CASTILLO COSTA

Prosecretario

ANALÍA AQUIERI

Protesorero

MIGUEL SCHIAVONE

Vocales Titulares

GABRIELA SONIA ZEBALLOS

KAREN WAISTEN

SUSANA LLOIS

FERNANDO GONZÁLEZ PARDO

Vocal Suplentes

MIRIAM G. DÍAZ

CLAUDIA G. BUCAY

NEIVA MACIEL

JULIO BISUTTI

Presidente Anterior

PABLO STUTZBACH

Revista Argentina de Cardiología

La Revista Argentina de Cardiología es propiedad de la Sociedad Argentina de Cardiología.

ISSN 0034-7000 ISSN 1850-3748 versión electrónica - Registro de la Propiedad Intelectual en trámite

Full English text available. Indexada en SciELO, Scopus, Embase, LILACS, Latindex, Redalyc, Dialnet y DOAJ. Incluida en el Núcleo Básico de Revistas Científicas Argentinas del CONICET.

VOL 94 SUPLEMENTO 4 2026

Dirección Científica y Administración

Azcuénaga 980 - (1115) Buenos Aires / Tel.: 4961-6027/8/9 / Fax: 4961-6020 / e-mail: revista@sac.org.ar / web site: www.sac.org.ar

Atención al público de lunes a viernes de 13 a 20 horas

CONSENSO DE MUERTE SÚBITA

Director

Enrique Oscar Retyk^{MTSAC}

Coordinación General

Andrés Bochoeyer^{MTSAC}

Coordinadores

Juan Cruz López Diez^{MTSAC}

Juan Manuel Vergara

Claudio de Zuloaga^{MTSAC}

Ricardo Speranza

David Doiny^{MTSAC}

Claudio Hadid^{MTSAC}

Mario Fitz Maurice^{MTSAC}

Ivan Tello Santa Cruz^{MTSAC}

Gustavo Iralde

Luis Barja^{MTSAC}

Alberto Sciegata^{MTSAC}

Hernan Surachi

Comité de Redacción

Gustavo Costa

Carlos Giudici Costa^{MTSAC}

Camila Olivera

Nicolás Martinenghi^{MTSAC}

Estela Falconi

Alejandro Estrada

Eliana Aversa

Luis Gómez

Macarena De Zan^{MTSAC}

Luciano Di Stefano

Leonardo Celano^{MTSAC}

Alonso Papantoniou

Diego Arakaki

Fernando Di Tommaso^{MTSAC}

Janina Moino

Lucas Alexander Feole

Marianna Guerchicoff

Nicolás Vecchio

Javier César Barcos^{MTSAC}

Juan Manuel Aboy^{MTSAC}

Gerson Revollo Mamani

Mateo Bivort Haiek

Sebastián Maldonado

Mónica Benjamin^{MTSAC}

Jose Moltedo^{MTSAC}

Jorge Scaglione

Comité de Revisión

Mauricio Abello^{MTSAC}

César Cáceres Monie^{MTSAC}

Dario Di Toro^{MTSAC}

Sergio Dubner^{MTSAC}

Alberto Giniger^{MTSAC}

José Luis Gonzalez^{MTSAC}

Carlos Labadet^{MTSAC}

Néstor López Cabanillas^{MTSAC}

Claudio Militello^{MTSAC}

Oscar Oseroff

Los autores recomiendan citar este documento de esta forma:

Retyk EO, Bochoeyer A, López Diez JC, Doiny D, Iralde G, y cols.. Consenso de Muerte Súbita 2026. Rev Argent Cardiol 2026;94 (Suplemento 4): 1-62.
<https://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v94.s4>

CONSENSO DE MUERTE SÚBITA
SOCIEDAD ARGENTINA DE CARDIOLOGÍA
ÁREA DE CONSENSOS Y NORMAS

Director

Santiago Lynch^{MTSAC}

Sub-Director

Guadalupe Pagano

Secretaria

Paola Rojas

Vocales

Juan Martín Alfonso

Gustavo Castiello

Ana Malio

Ramiro García Manghi

Carlos Ruano

Comité Asesor

Maximiliano de Abreu^{MTSAC}

Gustavo Giunta^{MTSAC}

Mario Spennato^{MTSAC}

Las opiniones, pautas o lineamientos contenidos en los Consensos o Recomendaciones han sido diseñados y planteados en términos genéricos, a partir de la consideración de situaciones concebidas como un modelo teórico. Allí se describen distintas hipótesis alternativas para arribar a un diagnóstico, a la definición de un tratamiento y/o prevención de una determinada patología. De ningún modo puede interpretarse como un instructivo concreto ni como una indicación absoluta. La aplicación específica en el paciente individual de cualquiera de las descripciones generales obrantes en los Consensos o Recomendaciones dependerá del juicio médico del profesional interviniente y de las características y circunstancias que se presenten en torno al caso en cuestión, considerando los antecedentes personales del paciente y las condiciones específicas de la patología por tratar, los medios y recursos disponibles, la necesidad de adoptar medidas adicionales y/o complementarias, etc. La evaluación de estos antecedentes y factores quedará a criterio y responsabilidad del médico interviniente en la decisión clínica final que se adoptará.



Índice

Introducción	1
1. Cardiopatía isquémica.....	2
2. Cardiopatía no isquémica.....	7
3. Miocardiopatía chagásica.....	10
4. Miocardiopatía arritmogénica	15
5. Miocardiopatía hipertrófica	20
6. Síndrome de Brugada	24
7. Síndrome de QT largo.....	31
8. Prolapso de válvula mitral y ventrículo izquierdo no compacto prolapso de válvula mitral arritmogénica	43
9. Síndromes arritmogénicos	45
10. Muerte súbita en pediatría	54
11. Uso de chaleco desfibrilador y desfibrilador externo automático	59

Abreviaturas y Acrónimos

ARF	Ablación por radiofrecuencia
AV	Arritmias ventriculares
BB	Betabloqueantes
BRI	Bloqueo de rama izquierda
CF	Capacidad funcional
CC	Cardiopatías congénitas
CDI	Cardiodesfibrilador implantable
CDI-SC	Cardiodesfibrilador implantable-subcutáneo
CHD	Chaleco desfibrilador
DAP	Desfibrilador de acceso público
DAA	Drogas Anti-Arrítmicas
DEA	Desfibrilador externo automático
EAT	Estimulación anti-taquicardia
ECG	Electrocardiograma
EEF	Estudio electrofisiológico
EGM	Electrogramas
EPOC	Enfermedad pulmonar obstructiva crónica
EVP	Estimulación ventricular programada
EV	Extrasístole ventricular
FA	Fibrilación auricular
FC	Frecuencia cardíaca
FEY	Fracción de eyección
FEVI	Fracción de eyección del ventrículo izquierdo
FV	Fibrilación ventricular
FVI	Fibrilación ventricular idiopática
IC	Insuficiencia cardíaca
ICC	Insuficiencia cardíaca congestiva
IAM	infarto agudo de miocardio
LC	Longitud de ciclo
MA	Miocardiopatía arritmogénica
MABV	Miocardiopatía arritmogénica biventricular
MAVD	Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho
MNDVI	Miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo
MCD	Miocardiopatía dilatada
MCDNI	Miocardiopatía dilatada no isquémica
MChC	Miocardiopatía chagásica crónica
MCH	Miocardiopatía hipertrófica
MCI	Monitorización cardíaca implantable
MS	Muerte súbita
NYHA	New York Heart Association
QT	Intervalo QT
QTc	Intervalo QT corregido
RP	Repolarización precoz
RMC	Resonancia magnética cardíaca
RTG	Realce tardío con Gadolinio
SB	Síndrome de Brugada
SQTC	Síndrome de QT corto
SQTL	Síndrome de QT largo
SRP	Síndrome de Repolarización precoz
TdP	Torsión de punta

TMO	tratamiento médico óptimo
TRC	Terapia de resincronización cardíaca
TRC-D	Terapia de resincronización cardíaca con Desfibrilador
TSV	Taquicardia supraventricular
TSVD	Tracto de salida del ventrículo derecho
TSVI	Tracto de salida del ventrículo izquierdo
TV	Taquicardia ventricular
TVMS	Taquicardia ventricular monomorfa y sostenida
TVNS	Taquicardia ventricular no sostenida
TVPC	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
VD	Ventrículo derecho
VI	Ventrículo izquierdo
VINC	Ventrículo izquierdo no compacto

Consenso de Muerte Súbita

INTRODUCCIÓN

La prevención de la muerte súbita representa un gran desafío para la comunidad médica en general y hace que pese una gran responsabilidad sobre los especialistas en la materia. Siguiendo este espíritu de compromiso es que a través de las Sociedades Científicas hemos creado un grupo de trabajo para discutir y establecer consensos sobre los aspectos más relevantes del tema.

Este Consenso es fruto del esfuerzo conjunto del Área de Normatizaciones y Consensos, como también del Consejo de Electrofisiología de la Sociedad Argentina de Cardiología. En el año 2012 fue publicado el primer consenso de MS con la evidencia disponible. En todos estos últimos años una importante parte de las recomendaciones se han consolidado, y el paso del tiempo no ha hecho otra cosa que robustecer la evidencia de la mano de la experiencia y observación clínica. Sin embargo, para algunas situaciones específicas en prevención primaria, la aparición de nuevos trabajos publicados hacen necesaria la revisión y discusión de los conceptos volcados en nuestro consenso del año 2012.

En el capítulo de Cardiopatía no isquémica hemos incorporado la revisión de las formas de miocardiopatías de origen genético, como así también el rol de la resonancia magnética cardíaca para la estratificación de riesgo. A su vez, la publicación del estudio DANISH y nuevos meta-análisis actualizados incorporando esta información, hace necesaria una nueva mirada sobre las estrategias de prevención primaria. Sigue estando presente y actualizadas las recomendaciones en la enfermedad de Chagas, que es un tema de gran interés para nuestra región. El capítulo de Displasia Arritmogénica de VD que se denomina ahora Miocardiopatía Arritmogénica, describe la nueva clasificación y formas de presentación de esta entidad. Hubo novedades y actualizaciones en el campo de la Miocardiopatía Hipertrófica, con nuevas variables predictores de riesgo; como así también sobre la utilidad de la resonancia magnética cardíaca.

Quizás el Síndrome de QT Largo ha sido el que ha experimentado los cambios mas importantes y relevantes en estos últimos 13 años. Mas allá de criterios diagnósticos y de riesgo que se han revisado, existió un importante avance en el conocimiento genético que nos propusimos incorporar. En el capítulo de Síndrome de Brugada van a encontrar también un desarrollo detallado de consideraciones y recomendaciones. Hemos incorporado un capítulo de Miocardio no compacto y de Prolapso de Válvula Mitral para analizar los aspectos de la muerte súbita en estas entidades. Así mismo, bajo Síndromes Arritmogénicos se puede leer sobre diferentes enfermedades como TV Catecolaminérgica, Repolarización Precoz y Arritmias de la banda moderadora. Las recomendaciones para la prevención de muerte súbita en pediatría siguen presentes en el Consenso y pueden ser fuente de consulta para colegas que atienden y toman decisiones en esta población.

Por último, en esta actualización del 2025 hicimos un apartado sobre las consideraciones del uso del Chaleco Cardioversor-Defibrilador, y una guía de indicaciones y recomendaciones del DEA (defibrilador externo automático)

El objetivo es entregar un documento que el médico (cardiólogo, clínico, pediatra o electrofisiólogo) pueda utilizar como herramienta para encontrar la información indispensable para la toma de decisiones. También el colega podrá encontrar pautas para seleccionar la mejor estrategia en la estratificación del riesgo y las recomendaciones terapéuticas para la prevención adecuada de la MS.

En cada uno de los temas del Consenso se expresa la clase de recomendación de acuerdo con la siguiente clasificación:

- **Clase I:** condiciones para las cuales para existe evidencia y/o acuerdo general en que el procedimiento o tratamiento es beneficioso, útil y efectivo.
- **Clase II:** condiciones para las cuales existe evidencia conflictiva y/o divergencias de opinión acerca de la utilidad/eficacia del procedimiento o tratamiento.

Clase IIa: el peso de la evidencia/opinión es a favor de la utilidad/eficacia.

Clase IIb: la utilidad/eficacia está menos establecida por la evidencia/opinión.

- **Clase III:** condiciones para las cuales existe evidencia y/o acuerdo general en que el procedimiento o tratamiento no es útil/efectivo y en algunos casos puede llegar a ser perjudicial.

Asimismo, si bien en muchos de los temas no existe bibliografía adecuada, se hace referencia al nivel de evidencia sobre la cual se basa la recomendación consensuada, de acuerdo con el siguiente esquema de clasificación:

- **Nivel de evidencia A:** evidencia sólida, proveniente de estudios clínicos aleatorizados o metaanálisis. Múltiples grupos de poblaciones en riesgo (3-5) evaluados. Consistencia general en la dirección y la magnitud del efecto.
- **Nivel de evidencia B:** evidencia derivada de un solo estudio clínico aleatorizado o grandes estudios no aleatorizados. Grupos limitados (2-3) de poblaciones en riesgo evaluadas.

– **Nivel de evidencia C:** consenso u opinión de expertos y/o estudios pequeños, estudios retrospectivos, registros.

Por lo comentado hasta aquí, aspiramos a que este completo Consenso realmente se transforme en un texto de referencia para todos los cardiólogos y en una guía para la toma de decisiones.

1. CARDIOPATÍA ISQUÉMICA

De todas las muertes extrahospitalarias, la incidencia de MS en algunos reportes es de aproximadamente 30 cada 100 000 habitantes adultos, y el 32% de los eventos fueron atribuidos a enfermedad coronaria. El 25% de las MS se producen en individuos asintomáticos previamente y cerca del 50% ocurren en personas sin enfermedad coronaria conocida, como primer episodio. De acuerdo con estudios anatómo-patológicos, la aparición de un nuevo evento coronario sería responsable de al menos la mitad de las MS. El 50% de aquellos pacientes resucitados que pudieron ser interrogados refirió algún tipo de síntomas, predominantemente disnea o angor dentro de las 4 semanas previas al evento.

Es entonces que se plantea un enfoque terapéutico diferenciado:

1. En la población sin claros marcadores de riesgo de MS el tratamiento es el control de los factores de riesgo coronario, la consulta temprana ante la sospecha de síntomas de cardiopatía, la capacitación en la asistencia del paro cardiorrespiratorio y la disponibilidad de desfibriladores en sitios de alta concentración de personas.
2. Prevención en los subgrupos de mayor riesgo en quienes se justifica la adopción de medidas activas. En consecuencia la primera limitación que presentan las terapéuticas activas para prevenir la MS es que pueden aplicarse sólo a un pequeño porcentaje de quienes la presentarán.

Diversos estudios han evaluado la utilidad del uso del CDI en prevención primaria para MS en paciente con cardiopatía isquémica. En la Tabla 1 se resumen los aspectos más relevantes de esos estudios.

El estudio MADIT I (1) fue el primero en demostrar la utilidad de los dispositivos en prevención primaria. Se incluyeron pacientes postinfarto con FEVI <36% y TV no sostenida, sin indicación de revascularización. A estos pacientes se les practicaba un EEF y, si se inducían AV sostenidas que no se suprimían con procainamida, se les implantaba un CDI o seguían tratamiento convencional. Se reclutaron 196 pacientes (95 CDI y 101 tratamiento convencional) y, durante un seguimiento promedio de 27 meses, la terapia con CDI se asoció con una disminución significativa de la mortalidad, del 54% en valor relativo (15 muertes en el grupo CDI y 39 en el grupo tratamiento convencional; $p = 0,009$). A pesar de que el estudio MADIT incluyó un escaso número de pacientes, con un tiempo de seguimiento prolongado y con diferencias en el tratamiento farmacológico instaurado entre los grupos, fue un trabajo pionero en prevención primaria. El estudio CABG-PATCH (2) evaluó el efecto del implante de un CDI epicárdico en el momento de la revascularización miocárdica quirúrgica en pacientes con FEVI $\leq 35\%$ y anomalías en el ECG de señal promediada. Luego de 4 años de seguimiento no se observó beneficio con la terapia con CDI, lo que sugiere un beneficio de la revascularización y la disminución del riesgo para estos pacientes.

El estudio MUSTT (3) incluyó una población de pacientes similar a las del MADIT I; en un grupo se realizaba tratamiento antiarrítmico guiado por la inducibilidad de TV en el EEF y el otro grupo no recibió tratamiento. El seguimiento fue de 60 meses. El tratamiento guiado por el EEF redujo significativamente la mortalidad arrítmica y cardíaca a los 24 y a los 60 meses de seguimiento. Ese beneficio se atribuyó al uso del CDI, que fue implantado en el 58% de estos últimos pacientes. El registro MUSTT (4) mostró una mortalidad alta a los 5 años en los pacientes sin arritmia ventricular inducible, la cual fue ligeramente inferior a la de aquellos inducibles, pero significativamente más alta que la del grupo tratado con CDI. Esto sugiere que tales pacientes podrían haberse beneficiado con un CDI y que la EVP es un mal parámetro para estratificar el riesgo en este tipo de pacientes, dando lugar a estudios diseñados con criterios de inclusión más amplios.

El estudio MADIT II (5) fue un estudio bisagra en el concepto de prevención primaria de MS, ya que es el primero que no considera la presencia de arritmia ventricular como criterio de inclusión, y fueron seleccionados los pacientes con antecedentes de infarto de miocardio (IAM) previo >1 mes de evolución y con una FEVI $\leq 30\%$. En forma prospectiva se asignó una rama a CDI y la otra a tratamiento convencional, en una proporción 3:2. El objetivo primario del estudio fue muerte por cualquier causa. Se incluyeron 1232 pacientes que fueron seguidos en promedio durante 20 meses. El estudio se suspendió prematuramente por alcanzar el objetivo de eficacia del CDI, con una tasa de mortalidad total del 14,2% en el grupo CDI versus el 19,8% en el grupo tratamiento convencional (HR 0,69, IC 95% 0,51-0,93; $p = 0,016$).

El estudio DINAMIT (6) evaluó el implante de un CDI en la fase temprana luego de un infarto (6-40 días, media 18 días). Si bien se obtuvo una reducción significativa de la muerte arrítmica con el CDI (HR 0,42; $p = 0,009$), la mortalidad total fue similar en ambos grupos de tratamiento ($p = 0,66$). Esto se debió a un aumento significativo de la muerte no arrítmica (HR 1,75; $p = 0,02$), quizá por un mecanismo de competencia de mortalidad donde, al disminuir la muerte arrítmica, aumenta necesariamente la muerte por progresión de la ICC.

El estudio SCD-HeFT (7) enroló 2521 pacientes con disfunción ventricular izquierda (FEVI $\leq 35\%$) de etiología isquémica y no isquémica que estuvieran en IC CF II-III, a pesar de recibir tratamiento médico óptimo.

Los pacientes fueron aleatorizados a tres grupos de tratamiento: CDI unicameral (n = 829), amiodarona (n = 845) y placebo (n = 847). Luego de un período de seguimiento de 45 meses, 666 pacientes (26,4%) alcanzaron el punto final primario (mortalidad total): 244 pacientes en el grupo placebo (29%), 240 en el grupo amiodarona (28%) y 182 en el grupo CDI (22%). Comparada con placebo, la terapia con CDI se asoció con una reducción relativa significativa de la mortalidad, del 23% (HR 0,77; IC 95% 0,62-0,96; p = 0,007), mientras que la terapia con amiodarona no brindó beneficio clínico. La disminución del riesgo de muerte obtenida con el CDI fue comparable en el subgrupo con etiología isquémica y no isquémica y estuvo concentrada en pacientes con IC CF II y en aquellos con FEVI \leq 30%.

USO DE NUEVAS DROGAS

Un pilar fundamental en la reducción de eventos tanto arrítmicos como no arrítmicos es el tratamiento médico óptimo. Los avances en el tratamiento farmacológico son constantes, y cabe destacar que en la actualidad se han incorporado tres fármacos al arsenal terapéutico: los inhibidores de la neprilisina (INEP), inhibidores del cotransportador de sodio-glucosa tipo 2 (iSGLT2) y vericiguat.

El sacubitrilo aumenta los niveles séricos de péptidos natriuréticos, revirtiendo los efectos deletéreos de la activación del sistema renina angiotensina aldosterona. El sacubitrilo reduce la natriuresis disminuyendo la presión de fin de diástole del VI, un predictor independiente de arritmia, además de mejorar el remodelado del VI. El PARADIGM-HF demostró menor incidencia de MS en pacientes tratados con sacubitril/valsartan (8). Un estudio retrospectivo, demostró eficacia sobre la arritmia ventricular con la dosis máxima tolerable de ARNI en pacientes portadores de CDI durante la telemetría. (9) En cuanto a iSGLT2, los estudios DAPA-HF y EMPEROR-Reduced (10-11) demostraron mejoría de hospitalizaciones, función renal y la reducción de muerte de todas las causas y de muerte cardiovascular en pacientes con insuficiencia cardíaca y FEVI reducida.

El beneficio del CDI en pacientes que están recibiendo estos medicamentos debería ser evaluado mediante un estudio prospectivo y aleatorizado. No obstante, por el momento, deberían considerarse tratamientos complementarios, ya que la mejora de la IC disminuye la incidencia de MS lo que permite al CDI actuar de manera más eficaz.

PROYECTO PROFID

Aunque solo algunos pacientes con CDI para prevención primaria necesitarán la terapia, todos enfrentan riesgos de complicaciones a largo plazo. La mayoría de las MS no ocurre en quienes tienen una FEY severamente reducida, sino en pacientes de mayor riesgo con FEY moderada o preservada, ya que este grupo es más numeroso. Es necesario identificar a los pacientes de alto riesgo dentro del grupo con FEY >35%, pero las herramientas actuales son limitadas.

Actualmente, el proyecto PROFID está en curso en Europa con el objetivo de mejorar la estratificación de riesgo. Incluye dos ensayos clínicos que tienen como meta incluir a 3920 pacientes: por un lado, aquellos con FEVI reducida y bajo riesgo de MS; y por otro lado, pacientes con FEVI preservada pero con alto riesgo de MS. Este esfuerzo contribuirá a personalizar las medidas de prevención de la MS en una variedad amplia de pacientes. (12) El estudio PROFID EHRA, específicamente, se centra en pacientes con FEVI reducida (\leq 35%) después de un infarto de miocardio. Su objetivo es reevaluar el papel del implante de DAI en esta población bajo el tratamiento médico contemporáneo.

MADIT SCORE

Los datos provenientes de los estudios MADIT I y MUSTT, a pesar de diferencias metodológicas de importancia, son coincidentes en el beneficio de la terapia del CDI en pacientes con criterios de riesgo alto, como la presencia de disfunción grave del VI, TVNS y la inducción de TV en un EEF. En lo que respecta a la relación costo-efectividad de la indicación de un CDI, disponemos de un modelo publicado basado en los resultados del MADIT II. (13) En la Argentina, la relación costo/ efectividad podría ser apropiada en aquellos casos en los que la eficacia estimada del CDI fuera mayor.

En este contexto, se ha desarrollado un modelo predictor que fusiona el riesgo de TV/FV con el riesgo de mortalidad no arrítmica en los 4531 pacientes con CDI de los estudios MADIT (MADIT-II, MADIT-RISK, MADIT-CRT y MADIT-RIT). (14)

TABLA 2 Variables:

- FEVI menor a 25%
- Arritmia supraventricular
- Menos de 75 años
- Frecuencia cardíaca mayor a 75 lpm
- PAS menor a 140 mmHg
- IAM previo
- Hombre

- TVNS previa
- TRC-D
- NYHA mayor a II
- Diabetes Mellitus
- BMI < 23

El puntaje que se utiliza para indicar la implantación de un CDI en el contexto del score MADIT depende de la estratificación del riesgo que resulta de la suma de las variables. Aunque los detalles específicos del puntaje pueden variar según las guías clínicas o los estudios utilizados como referencia, la idea general es que a medida que el puntaje aumenta, el beneficio de implantar un CDI también aumenta. Esto sucede hasta un determinado punto, ya que aquellos pacientes con puntaje muy elevado, la mortalidad es muy alta con o sin CDI y el implante no genera beneficios. La curva de efectividad tiene muestra un patron en “U” para la población con baja FEV, con un beneficio pronunciado en los pacientes de riesgo intermedio, cuyo efecto se ve atenuado en los extremos de bajo y muy alto riesgo.

Indicaciones Basadas en el Puntaje del Score MADIT

Puntaje Bajo (0-2 puntos):

Riesgo Bajo: En esta categoría, el riesgo de MS por arritmias es bajo, y el beneficio de un CDI es mínimo. En general, no se recomienda la implantación de un CDI en estos pacientes, ya que la intervención podría no justificar los riesgos y costos asociados.

Puntaje Intermedio (3-5 puntos):

Riesgo Moderado: Los pacientes en este rango tienen un riesgo moderado de eventos arrítmicos graves. La decisión de implantar un CDI debe basarse en una evaluación cuidadosa de otros factores clínicos, como la presencia de síntomas, comorbilidades, y preferencias del paciente. Es posible que algunos pacientes se beneficien del CDI, pero la indicación no es tan clara como en el grupo de alto riesgo. (15-16)

Puntaje Alto (>5 puntos):

Alto Riesgo: Un puntaje alto indica un riesgo significativo de MS por arritmias, en este grupo los pacientes son fuertes candidatos para la implantación del dispositivo.

CONCLUSIONES

Los estudios de prevención primaria en cardiopatía isquémica MADIT II y SCD-HeFT han mostrado una disminución de la mortalidad total en dicha población. La simplicidad de los criterios de inclusión, básicamente la FEV y el IAM previo, han llevado a amplificar de manera notable la indicación de un tratamiento de alto costo como es el implante de un CDI. No obstante, varios autores han cuestionado sus resultados y enfatizan la necesidad de identificar subgrupos en los que el beneficio sea mayor, así como reconocer a aquellos pacientes con mayor riesgo de mortalidad no arrítmica en quienes el dispositivo no ofrece mejoría en la sobrevida y, de esta manera, optimizar la ecuación costo-beneficio. (17,18)

No obstante, debe considerarse que un consenso es una herramienta que sirve de guía, y que no debe implementarse en forma mecanizada ni reemplaza el análisis de las consideraciones frente a un paciente individual.

En este sentido las recomendaciones actuales sugieren el uso de un CDI en pacientes con una FEVI $\leq 35\%$. No obstante, los beneficios de la prevención primaria con CDI no son iguales para todos debido a las variaciones en el riesgo de AV (TV o FV) y la mortalidad no arrítmica entre aquellos con FEVI reducida.

Las 12 variables dicotómicas presentes en MADIT SCORE están diseñadas para ayudar en la decisión de implantar un CDI en esta población diversa, con el objetivo de distinguir aquellos pacientes con mayor mortalidad por causas arritmogénicas. Se debe destacar y recordar que todas estas variables fueron tomadas de estudios que llevan mas de 30/40 años de realizados, con un uso de drogas diferentes a las actuales y que posiblemente el estudio PROFID pueda otorgar mas respuestas a la situación actual de nuestros pacientes.

Recomendaciones en prevención primaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está indicada en pacientes con >40 días pos-IAM, FEVI <30%, CF I o asintomáticos, bajo tratamiento médico óptimo, con expectativa de vida mayor de 1 año.	I	A
La terapia con CDI está indicada en pacientes con >40 días pos-IAM, FEVI <35%, CF II/III, bajo tratamiento médico óptimo, con expectativa de vida mayor de 1 año.	I	A
La terapia con CDI está indicada en pacientes con síncope inexplicado, con cardiopatía estructural, FEVI ≥ 35% sin inducción de TV en EEF.	IIb	C
La terapia con CDI está indicada en pacientes con <40 días de evolución pos-IAM	III	A
La terapia con CDI está indicada en pacientes en CF IV que no tengan indicación concomitante de resincronización o que no fueran candidatos a un trasplante cardíaco.	III	C
La terapia con CDI está indicada en pacientes en quienes se planea una revascularización o han sido revascularizados en los últimos 3 meses.	III	C
La terapia con CDI está indicada en pacientes con comorbilidades serias como enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) grave, insuficiencia renal grave, alteraciones psiquiátricas graves o expectativa de vida con calidad de vida aceptable menor de 1 año.	III	C

Prevención secundaria

La población de pacientes que ha sufrido una MS cardíaca reanimada de causa no corregible constituye un grupo de riesgo alto por la elevada probabilidad de recurrencia.

La prevención secundaria de MS se refiere al tratamiento instaurado para evitar o tratar la repetición de nuevos eventos arrítmicos mayores, como son la FV y la TV sostenida, arritmias amenazantes para la vida. Un trabajo prospectivo y aleatorizado en prevención secundaria que incluyó 1016 pacientes comparó el tratamiento con CDI versus fármacos antiarrítmicos de clase III (predominantemente amiodarona de manera empírica) y demostró mejoría en la sobrevida en los pacientes con CDI. (19) Este estudio comunicó una reducción significativa del riesgo relativo (RRR) estimada del 39% (IC 95% 19-59%) en el grupo CDI al año, del 27% (IC 95% 6-48%) a los 2 años y del 31% (IC 95% 10-52%) a los 3 años. Otros dos estudios prospectivos aleatorizados en un grupo de pacientes con antecedentes de MS mostraron resultados similares. (20,21) En un metaanálisis de los estudios antes mencionados, el CDI se asoció con una RRR significativa, del 50% en la muerte arrítmica y del 25% en la mortalidad por todas las causas. (22)

La mayoría de los pacientes incluidos en los trabajos prospectivos aleatorizados de pacientes reanimados de MS (AVID, CIDS, CASH) tenían enfermedad coronaria. La FEVI promedio tenía un rango de entre el 32 y el 45%. La evidencia actual es robusta y soporta fuertemente el beneficio en la sobrevida de la utilización del CDI versus el tratamiento con fármacos antiarrítmicos en este grupo de pacientes. (23)

Recomendaciones en prevención secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está indicada en pacientes que sobrevivieron a un paro cardíaco debido a FV o TV sostenida con compromiso hemodinámico no atribuibles a causas transitorias o reversibles.	I	A
La terapia con CDI está indicada en pacientes con enfermedad coronaria, FEVI \leq 40% y TV sostenida espontánea con compromiso hemodinámico o sin él.	I	B
La terapia con CDI está indicada en pacientes con síncope de origen desconocido, enfermedad coronaria con FEVI igual a 40% o menor, con TV sostenida con compromiso hemodinámico o FV inducidas en el EEF.	I	B
El implante de un CDI es razonable en pacientes con enfermedad coronaria, TV sostenida con función ventricular normal o levemente deteriorada.	Ila	C
El CDI no está indicado en pacientes que no tienen una expectativa de vida razonable, aun cumpliendo con los criterios de implante antes mencionados.	III	C
El CDI no está indicado en pacientes con taquicardia o FV incesantes.	III	C
El CDI no está indicado en pacientes con enfermedades psiquiátricas importantes pasibles de agravarse con la implantación del dispositivo o que pueden imposibilitar un seguimiento sistemático	III	C
El CDI no está indicado en pacientes en CF IV de la NYHA refractarios al tratamiento farmacológico y que no son candidatos para la TRC ni para el trasplante cardíaco.	III	C

BIBLIOGRAFÍA

- Moss AJ, Hall WJ, Cannon DS, Daubert JP, Higgins SL, Klein H, et al. Improved survival with an implanted defibrillator in patients with coronary disease at high risk for ventricular arrhythmia. *N Engl J Med* 1996;335:1933-40. <https://doi.org/10.1056/NEJM199612263352601>
- Bigger JT. Prophylactic use of implanted cardiac defibrillators in patients at high risk for ventricular arrhythmias after coronary artery bypass graft surgery. Coronary artery bypass graft (CABG) patch trial investigators. *N Engl J Med* 1997;337:1569-75. <https://doi.org/10.1056/NEJM199711273372201>
- Buxton AE, Lee KL, Fischer JD, Josephson ME, Prystowsky EN, Hafley H. A randomized study of the prevention of sudden death in patients with coronary artery disease. *N Engl J Med* 1999;341:1882-90. <https://doi.org/10.1056/NEJM199912163412503>
- Buxton AE, Lee KL, DiCarlo L, Gold MR, Greer GS, Prystowsky EN, et al. Electrophysiologic testing to identify patients with coronary artery disease who are at risk for sudden death. *N Engl J Med* 2000;342:1937-45. <https://doi.org/10.1056/NEJM200006293422602>
- Moss AJ, Zareba W, Hall WJ, Klein H, Wilber DJ, Cannon DS, et al. Prophylactic implantation of a defibrillator in patients with myocardial infarction and reduced ejection fraction. *N Engl J Med* 2002;346:877-83. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa013474>
- Hohnloser SH, Kuck KH, Dorian P, Roberts RS, Hampton JR, Hatala R, et al. Prophylactic Use of an Implantable Cardioverter-Defibrillator after Acute Myocardial Infarction. *N Engl J Med* 2004;351:2481-8. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa041489>
- Bardy GH, Lee KL, Mark DB, Poole JE, Packer DL, Boineau R, et al. Amiodarone or an implantable cardioverter-defibrillator for congestive heart failure. *N Engl J Med* 2005;352:225-37. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa043399>
- McMurray JJ, Packer D, Desai AS, et al; PARADIGM-HF Committees and Investigators. Dual angiotensin receptor and neprilysin inhibition as an alternative to angiotensin-converting enzyme inhibition in patients with chronic systolic heart failure: rationale for and design of the Prospective comparison of ARNI with ACEI to Determine Impact on Global Mortality and morbidity in Heart Failure trial (PARADIGM-HF) *Eur J Heart Fail* 2013;15:1062-73. <https://doi.org/10.1093/eurjhf/hft052>
- Rohde LE, Chatterjee NA, Vaduganathan M, Claggett B, Packer M, Desai AS, et al. Sacubitril/Valsartan and Sudden Cardiac Death According to Implantable Cardioverter-Defibrillator Use and Heart Failure Cause: A PARADIGM-HF Analysis. *JACC Heart Fail* 2020;8:844-55. <https://doi.org/10.1016/j.jchf.2020.06.015>
- McMurray JJ, Solomon SD, Inzucchi SE, Køber L, Kosiborod MN, Martinez FA et al. DAPA-HF Trial Committees and Investigators-Dapagliflozin in Patients with Heart Failure and Reduced Ejection Fraction. *N Engl J Med* 2019;381:1995-2008. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1911303>
- Packer M, Anker SD, Butler J, Filippatos G, Ferreira JP, Pocock SJ, et al. Effect of Empagliflozin on the Clinical Stability of Patients With Heart Failure and a Reduced Ejection Fraction: The EMPEROR-Reduced Trial. *Circulation* 2021;143:326-36. <https://doi.org/44410.1161/CIRCULATIONAHA.120.051783>
- Dagres N, Peek N, Leclercq C, Hindricks G. The PROFID project. *Eur Heart J* 2020;41:3781-2. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa645>
- Zwanziger J, Hall WJ, Dick AW, Zhao H, Muschlin A, Hahn RM, et al. The cost effectiveness of implantable cardioverter defibrillators. Results from MADIT II. *J Am Coll Cardiol* 2006;47:2310-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2006.03.032>
- Younis A, Goldberger JJ, Kutyla V, Zareba W, Polonsky B, Klein H, et al. Predicted benefit of an implantable cardioverter-defibrillator: the MADIT-ICD benefit score. *Eur Heart J* 2021;42:1676-84. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa1057>
- Ilan Goldenberg, Anant K Vyas, W Jackson Hall, Arthur J Moss; for the MADIT-II Investigators. Risk stratification for primary implantation of a cardioverter-defibrillator in patients with ischemic left ventricular dysfunction. *J Am Coll Cardiol* 2008; 51: 288-96. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2007.08.058>
- Goldenberg I, Vyas AK, Hall WJ, Moss AJ, Wang H, Zareba W, et al. Risk Stratification for primary implantation of a cardiac defibrillators in patients with ischemic left ventricular dysfunction. *J Am Coll Cardiol* 2008;51:288-96. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2007.08.058>
- Myerburg RJ. Implantable cardioverter defibrillators alter myocardial infarction. *N Engl J Med* 2008;359:2245-53. <https://doi.org/10.1056/NEJMra0803409>
- Tung R, Zimetbaum P, Josephson ME. A critical appraisal of implantable cardioverter defibrillators for the prevention of sudden cardiac death. *J Am Coll Cardiol* 2008;52:1111-21. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2008.05.058>

19. The Antiarrhythmics versus Implantable Defibrillators (AVID) Investigators. A comparison of antiarrhythmic-drug therapy with implantable defibrillators in patients resuscitated from near-fatal ventricular arrhythmias. *N Engl J Med* 1997;337:1576-83. <https://doi.org/10.1056/NEJM199711273372202>
20. Kuck KH, Cappato R, Siebels J, Ruppel R. Randomized comparison of antiarrhythmic drug therapy with implantable defibrillators in patients resuscitated from cardiac arrest: the Cardiac Arrest Study Hamburg (CASH). *Circulation* 2000;102:748-54. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.102.7.748>
21. Connolly SJ, Gent M, Roberts RS, Dorian P, Roy D, Sheldon RS, et al. Canadian implantable defibrillator study (CIDS): a randomized trial of the implantable cardioverter defibrillator against amiodarone. *Circulation* 2000;101:1297-302. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.101.11.1297>
22. Connolly SJ, Hallstrom AP, Cappato R, Schron EB, Kuck KH, Zipes DP, et al. Meta-analysis of the implantable cardioverter defibrillator secondary prevention trials. AVID, CASH and CIDS studies. Antiarrhythmics vs Implantable Defibrillator study. Cardiac Arrest Study Hamburg. Canadian Implantable Defibrillator Study. *Eur Heart J* 2000;21:2071-8. <https://doi.org/10.1053/euhj.2000.2476>
23. Retyk E, Bochoeyer A, Abello M, Cáceres Monié C, De Zuloaga C, Gant López J y cols. Consenso de Prevención Primaria y Secundaria de Muerte Súbita. Sociedad Argentina de Cardiología - Sociedad Uruguaya de Cardiología (con la colaboración del CONAREC). *Rev Argent Cardiol* 2012;80:165-84.

2. CARDIOPATÍA NO ISQUÉMICA

Estratificación de riesgo

Se define como MCDNI a aquella caracterizada por la dilatación y la disfunción sistólica ventricular, no originada por enfermedad coronaria obstructiva o condiciones anormales de precarga (valvulopatías, CC). En las últimas publicaciones sobre pacientes con disfunción sistólica recibiendo TMO, se reportó una mortalidad a 5 años entre 21 y 28% (1,2). Su etiología puede ser genética o adquirida, ya que factores genéticos podrían interactuar con noxas externas, como la miocardiopatía periparto, la alcohólica, o la post quimioterapia (3).

En las guías europeas de prevención de MS, se propuso asociar a este grupo la nueva categoría de miocardiopatía hipoquinética no dilatada (3). A pesar de la reducción de la mortalidad total, y particularmente la MS, aún se observa en los ensayos clínicos recientes que los subgrupos de intervención con nuevos fármacos para el tratamiento de la IC; una tasa anualizada de MS de 3,75% como riesgo residual; que proyectada en forma lineal redundaría en 18,7% a 5 años. Los ensayos realizados comparando terapia con CDI vs tratamiento con drogas antiarrítmicas y TMO para IC no modificaron significativamente la mortalidad de toda causa.

Los primeros (AMIOVIRT, CAT), no evidenciaron beneficio, al incluir pocos pacientes y con mortalidad menor que la esperada, por lo cual debieron terminarse precozmente. (4,5) El estudio DEFINITE incluyó 458 pacientes con MCDNI, FEVI < 35% y arritmia ventricular. (6) La disminución de la mortalidad observada fue: 14.1% en el grupo control vs 7.2 % en el grupo CDI (p=0.08), como resultado de una disminución significativa de la MS, pero no de la mortalidad de toda causa. En el estudio SCD-HeFT, los pacientes fueron asignados a tres ramas: placebo, amiodarona o CDI. (7) En este estudio, el 48% de los pacientes eran portadores de MCDNI. Si bien es cierto que se observó disminución de la mortalidad de toda causa a 45 meses, el impacto se centró en pacientes en clase funcional II (NYHA), sin beneficio evidente en MCDNI. El más reciente estudio DANISH que incluyó pacientes con MCDNI sintomáticos, con FEVI ≤35%, donde 556 pacientes fueron asignados a terapia con CDI y 560 a TMO; no evidenció beneficio en el grupo de intervención en la mortalidad de toda causa, tanto cardíaca como súbita, en un seguimiento a 67,6 meses. La alta prevalencia de TRC fue indicada como probable determinante de los resultados observados. (2)

La evaluación retrospectiva de la estratificación de riesgo utilizada históricamente, en base a la disfunción ventricular severa y el estatus funcional, nos ha mostrado que sólo un 5% de pacientes anualmente tienen choques apropiados, y que existe un alto porcentaje de pacientes con MS que no calificaban previamente para prevención primaria con estos parámetros. (8) La heterogeneidad de causas y sustratos en la MCDNI ha determinado la necesidad de una exhaustiva evaluación, ya que la discriminación entre bajo y alto riesgo sigue siendo desafiante. Mas allá de la FEV y de la CF de la NYHA como principales elementos de análisis, hay importante evidencia actual para incluir los hallazgos de los estudios genéticos y la resonancia magnética cardíaca (RMN) con realce tardío de gadolinio (RTG).

Por su parte, la detección de fibrosis miocárdica mediante RMC, y su asociación con AV sostenidas, ha cobrado significación clínica en pacientes con FEVI ≥35%. (9) En una publicación sobre 1020 pacientes consecutivos portadores de MCDNI, a quienes se les realizó RMC, se observó que tanto la FEVI como la presencia de RTG eran marcadores pronósticos independientes de mortalidad de toda causa y cardíaca, pero sólo el RTG se asociaba a la MS. (10) La inducción de TV monomorfa y sostenida (TVSM), como parte del estudio de .pacientes con síncope de causa indeterminada en pacientes con MCDNI, ha resultado un marcador valioso en pacientes con FEVI ≥40% con síncope y CDI implantado, ya que ha predicho un 80% de choques apropiados, con un alto valor predictivo negativo. (11)

Se han encontrado alteraciones genéticas patogénicas entre el 25-55% de MCDNI, principalmente hereditarias autosómicas dominantes, tales como mutaciones en el gen titin (TTN), LMNA, sarcoméricas y desmosómicas, entre otras (12, 13,14), que deberían investigarse en pacientes jóvenes con MCDNI con antecedentes de MS o IC en parientes de primer grado. Para las mutaciones del gen de LMNA se ha detectado una asociación con

arritmias auriculares, ventriculares, trastornos de la conducción y MS (FEVI \leq 45%), así como progresión a la IC terminal. (15,16)

Las mutaciones en los genes de LMNA, PLN, RBM20 y FLNC están asociadas con mayores riesgos de AV y MS. Particularmente algunas variantes de LMNA experimentan los más altos porcentajes de AV/MS que son independientes de la FEY. (14,17)

Es por ello que la estratificación de riesgo en el subgrupo de mutaciones por LMNA (que representan el 5-10% de los pacientes con MCDNI), fueron ajustadas en los últimos años. Registros multicéntricos recientes demostraron que el sexo masculino, la TVNS, FEY $<$ 45%, y la mutación sin sentido; fueron predictores independientes para AV y MS. (18) De manera relevante, se observó que las AV solo ocurrieron en aquellos con al menos 2 de estos factores de riesgo. (16) Otro estudio con 589 pacientes identificó al retraso en la conducción AV como otro predictor adicional. (15)

Prevención primaria

En las guías americanas y la europea se pone énfasis en evaluar al paciente luego de 3 meses de TMO, ya que pacientes con miocarditis o algunas mutaciones genéticas pueden mejorar su función ventricular una vez iniciado el TMO. La utilidad del CDI en la prevención primaria de MS en pacientes con MCDNI con deterioro severo de la función sistólica ventricular ha sido evaluada por 5 ensayos clínicos aleatorizados: CAT, AMIOVIRT y DEFINITE, que enrolaron solamente pacientes con MCDNI, aunque en número insuficiente. Los ensayos COMPANION y SCD-HeFT, evaluaron tanto pacientes con MCD como isquémico-necróticos. El COMPANION, a diferencia de los otros, evaluó el tratamiento con TRC-marcapasos, TRC-CDI, y TMO. Un meta-análisis, que incluyó los 1854 pacientes con MCDNI de los 5 ensayos clínicos, demostró una reducción de 31% de riesgo relativo de mortalidad de toda causa en pacientes con terapia de CDI vs TMO (RR 0.69 [95% CI 0.55, 0.87], P 0.002). (19). En dicho meta-análisis, se observó persistencia de esta tendencia, aunque se retiraran los pacientes del COMPANION. Es decir, que si se descartan los pacientes que recibieron TRC y se compara el impacto del CDI en la sobrevida; otros meta-análisis siguen mostrando beneficio significativo. (20,21)

En 2016 se publicó el estudio DANISH, con 1116 pacientes con MCDNI (FEVI \leq 35%), sintomáticos por IC en clase funcional II-III (NYHA), randomizados a tratamiento con CDI o no CDI, luego de TMO. (2) No se observó reducción del punto final primario, mortalidad de toda causa, en los pacientes aleatorizados a CDI (HR 0.87; 95% CI 0.68-1.12; P=0.28), a pesar de una disminución significativa de MS en el brazo de CDI (HR 0.50; 95% CI 0.31-0.82; P=0.005). Se especuló que este resultado estaba relacionado a la baja tasa de MS en ambos grupos, la excelente adherencia al TMO y la alta prevalencia de TRC. A pesar de ello, un meta-análisis que incluyó los 6 estudios, continuó demostrando disminución de la mortalidad, aunque en menor grado (24%), con la terapia de CDI (RR 0.76; 95% CI 0.65-0.91; P=0.002). (22) Un análisis posterior de este estudio evidenció una reducción de la mortalidad de toda causa, sólo en pacientes \leq 70 años. (23)

Los pacientes con MCDNI que están en CF I no fueron incluidos en el SCD-HeFT o en el DANISH, mientras que si están representados en el estudio DEFINITE con un porcentaje del 21,6% del total. En definitiva, la población de pacientes en clase I es fuente de controversia ya que es difícil establecer si el CDI mejora la sobrevida como estrategia de prevención primaria en este escenario clínico.

A pesar de que muchos pacientes con MS tienen FEVI \geq 35%, no existen estudios prospectivos para determinar riesgo en los casos de deterioro leve a moderado de la función sistólica ventricular. Se ha mencionado la posibilidad de estratificar riesgo evaluando el RTG en la RMC. En una publicación reciente (estudio retrospectivo de cohorte con 736 pacientes consecutivos) se definieron grupos de alto riesgo tomando en cuenta la FEVI y el RTG como marcadores independientes de riesgo. (24) Se consideraron 3 variantes de RTG de alto riesgo: el mesomiocárdico septal y de pared posterior, el transmural y el epicárdico. Combinando estas tres patentes de RTG de alto riesgo con tres niveles de FEVI: $<$ 20%, 21% a 35% y $>$ 35%, obtienen un algoritmo que destaca que el grupo de mayor riesgo es aquel con FEVI $>$ 35% + RTG de alto riesgo (tasa anual de eventos 3% p= 0.007); y el de menor riesgo aquel de FEVI de 21% a 35% y RTG negativo (tasa anual de eventos 0.7%). Se necesitan estudios prospectivos que puedan confirmar estos hallazgos preliminares. En la guía europea de 2022 se considera que en pacientes con MCDNI, con FEVI $>$ 35%, podría considerarse el implante de un CDI en pacientes que presenten 2 de los siguientes criterios de alto riesgo: síncope, RTG en la RMC, inducción de TVMS, mutaciones patogénicas en genes de alto riesgo. (25-26)

Recomendaciones en prevención secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está recomendada en pacientes con MCDNI que sobrevivieron a una MSC debido a TV/FV, o TV con compromiso hemodinámico no atribuibles a causas transitorias o reversibles.	I	B
El uso de Amiodarona (o Sotalolol) para los pacientes con MCDNI y CDI que tienen AV recurrentes y sintomáticas (descargas del CDI por TV) a pesar de tratamiento médico completo y la programación adecuada.	IIa	B
En los pacientes que han recibido múltiples choques del CDI por TV a pesar de tratamiento médico completo debe considerarse la realización de una ablación con catéteres.	IIa	C
El implante de un CDI es razonable en pacientes con MCDNI y TV sostenida con buena tolerancia.	IIa	C

Recomendaciones en prevención primaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se debería considerar el implante de un CDI en pacientes con MCDNI, sintomáticos por IC (clase II-III NYHA) y FEVI \leq 35%, después de por lo menos 3 meses de TMO, con expectativa de vida >1 año.	IIa	A
Se debería considerar el implante de un CDI en pacientes con MCDNI debida a mutación patogénica de gen LMNA con \geq 2 factores de riesgo: TVNS, FEVI <45%, mutación sin sentido, sexo masculino.	IIa	B
Se debería considerar el implante de un CDI en pacientes con FEVI <50% y \geq 2 factores de riesgo: síncope, RTG en RMN, TVMS inducible y mutaciones genéticas patogénicas (genes LMNA, PLN, FLNC, RBM20).	IIa	C
En pacientes con MCPD se debería considerar el EEF en presencia de síncope inexplicado luego de la evaluación no invasiva	IIa	C
La terapia con CDI es razonable en pacientes con MCDNI, FEVI \leq 35%, CF I de la NYHA, con tratamiento óptimo y una expectativa de vida mayor de 1 año.	IIb	C
El CDI no está indicado en pacientes en CF IV de la NYHA refractarios al tratamiento farmacológico y que no son candidatos para la terapia de resincronización cardíaca ni para el trasplante cardíaco.	III	C

BIBLIOGRAFIA

- Bardy GH, Lee KL, Mark DB, Poole JE, Packer DL, Boineau R, et al. Amiodarone or an implantable cardioverter-defibrillator for congestive heart failure. *N Engl J Med* 2005;352:225-37. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa043399>
- Køber L, Thune JJ, Nielsen JC, Haarbø J, Videbæk L, Korup E, et al. Defibrillator implantation in patients with nonischemic systolic heart failure. *N Engl J Med* 2016;375:1221-30. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1608029>
- Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, Adler Y, Anastasakis A, Böhm M, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J* 2016;37:1850-58. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv727>
- Strickberger SA, Hummel JD, Bartlett TG, Frumin HI, Schuger CD, Beau SL, et al. Amiodarone versus implantable cardioverter-defibrillator: randomized trial in patients with nonischemic dilated cardiomyopathy and asymptomatic non sustained ventricular tachycardia - AMIOVIRT. *J Am Coll Cardiol* 2003;41:1707-12. [https://doi.org/10.1016/S0735-1097\(03\)00297-3](https://doi.org/10.1016/S0735-1097(03)00297-3)
- Bänsch D, Antz M, Boczor S, Volkmer M, Tebbenjohanns J, Seidl K, et al. Primary prevention of sudden cardiac death in idiopathic dilated cardiomyopathy: The Cardiomyopathy Trial (CAT). *Circulation* 2002;105:1453-8. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000012350.99718.AD>
- Kadish A, Dyer A, Levine J, Quigg R, Estes NA, Anderson KP, et al. Prophylactic Defibrillator Implantation in Patients with Nonischemic Dilated Cardiomyopathy (DEFINITE). *N Engl J Med* 2004;350:2151-8. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa033088>
- Bardy GH, Lee KL, Mark DB, Poole JE, Packer DL, Boineau R, et al. Amiodarone or an implantable cardioverter-defibrillator for congestive heart failure. *N Engl J Med* 2005;352:225-37. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa043399>
- Markman TM, Nazarian S. Risk Stratification for Sudden Cardiac Death: Is It Too Late to Establish a Role for Cardiac MRI? *Circulation* 2017;135:2116-18. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.117.027958>
- Di Marco A, Anguera I, Schmitt M, Klem I, Neilan TG, White JA, et al. Late gadolinium enhancement and the risk for ventricular arrhythmias or sudden death in dilated cardiomyopathy: systematic review and meta-analysis. *JACC Heart Fail* 2017;5:28-38. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.117.027958>

10. Klem I, Klein M, Khan M, Yang EY, Nabi F, Ivanov A, et al. Relationship of LVEF and myocardial scar to long-term mortality risk and mode of death in patients with non ischemic cardiomyopathy. *Circulation* 2021;143:1343-58. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.120.048477>
11. Gatzoulis KA, Tsiachris D, Arsenos P, Archontakis S, Dilaveris P, Vouliotis A, et al. Prognostic value of programmed ventricular stimulation for sudden death in selected high-risk patients with structural heart disease and preserved systolic function. *Int J Cardiol* 2014;176:1449-51. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2014.08.068>
12. Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, Adler Y, Anastasakis A, Böhm M, et al. Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J* 2016;37:1850-58. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv727>
13. Weintraub RG, Semsarian C, Macdonald P. Dilated cardiomyopathy. *Lancet* 2017;390:400-14. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(16\)31713-5](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(16)31713-5)
14. Kayvanpour E, Sedaghat-Hamedani F, Amr A, Lai A, Haas J, Holzer DB, et al. Genotype-phenotype associations in dilated cardiomyopathy: meta-analysis on more than 8000 individuals. *Clin Res Cardiol* 2017;106:127-39. <https://doi.org/10.1007/s00392-016-1033-6>
15. Wahbi K, Ben Yaou R, Gandjbakhch E, Anselme F, Gossios T, Lakdawala NK, et al. Development and validation of a new risk prediction score for life-threatening ventricular tachyarrhythmias in laminopathies. *Circulation* 2019;140:293-302. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039410>
16. Thuillot M, Maupain C, Gandjbakhch E, Waintraub X, Hidden-Lucet F, Isnard R, et al. External validation of risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C mutation carriers. *Eur J Heart Fail* 2019; 21:253-4. <https://doi.org/10.1002/ejhf.1384>
17. Gigli M, Merlo M, Graw SL, Barbati G, Rowland TJ, Slavov DB, et al. Genetic risk of arrhythmic phenotypes in patients with dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2019;74:1480-90. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2019.06.072>
18. Van Rijsingen IAW, Arbustini E, Elliott PM, Mogensen J, Hermans-van Ast JF, van der Kooij AJ, et al. Risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin a/c mutation carriers a European cohort study. *J Am Coll Cardiol* 2012;59:493-500.

3. MIOCARDIOPATÍA CHAGASICA

La enfermedad de Chagas es una enfermedad endémica en América Latina siendo una importante causa de morbi-mortalidad en nuestro país. La miocardiopatía chagásica crónica (MChC) es la forma más frecuente y grave de esta afección estimándose que se encuentra presente en un 25% a 30% de los pacientes con serología positiva provocando manifestaciones cardíacas graves. (1) Puede provocar trastornos de la conducción y del automatismo, anormalidades de la motilidad parietal ventricular, IC, fenómenos tromboembólicos, AV y MS muchas veces como primera manifestación de esta enfermedad. (2,3) La MS representa alrededor del 55-65% de las muertes en pacientes con MChC manifiesta (4) y no siempre se encuentra asociado a marcadores clásico como es el deterioro significativo de la función ventricular. (5) En la gran mayoría de los casos, la MS es causada por TV sostenida que degenera en ventricular fibrilación (FV) o la propia FV. (6)

Epidemiología. El rango de mortalidad depende del estadio de la enfermedad. En la serie de Viotti y colaboradores se observó que en pacientes sin IC, 50% de las muertes totales ocurrieron en forma súbita. En este grupo se observó una mortalidad total de 0,5% en pacientes sin alteraciones del ECG, de 2,8% en aquellos con alteraciones solo en el ECG y de 14% en los que presentaban signos de disfunción ventricular asintomática (diámetros aumentados en el ecocardiograma y/o cardiomegalia en la radiografía de tórax). (6) En pacientes en fase dilatada con IC congestiva se encontró una mortalidad de 50% en el primer año y de 44% de MS por TV y/o FV como causas más frecuentes. (7)

Un dato relevante y de observación frecuente lo constituyen los pacientes que presentan AV sostenidas o episodios de MS reanimada, los cuales no tienen evidencias de disfunción ventricular (solo anomalías segmentarias) y requirieron un CDI por prevención secundaria. (8,9) En series recientes que analizaron características y predictores de mortalidad total en pacientes con dichas características, 15%-28% no presentaban disfunción ventricular. (2,10)

Fisiopatología. El mecanismo subyacente en la génesis de las arritmias cardíacas en pacientes con MChC, involucra áreas de miocardio normal entremezclado con áreas de fibrosis, generando áreas de conducción lenta cerca de las zonas cicatriciales, desencadenando así muchos focos de reentrada en todo el miocardio, principalmente en la capa epicárdica. (11) Además, la denervación parasimpática puede provocar un desequilibrio autónomo intracardiaco, agravando así el umbral arrítmico y provocando la aparición de arritmias severas incluso en pacientes con disfunción sistólica ventricular izquierda leve. (12,13) En conjunto, estos hallazgos pueden explicar, al menos en parte, la prevalencia elevada de TV sostenida inducida en el EEF en pacientes con enfermedad de Chagas sin disfunción sistólica ventricular izquierda significativa. La extensión de la fibrosis miocárdica actualmente puede ser evaluada mediante la presencia de realce tardío del gadolinio en la resonancia magnética cardíaca (RMC), lo cual podría identificar a los pacientes de alto riesgo arrítmico. (14,15)

Estratificación del riesgo. La estratificación de riesgo en el paciente con MChC requiere de distintos enfoques para su abordaje terapéutico, debido a las diferentes formas de presentación de la enfermedad. El mayor desafío lo representan los pacientes sin evidencia clínica de disfunción ventricular, con presencia de ECG anormales por trastornos intraventriculares de la conducción con o sin arritmia ventricular compleja, o aquellos que aún no han sufrido eventos que justifiquen la prevención secundaria.

Diferentes autores han propuesto un score para estratificar el riesgo de MS a través de la evaluación de diferentes variables como predictores clínicos combinados o independientes. (16,17) Rassi y col. elaboraron un puntaje de riesgo sobre seis factores pronósticos independientes, asignándoles una cantidad de puntos proporcionales a su coeficiente de regresión:

- CF III-IV, 5 puntos
- Evidencia de cardiomegalia en la radiografía de tórax, 5 puntos
- Disfunción sistólica en el ecocardiograma, 3 puntos
- TVNS en Holter, 3 puntos
- QRS de bajo voltaje ($<0,5$ mV), 2 puntos
- Sexo masculino, 2 puntos

Se definieron tres grupos de riesgo: riesgo bajo 0-6 puntos, riesgo intermedio 7-11 puntos y riesgo alto 12-20 puntos. La mortalidad para los grupos fue del 10%, 44% y 84%, respectivamente. (16) Este score cuenta con validación en cohortes externas.

En pacientes con deterioro de la función ventricular diferentes publicaciones de estudios observacionales han demostrado que el deterioro de la función ventricular izquierda, la CF III-IV, la cardiomegalia y la TV no sostenida son indicadores de mal pronóstico en la enfermedad de Chagas crónica. (18-20) Estos hallazgos sugerirían que el comportamiento de la cardiopatía chagásica en presencia de disfunción ventricular no sería diferente de las miocardiopatías dilatadas de etiología isquémico-necrótica o no isquémica, inclusive se observó en pacientes con MChC con FEV reducida peor calidad de vida y mayores tasas de hospitalización y mortalidad en comparación con otras etiologías. (21) Además otros autores comunicaron un elevado porcentaje de descargas apropiadas en el seguimiento de poblaciones chagásicas con CDI, con 42% al año y un período corto entre el implante y el primer choque. (3,22)

El único estudio randomizado en pacientes chagásicos que busco evaluar si el CDI es mas eficaz que la amiodarona, en prevención primaria de muerte por todas las causas, fue el CHAGASICS. Participaron 13 centros de Brasil e incluyó a pacientes con miocardiopatía chagásica crónica, al menos un episodio de TV no sostenida en un holter y en quienes tienen un puntaje de riesgo de muerte moderado o alto (puntaje de riesgo de Rassi ≥ 10). El estudio planificó una randomización de 1100 pacientes, durante un seguimiento de 3 a 6 años. (23) Recientemente fueron publicados los resultados de este estudio, el que fue detenido prematuramente por razones administrativas, habiéndose randomizado solo a 323 pacientes (157 en el grupo CDI y 166 en el grupo amiodarona). El CDI no redujo el riesgo de mortalidad por todas las causas respecto a la amiodarona, observándose 60 muertes (38,2%) en el grupo de CDI (38,2) y 64 (38,6%) en el grupo de amiodarona (índice de riesgo [HR], 0,86 [IC del 95%, 0,60-1,22]; $P = 0,40$). Sin embargo, el CDI redujo significativamente el riesgo de MS (6 [3,8%] vs 23 [13,9%]; HR, 0,25 [95%CI, 0,10-0,61]; $P = .001$), internación por IC y necesidad de marcapasos comparado con el grupo de amiodarona. Los autores concluyen la necesidad de nuevos estudios que puedan confirmar estos hallazgos. (24)

El papel de la EVP para la estratificación de riesgo en paciente con MChC no ha sido bien establecida, aunque en aquellos pacientes con TV no sostenida en el Holter o en una ergometría y/o sintomáticos por síncope, la realización de un EEF para inducción de taquiarritmias ventriculares sostenidas mediante EVP es de gran valor con miras a la estratificación final de riesgo (25), lo que permitiría determinar la indicación de un CDI como prevención de MS. Otros estudios observacionales muestran que un 30% de los pacientes con MChC con disfunción sistólica leve del ventrículo izquierdo y/o síncope/TVNS, tiene TV sostenida inducible durante el EEF, y que la gran mayoría de ellos necesitan intervención eléctrica para terminar la arritmia. (26,27)

En cuanto al valor pronóstico del realce tardío por resonancia magnética cardiaca en una población con MChC, los resultados coinciden con los referidos para otras miocardiopatías, demostrando una asociación significativa entre la presencia y la extensión de fibrosis miocárdica con la ocurrencia de AV, la progresión a IC y la mortalidad. (28-30)

Indicaciones de estudio electrofisiológico

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se indica la realización de un EEF para inducción de TV/FV en pacientes con disfunción ventricular o con discinesias parietales asociadas con síncope no aclarado.	I	B
Se indica la realización de un EEF para inducción de TV/FV en pacientes con disfunción ventricular asociada con TVNS	Ila	B
Se indica la realización de un EEF en los pacientes con síncope no aclarado y/o TVNS sin evidencia de disfunción ventricular ni discinesias parietales.	Ila	C
Se indica la realización de un EEF en los pacientes con TVNS sin evidencia de disfunción ventricular ni discinesias parietales.	Ilb	C

Prevención de Muerte Súbita

El principal objetivo terapéutico en el manejo de la miocardiopatía chagásica es la prevención primaria y secundaria de la MS, generalmente causada por FV, precedida o no de TV. (31)

Existe evidencia sobre el uso de amiodarona en sujetos de alto riesgo, especialmente aquellos con TV no sostenida y disfunción sistólica del VI en estudios aleatorizados en diversas miocardiopatías en los que participaron pacientes chagásicos que, si bien no han mostrado una reducción de la mortalidad global, lograron una modesta reducción en la incidencia de MS y cardiovascular. (32-35) El primer estudio en MChC que evaluó si el CDI era superior a la amiodarona en prevención primaria de muerte por todas las causas fue el CHAGASICS, y como fue mencionado precedentemente, aunque no hubo diferencias significativas en mortalidad por todas las causas entre ambos grupos, el CDI fue superior a amiodarona en cuanto a reducción de MS, hospitalización por IC y necesidad de marcapasos. Este hallazgo puede interpretarse como competencia de mortalidad; es decir que el “beneficio” del CDI se contrapone con aumento de la mortalidad no súbita (si la muerte total es similar y reduce la MS, significa que incrementa la muerte por otras causas), y con el aumento de complicaciones relacionados con el implante de CDI. Por otro lado, la falta de potencia de este estudio no permitió a los autores ser concluir en si la amiodarona sola es segura para prevención primaria de MS en MChC, sugiriendo nuevos estudios para evaluar estos hallazgos. (24)

La terapia con CDI es el tratamiento estándar para prevención secundaria de MS, como en aquellos recuperados de un paro cardiorrespiratorio de origen cardíaco, con TV sostenida espontánea o en aquellos pacientes con síncope e inducibilidad de TV en el EEF. (36,38,39-43)

Aunque la indicación de CDI ha sido homologada empíricamente a las otras miocardiopatías dilatadas, (44) varios estudios observacionales que compararon el implante de un CDI vs tratamiento solo con amiodarona evidenciaron una reducción de riesgo del 72% en mortalidad de toda causa, con el mayor beneficio en los pacientes con FEVI <40%, sin reducción significativa de mortalidad en aquellos con FEVI ≥40%. (38) La comparación con pacientes con CDI por otras miocardiopatías revela que los pacientes chagásicos tienen mayor prevalencia de AV, mayor porcentaje de choques apropiados, menor porcentaje de inapropiados, sin diferencias en la mortalidad total. (19,21,39)

La elección de la mejor estrategia de prevención primaria de la MS en la MChC es mucho más controvertida. Aunque tanto la amiodarona como la terapia con CDI se han utilizado e indicado para sujetos de alto riesgo, (24,31,34,36) los datos de pacientes con MChC aún son escasos y la evidencia clínica que respalda estas recomendaciones deriva principalmente de resultados obtenidos en otras cardiopatías. Tampoco es posible homologar directamente las indicaciones de las guías internacionales a esta patología, ya que no se reclutaron pacientes chagásicos en los ensayos aleatorizados de referencia, por lo cual es difícil aceptar la terapia de CDI de prevención primaria definida solo por variables de función ventricular. (41-43) En base a los diferentes scores de riesgo para identificar a pacientes de alto riesgo (16,17) y que el beneficio, observado en ensayos clínicos aleatorios, fue confirmado y extendido en estudios observacionales, realizamos las siguientes recomendaciones.

Prevención Primaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se indica implante de CDI en pacientes con disfunción ventricular y TVNS e inducción de TV/FV en el EEF, y con una expectativa de vida superior a 1 año.	I	C
El implante de un CDI es razonable en pacientes con síncope de causa no aclarada y con disfunción o discinesia ventricular significativa (FEVI \leq 35%), y con una expectativa de vida superior a 1 año.	Ila	C
El implante de CDI es razonable en pacientes asintomáticos con disfunción ventricular severa (FEVI \leq 35%), y con una expectativa de vida superior a 1 año.	Ila	C
El implante de un CDI es razonable en pacientes con síncope de causa no aclarada o TVNS sin evidencia de disfunción ventricular y con un EEF con inducción de TV/FV, independientemente de la tolerancia.	Ila	C
No se recomienda el implante de CDI para pacientes en clase funcional IV (NYHA), refractarios al tratamiento médico, sin posibilidad de trasplante cardíaco.	III	C
No se recomienda el implante de CDI en pacientes con AV incesantes hasta que las mismas no estén controladas.	III	C

Prevención Secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se indica el implante de un CDI en los pacientes sobrevivientes de un paro cardíaco secundario a FV o TV con mala tolerancia hemodinámica luego de identificar la causa del episodio y de descartar causas reversibles, y con una expectativa de vida superior a 1 año.	I	A
El implante de un CDI está indicado en pacientes con síncope de causa no aclarada y con disfunción o discinesia ventricular significativa (FEVI \leq 35%), y con una expectativa de vida superior a 1 año.	I	B
Se indica el implante de un CDI en pacientes con disfunción ventricular o discinesias parietales asociadas con síncope no aclarado y TV/FV inducible en el EEF, con independencia de la tolerancia hemodinámica, y con una expectativa de vida mayor a 1 año.	I	B
El implante de un CDI es razonable en pacientes con TV sostenida y FEVI \geq 40%.	Ila	C

Ablación de Taquicardia Ventricular

La MChC provoca típicamente TVMS debido zonas de fibrosis que generan un mecanismo reentrante, y el objetivo de la ablación es identificar e interrumpir el circuito mediante la ablación de istmos críticos. (44,45) El origen más común de estos circuitos es la pared inferolateral basal del VI. (46) Como ha sido expuesto el implante del CDI es la principal indicación en prevención secundaria de MS en esta cardiopatía, aunque la presentación de TVMS recurrente con múltiples descargas del CDI a pesar del tratamiento óptimo ha llevado al abordaje de estas arritmias con técnicas de ablación por catéter mediante mapeo electroanatómico tridimensional.

No existen estudios aleatorizados acerca del beneficio de la ablación en pacientes chagásicos con TV. Algunos estudios observacionales muestran una buena evolución inicial y un seguimiento sin episodios de TV en 60 a 78% de los pacientes. (11,47,48) Aunque la evidencia disponible en miocardiopatías no isquémica es menor, la ablación con catéter esta indicada para aquellos pacientes portadores de CDI con TV refractaria al tratamiento médico ya que estos estudios demuestran beneficios en la reducción de recurrencias de TV y descargas del CDI, y a la vez gran impacto en la calidad de vida. (49,50)

Se ha informado que la necesidad de abordaje epicárdico en los pacientes chagásicos es mayor que en pacientes con miocardiopatía isquémico-necrótica o no isquémica, que puede llegar al 37% de los casos. (51) Algunos autores proponen realizar un abordaje endocárdico y epicárdico simultáneo en el primer procedimiento de ablación para disminuir recurrencias. (11)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La ablación de TV está indicada para reducir las recurrencias y las descargas del CDI, en pacientes con MChC y TVMS sintomática recurrente en quienes las DAA no sean efectivas, estén contraindicadas o no se toleren.	I	C
La ablación de TV es razonable en pacientes con TVMS recurrente a pesar del tratamiento con DAA donde la estrategia combinada de ablación endocárdica/epicárdica es preferible a la estrategia endocárdica aislada para prevenir la recurrencia de TV.	IIa	C
La ablación de TV no debe considerarse como alternativa al implante de un CDI en pacientes con TVMS y disfunción ventricular izquierda.	III	C

BIBLIOGRAFIA

1. Consenso de Arritmias Ventriculares. Consejo de Electrocardiografía, Electrofisiología, Arritmias y Marcapasos "Dr. Antonio Batro". *Rev Argent Cardiol* 2002;70(Supl 4).
2. Bestetti RB, Theodoropoulos TA. A systematic review of studies on heart transplantation for patients with end-stage Chagas' heart disease. *J Card. Fail* 2009;15:249-55. <https://doi.org/10.1016/j.cardfail.2008.10.023>
3. Cardinalli-Neto A, Greco OT, Bestetti RB. Automatic implantable cardioverter defibrillators in Chagas' heart disease patients with malignant ventricular arrhythmias. *Pacing Clin. Electrophysiol* 2006;29: 467-70. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.2006.00377.x>
4. Rassi A Jr, Rassi SG, Rassi A. Sudden death in Chagas' disease. *Arq Bras Cardiol* 2001;76:75-96. <https://doi.org/10.1590/S0066-782X2001000100008>
5. Rassi A Jr. Implantable Cardioverter-Defibrillators in patients with Chagas heart disease: misperceptions, many questions and the urgent need for a randomized clinical trial. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2007; 18:1241-3. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2007.01011.x>
6. Viotti R, Vigliano C, Lococo B, Petti M, Bertocchi G, Álvarez MG, et al. Indicadores clínicos de progresión de la miocarditis chagásica crónica. *Rev Esp Cardiol* 2005;58:1037-44. <https://doi.org/10.1157/13078551>
7. Consenso de Enfermedad de Chagas, Consejo de Enfermedad de Chagas y Miocardiopatías Infecciosas "Dr. Salvador Mazza". *Rev Argent Cardiol* 2002;70(Supl 1):1-87.
8. Sternick EB, Martinelli M, Sampaio R, Gerken LM, Teixeira RA, Scarpelli R, et al. Sudden cardiac death in patients with Chagas heart disease and preserved left ventricular function. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2006;17:113-6. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2005.00315.x>
9. Roman-Campos D, Marin-Neto JA, Santos-Miranda A, Kong N, D'Avila A, Rassi A Jr, et al. Arrhythmogenic Manifestations of Chagas Disease: Perspectives From the Bench to Bedside. *Circ Res* 2024;:1379-97. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.124.324507>
10. Cardinalli-Neto A, Bestetti R, Cordeiro J. Predictors of all-cause mortality for patients with chronic Chagas' heart disease receiving implantable cardioverter defibrillator therapy. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2007;18:1236-40. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2007.00954.x>
11. Henz BD, do Nascimento TA, Dietrich Cde O, Dalegrave C, Hernandez V, Mesas CE, et al. Simultaneous epicardial and endocardial substrate mapping and radiofrequency catheter ablation as first-line treatment for ventricular tachycardia and frequent ICD shocks in chronic Chagasic cardiomyopathy. *J Interv. Card Electrophysiol* 2009;26:195-205. <https://doi.org/10.1007/s10840-009-9433-4>
12. Gerbi FC, Takahashi JT, Cardinalli-Neto A, Nogueira PR, Bestetti RB. Heart rate variability in the frequency domain in chronic Chagas disease: correlation of autonomic dysfunction with variables of daily clinical practice. *Int J Cardiol* 2011;150:357-8. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2011.05.042>
13. Ribeiro AL, Moraes RS, Ribeiro JP, Ferlin EL, Torres RM, Oliveira E, et al., Parasympathetic dysautonomia precedes left ventricular systolic dysfunction in Chagas disease. *Am. Heart J* 2001;141: 260-5. <https://doi.org/10.1067/mhj.2001.111406>
14. Strauss DG, Cardoso S, Lima JA, Rochitte CE, Wu KC. ECG scar quantification correlates with cardiac magnetic resonance scar size and prognostic factors in Chagas' disease. *Heart* 2011;97:357-61. <https://doi.org/10.1136/hrt.2010.210047>
15. Marin-Neto JA, Cunha-Neto E, Maciel BC, Simões MV. Pathogenesis of chronic Chagas heart disease. *Circulation* 2007;115:1109-23. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.624296>
16. Rassi A Jr, Rassi A, Little WC, Xavier SS, Rassi SG, Rassi AG, et al. Development and validation of a risk score for predicting death in Chagas' heart disease. *N Engl J Med* 2006; 355:799-808. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa053241>
17. de Sousa AS, Alvarenga Americano do Brasil PE, Saraiva RM, et al. Development of a risk score to predict sudden death in patients with Chaga's heart disease. *Int J Cardiol* 2015;187:700-4. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2015.03.372>
18. Rassi A Jr, Rassi A, Rassi S. Predictors of mortality in chronic Chagas disease. A systematic review of observational studies. *Circulation* 2007;115:1101-08. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.627265>
19. Muratore C, Batista L, Chiale P, Eloy R, Tentori MC, Escudero J, et al. Implantable cardioverter defibrillators and Chagas' disease: results of the ICD Registry Latin America. *Europace* 2009;11:164-8. <https://doi.org/10.1093/europace/eun325>
20. Di Toro D, Muratore CI, Aguinaga L, Batista L, Malan A, Greco O, et al. Predictors of all-cause 1-year mortality in implantable cardioverter defibrillator patients with chronic Chagas' cardiomyopathy. *Pacing Clin Electrophysiol* 2011;34:1063-9. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.2011.03108.x>
21. Shen L, Ramires F, Martinez F, Bodanese LC, Echeverría LE, Gómez EA, et al. Contemporary characteristics and outcomes in chagasic heart failure compared with other nonischemic and ischemic cardiomyopathy. *Circ. Heart Fail* 2017;10: e004361. <https://doi.org/10.1161/CIRCHEARTFAILURE.117.004361>
22. Muratore C, Rabinovich R, Iglesias R, González M, Darú V, Liprandi AS. Implantable cardioverter defibrillators in patients with Chagas' disease: are they different from patients with coronary disease? *Pacing Electrophysiol* 1997;20:194-97. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.1997.tb04841.x>
23. Martinelli M, Rassi A Jr, Marin-Neto JA, de Paola AA, Berwanger O, Scanavacca MI, et al. Chronic use of Amiodarone against Implantable cardioverter-defibrillator therapy for primary prevention of death in patients with Chagas cardiomyopathy Study: rationale and design of a randomized clinical trial. *Am Heart J* 2013;166: 976-82. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2013.08.027>
24. Martinelli-Filho M, Marin-Neto JA, Scanavacca MI, de Paola AAV, Medeiros PTJ, Owen R, et al. Amiodarone or Implantable Cardioverter-Defibrillator in Chagas Cardiomyopathy: The CHAGASICS Randomized Clinical Trial. *JAMA Cardiol* 2024;9:1073-81. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2024.3169>
25. Scanavacca M, Sosa E. Electrophysiologic study in chronic Chagas' heart disease. *São Paulo Med J* 1995;113:841-50. <https://doi.org/10.1590/S1516-31801995000200016>

26. Silva RM, Távora MZ, Gondim FA, Metha N, Hara VM, Paola AA, et al. Valor predictivo de variáveis clínicas e eletrofisiológicas em pacientes com Cardiopatía Chagásica Crónica e Taquicardia Ventricular Não Sustentada. *Arq Bras Cardiol* 2000;75:33-47.
27. Cardinali-Neto A, Lorga-Filho AM, Silva EF, Lima RP, Palmegiani E, Bestetti RB. Clinical predictors of inducible sustained ventricular tachycardia during electrophysiologic study in patients with chronic Chagas' heart disease. *Int J Cardiol Heart Vasc* 2015;9:85-8. <https://doi.org/10.1016/j.ijcha.2015.10.001>
28. Senra T, Ianni BM, Costa ACP, Mady C, Martinelli-Filho M, Kalil-Filho R, et al. Long-Term Prognostic Value of Myocardial Fibrosis in Patients With Chagas Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:2577-87. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.08.2195>
29. Volpe GJ, Moreira HT, Trad HS, Wu KC, Braggion-Santos MF, Santos MK, et al. Left Ventricular Scar and Prognosis in Chronic Chagas Cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:2567-76. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.09.035>
30. Moll-Bernardes RJ, Rosado-de-Castro PH, Camargo GC, Mendes FS, Brito AS, Sousa AS, et al. New Imaging Parameters to Predict Sudden Cardiac Death in Chagas Disease. *Trop Med Infect Dis* 2020;74:1-12. <https://doi.org/10.3390/tropicalmed5020074>
31. Bestetti RB, Cardinali-Neto A. Sudden cardiac death in Chagas' heart disease in the contemporary era. *Int J Cardiol* 2008;131:9-17. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2008.05.024>
32. Doval HC, Nul DR, Grancelli HO, Perrone SV, Bortman GR, Curiel R, et al. Randomised trial of low-dose amiodarone in severe congestive heart failure (GESICA). *Lancet* 1994;344:493-8. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(94\)91895-3](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(94)91895-3)
33. Garguichevich JJ, Ramos JL, Gambarte A, Gentile A, Hauad S, Scapin O, et al. Effect of amiodarone therapy on mortality in patients with left ventricular dysfunction and asymptomatic complex ventricular arrhythmias: Argentine Pilot Study of Sudden Death and Amiodarone (EPAMSA). *Am Heart J* 1995;130:494-500. [https://doi.org/10.1016/0002-8703\(95\)90357-7](https://doi.org/10.1016/0002-8703(95)90357-7)
34. Andrade JP, Marin Neto JA, Paola AA, Vilas-Boas F, Oliveira GM, Bacal F, et al. I Latin American Guidelines for the diagnosis and treatment of Chagas' heart disease: executive summary. *Arq Bras Cardiol* 2011; 96:434-42. <https://doi.org/10.1590/S0066-782X2011000600002>
35. Piccini JP, Berger JS, O'Connor CM. Amiodarone for the prevention of sudden cardiac death: a meta-analysis of randomized controlled trials. *Eur Heart J* 2009;30:1245-53. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehp100>
36. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS guideline for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Heart Rhythm* 2018;15: e73–e189. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2017.10.036>
37. Nunes MC, Dones W, Morillo CA, Encina JJ, Ribeiro AL; Council on Chagas Disease of the Interamerican Society of Cardiology. Chagas disease: an overview of clinical and epidemiological aspects. *Chagas Disease: An Overview of Clinical and Epidemiological Aspects. JACC* 2013;62:767-76. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2013.05.046>
38. Gali WL, Sarabanda AV, Baggio JM, Ferreira LG, Gomes GG, Marin-Neto JA, et al. Implantable cardioverter-defibrillators for treatment of sustained ventricular arrhythmias in patients with Chagas' heart disease: comparison with a control group treated with amiodarone alone. *Europace* 2014;16:674-80. <https://doi.org/10.1093/europace/eut422>
39. Barbosa MP, da Costa Rocha MO, de Oliveira AB, Lombardi F, Ribeiro AL, et al. Efficacy and safety of implantable cardioverter-defibrillators in patients with Chagas disease. *Europace* 2013;15:957-62. <https://doi.org/10.1093/europace/eut011>
40. Retyk E, Bochoeyer A, Sampo EA, Cuesta A, Abello M, Caceres Monie, y cols. Consenso de Prevención Primaria y Secundaria de Muerte Súbita. Sociedad Argentina de Cardiología - Sociedad Uruguaya de Cardiología (con la colaboración del CONAREC). *Rev Argent Cardiol* 2012; 80(Supl 2)
41. Benassi MD, Avayu D, Tomasella MP, Valero E, Pesce R, Lynch S, y col. Consenso Enfermedad de Chagas 2019. Sociedad Argentina de Cardiología. *Rev Argent Cardiol* 2020;88 (Supl 8):1-71.
42. Retyk E, Eidelman G, Lopez Diez JC, Acunzo R, Aguinaga L, Caceres Monie C, y cols. Consenso de Cardiodesfibriladores 2019. Sociedad Argentina de Cardiología. *Rev Argent Cardiol* 2021;89 (Supl 1):1-52.
43. Heidenreich PA, Bozkurt B, Aguilar D, Allen LA, Byun JJ, Colvin MM, et al. 2022 AHA/ACC/HFSA Guideline for the Management of Heart Failure: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation* 2022;145:e895–e1032. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001073>
44. de Paola AA, Horowitz LN, Miyamoto MH, Pinheiro R, Ferreira DF, Terzian AB, et al. Angiographic and electrophysiologic substrates of ventricular tachycardia in chronic Chagasic myocarditis. *Am J Cardiol* 1990;65:360-3. [https://doi.org/10.1016/0002-9149\(90\)90302-H](https://doi.org/10.1016/0002-9149(90)90302-H)
45. Nunes MC, Beaton A, Acquatella H, Bern C, Bolger AF, Echeverría LE, et al. Chagas Cardiomyopathy: An Update of Current Clinical Knowledge and Management. *Circulation*. 2018;138:e169–e209. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000000599>
46. Sarabanda AV, Sosa E, Simões MV, Figueiredo GL, Pintya AO, Marin-Neto JA., et al. Ventricular tachycardia in Chagas' disease: a comparison of clinical, angiographic, electrophysiologic and myocardial perfusion disturbances between patients presenting with either sustained or nonsustained forms. *Int J Cardiol* 2005;102:9-19. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2004.03.087>
47. Hadid C, Azocar D, Toro DD, Gallino S, Dubner S, Labadet C. Ablación por catéter en pacientes con tormenta eléctrica: La calma tras la tempestad. *Rev Argent Cardiol* 2015;83:1-15.
48. Sarabanda AV, Sosa E, Simões MV, Figueiredo GL, Pintya AO, Marin-Neto JA, et al. Catheter ablation of ventricular tachycardia in patients with electrical storm, with a special focus on patients with Chagas disease. *J Interv Card Electrophysiol* 2021;62:557-64. <https://doi.org/10.1007/s10840-020-00915-7>
49. Santangeli P, Muser D, Maeda S, Filtz A, Zado ES, Frankel DS, et al. Comparative effectiveness of antiarrhythmic drugs and catheter ablation for the prevention of recurrent ventricular tachycardia in patients with implantable cardioverter-defibrillators: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled trials. *Heart Rhythm* 2016;13:1552-9. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2016.03.004>
50. Sapp JL, Wells GA, Parkash R, Stevenson WG, Blier L, Sarrazin JF, et al. Ventricular tachycardia ablation versus escalation of antiarrhythmic drugs. *N Engl J Med* 2016; 375:111–21. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1513614>
51. Scanavacca M, Sosa E. Epicardial Ablation of Ventricular Tachycardia in Chagas Heart Disease. *Card Electrophysiol Clin* 2010;2:55-67. <https://doi.org/10.1016/j.cecp.2009.11.004>

4. MIOCARDIOPATIA ARRITMOGÉNICA

Introducción

La Displasia/Miocardiopatía Arritmogénica del VD (MAVD) se describe como una enfermedad genética hereditaria del músculo cardíaco, caracterizada por la sustitución del miocardio por tejido fibroso o adiposo, lo que predispone a la aparición de AV malignas y a la MS (1-2). Esta afección puede comprometer tanto al ventrículo derecho, como a ambos ventrículos. En el estadio inicial de la enfermedad, los cambios estructurales pueden estar ausentes o ser sutiles y confinados a una región localizada del VD, y pueden ser observados mucho antes de que se alcancen los criterios mayores utilizados en la práctica clínica.

La primera descripción de la MAVD apareció en 1961, pero su nombre no fue acuñado hasta 1978, y quizás represente parcialmente el espectro de esta enfermedad. La terminología se encuentra en revisión, pero abarcaría

un conjunto de presentaciones fenotípicas que incluyen a la MAVD, la miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo (MNDVI) y la miocardiopatía arritmogénica biventricular (MABV) (3-4). Si bien la expresión de la enfermedad es variable, habitualmente evoluciona con progresión a formas más difusas del VD y luego compromiso del VI. En contraste con el clásico subtipo, muy bien descrito por su predilección del VD o biventricular; más recientemente se han reconocido la variante de Miocardiopatía Arritmogénica del VI Dominante, caracterizada por la afectación temprana y predominante del VI. (5-6)

Se estima que tiene una prevalencia de entre 1/2000 y 1/5000 en adultos (7-8) dependiendo de la región y afecta predominantemente a hombres. Las presentaciones clínicas más graves incluyen el paro cardíaco (debido a FV) y la TV monomórfica sostenida. Sin embargo, también puede presentarse como síncope, palpitaciones de ejercicio, extrasístoles frecuentes en el Holter o incluso como IC cuando el compromiso miocárdico es avanzado. La edad media de presentación, como paro cardíaco es de 25 años, por lo que sigue siendo una causa importante de MS en pacientes jóvenes, en particular en deportistas donde el esfuerzo físico exacerba la disrupción de las uniones intercelulares (2). Estos factores resaltan la importancia del reconocimiento temprano y el tratamiento.

El afectado, facilitando arrítmico está dado por las progresivas alteraciones estructurales celulares que conllevan a la sustitución fibrosa o grasa del miocardio afectado facilitando los mecanismos de reentrada. Si bien las imágenes y el estudio genético son pilares fundamentales para confirmar la enfermedad, el diagnóstico inicial se debe sospechar en presencia de un ECG con inversión de la onda T de V1 a V4, la disminución de voltajes, el bloqueo de rama derecha y la presencia de onda Épsilon.

El objetivo terapéutico en la MA es la prevención de eventos arrítmicos potencialmente letales y el tratamiento de la IC en caso de tener deterioro de la función ventricular asociado. Se deberá considerar el implante de un CDI como prevención primaria o secundaria de MS, según corresponda. Debe considerarse la utilización de fármacos y/o la ablación para disminuir la densidad arrítmica y evitar las descargas repetitivas en pacientes con arritmia ventricular incesante. Asimismo, estos pacientes deben evitar realizar ejercicio físico, para reducir el riesgo de sufrir arritmia ventricular o progresión de su enfermedad.

Estratificación de riesgo

Existe limitada evidencia en cuanto a los factores de riesgo asociados a AV potencialmente letales. El síncope arrítmico es un predictor de eventos (HR 3,67; CI 2,75-4,9) en la mayoría de las series publicadas con diagnóstico definitivo de MA. La disfunción ventricular derecha e izquierda se asocia a mayor riesgo de AV, y aunque los valores de corte son difíciles de determinar, existe consenso que ante la presencia de la disfunción ventricular severa derecha o izquierda (FEV \leq 35%) debe considerarse el implante de CDI. El antecedente de TVMS o FV reanimada se considera un factor de riesgo mayor para la aparición de nuevos eventos adversos graves. La documentación de TVNS puede tomarse como predictor de eventos arrítmicos sostenidos, aunque la evidencia no es consistente para tomarlo como factor independiente. Lo mismo ocurre con la inducción de TV monomorfa sostenida con estimulación programada durante el EEF en pacientes asintomáticos con MA. Sin embargo, parece razonable el implante del CDI en pacientes con disfunción moderada de VD o VI y TVNS o inducción de arritmia en el EEF. (9,10). También juega un rol importante en la estratificación de riesgo, los antecedentes familiares, los síntomas previos y el hallazgo de AV en un registro Holter.

Genética

El rendimiento del estudio genético en la MA es muy variable, pero se puede estimar en un rango del 50 al 60% (11). Tiene tanto valor diagnóstico (al documentar una variante genética patogénica) como pronóstico, habiendo identificado variantes con peor evolución.

Dentro de los genes más frecuentemente involucrados en la MA del ventrículo derecho (12) se encuentran placofilina-2 (PKP2), desmoplaquina (DSP), desmogleína-2 (DSG2), desmocolina-2 (DSC2) y plakoglobina (JUP) que participan en los desmosomas que son estructuras responsables de mantener estables las uniones intercelulares. También se han visto variantes en genes no desmosómicos como DES, TMEM 43, PLN. La evidencia sugiere firmemente un modelo de umbral de patogénesis de MA en el que se requieren múltiples impactos, tanto ambientales como genéticos, para la expresión de la enfermedad.

Existe a su vez, un subgrupo de pacientes que no presentan criterios específicos de MA de VD pero presentan una forma de MA de VI. Estos pacientes se incluirían dentro de la definición de miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo (MCNDVI). La prevalencia de la MCNDVI es desconocida ya que estos pacientes fueron incluidos en series de pacientes con MCD y MAVD.

Se han identificado genes asociados con un mayor riesgo de arritmias, entre los que se incluyen aquellos que codifican la envoltura nuclear (LMNA, TMEM43), genes desmosómicos (DSP, DSG2, DSC2, PKP2) y ciertas proteínas del citoesqueleto. En conjunto, estos hallazgos sugieren que los pacientes portadores de variantes genéticas de alto riesgo (LMNA, TMEM43, DSP, RBM20, PLN, variantes de truncamiento de FLNC) deben considerarse como individuos con antecedentes genéticos de alto riesgo para MS. En estos casos, se debe evaluar el implante de un CDI para prevención primaria de MS, incluso cuando la FEVI sea $>$ 35%, especialmente en presencia de factores de riesgo adicionales (13-20)

Imágenes

El ecocardiograma y la resonancia magnética, actualmente, tienen un rol fundamental tanto en la evaluación diagnóstica inicial como durante la evolución. Las alteraciones estructurales y funcionales son clave para el diagnóstico de MAVD. La RMC debe considerarse la prueba de primera línea para la evaluación del criterio de anomalías morfofuncionales y estructurales del VD, ya que ha demostrado una sensibilidad superior al ecocardiograma. Los criterios morfofuncionales se basan en la presencia de acinesia, discinesia o disincronía en la contracción ventricular del VD asociado a dilatación o disfunción del VD. Asimismo, la presencia de realce tardío puede estar presente mucho antes que el paciente presente alteraciones funcionales en el ventrículo. Este último criterio que no se incluía en la Task Force 2010, fue incluido en los criterios de Padua 2020.

Prevención primaria y secundaria de muerte súbita

Si bien no hay disponibles estudios randomizados, existe consenso en el implante de CDI para prevención secundaria de MS en pacientes con MA. La alta tasa de terapias apropiadas por TV rápida o FV en pacientes con CDI implantado por MA, así como la elevada tasa de eventos adversos serios (MS, TV sostenida) en pacientes con MA sin CDI sustentan esta indicación.

El implante de CDI para prevención primaria de MS en paciente con MA es un desafío. Ciertas características clínicas como, antecedentes familiares o personales (sincope de causa desconocida), la disfunción ventricular izquierda y/o derecha severa, TV no sostenida en un registro electrocardiográfico o la inducción de TV monomorfa sostenida con estimulación programada en un EEF deben ser tenidos en cuenta para indicar un CDI (9, 10, 21, 22,23,24).

Con respecto a la programación del CDI es importante la utilización de terapias de estimulación anti-taquicardia (EAT) ya que demostró ser eficaz en el 92% de los episodios tratados de TV monomorfa sostenida, independientemente de la LC (8) como así también la programación de la detección de la TV/FV que debe ser de alta respuesta dado que la mayoría de los pacientes son jóvenes con taquicardias de alta frecuencia. Este dato no invalida el uso de CDI-SC. Si bien carece de terapias de EAT, no presenta complicaciones asociadas a los catéteres endovasculares y ha demostrado ser eficaz en el tratamiento de AV (9, 10, 21, 22).

Tratamiento médico

A pesar de la importancia del tratamiento antiarrítmico en la MA, tanto para mejorar los síntomas como para disminuir los choques de CDI, no hay estudios randomizados que evalúen el efecto de los diferentes antiarrítmicos en este escenario.

Los betabloqueantes (BB) constituyen la primera opción para reducir la carga arrítmica dado que eliminan el gatillo simpático, principalmente en el ejercicio. En deportistas entrenados, el desentrenamiento y los betabloqueantes parecen ser efectivos en bajar la carga y el riesgo arrítmico a largo plazo. (25) La evidencia del sotalol es limitada y contradictoria (26-29). Si bien parece disminuir la inducibilidad de AV en el EEF, no ha sido efectivo disminuyendo eventos clínicos. Incluso en un estudio retrospectivo mostró tener menos efectividad que la amiodarona. La amiodarona se utiliza frecuentemente cuando los betabloqueantes han fallado en el control arrítmico. Debe usarse con precaución en pacientes jóvenes por los efectos adversos a largo plazo. La flecainida (30,31,32), también puede ser considerada, incluso asociada a betabloqueantes.

Ablación

La ablación endo-epicárdica puede ser una alternativa cuando los pacientes a pesar del tratamiento médico, continúan presentando arritmia ventricular y descargas repetitivas del CDI. La ablación epicárdica asociada a la endocárdica es más efectiva que la endocárdica sola para tratar la TV sostenida (33), a pesar de tener una tasa de complicaciones mayor que llega al 8% dependiendo de las series (vs 1-2% en la ablación endocárdica) (34). Algunas de las complicaciones más importantes son: accidente isquémico transitorio, hemo-neumotórax, lesión de las coronarias y taponamiento cardíaco.

Las últimas recomendaciones sugieren utilizar el acceso epicárdico guiado por mapeo tridimensional luego de la falla de una ablación endocárdica o intentar un acceso endo-epicárdico como primera estrategia si es un centro con experiencia en este último abordaje (35). Aun con el acceso combinado las tasas de recurrencia son del 30-50 % aun en centros experimentados y generalmente se requiere más de un procedimiento para mejorar los resultados (36,37).

La denervación simpática también se utiliza para reducir la carga de TV o disminuir los choques de CDI o tormenta eléctrica.

Recomendaciones generales

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con sospecha de MA se recomienda realizar una RMN cardíaca con realce tardío	I	C
En pacientes con sospecha/diagnóstico de MA se recomienda realizar el estudio genético	I	C
En pacientes con diagnóstico de MA se recomienda evitar el ejercicio físico de alta intensidad	I	C

Recomendaciones en prevención primaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está indicada en pacientes con MA y síncope	I	B
La terapia con CDI está indicada en pacientes con MA y disfunción severa de VD o VI	I	B
La terapia con CDI está indicada en pacientes con MA sintomáticos (palpitaciones/presíncope) y disfunción moderada, ante la presencia de TVNS o TVMS en un EEF	I	B

Recomendaciones en prevención secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está indicada en pacientes con MA y documentación de FV o TM mal tolerada.	I	B
En pacientes con MA y arritmia ventricular se recomienda el uso de betabloqueantes como primera línea	I	B
En pacientes con MA y TVMS a pesar del tratamiento médico o descargas repetitivas del CDI, debe considerarse la ablación en centros especializados	Ila	B

BIBLIOGRAFIA

1. Thiene G, Nava A, Corrado D, Rossi L, Pennelli N. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. *N Engl J Med* 1988;318:129–33. <https://doi.org/10.1056/NEJM198801213180301>
2. Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *N Engl J Med* 2017;376:61–72. <https://doi.org/10.1056/NEJMra1509267>
3. Sen-Chowdhry S, Syrris P, Prasad SK, Hughes SE, Merrifield R, Ward D, et al. Left-dominant arrhythmogenic cardiomyopathy: an under-recognized clinical entity. *J Am Coll Cardiol* 2008;52:2175–87. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2008.09.019>
4. 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;121:1533–41. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.108.840827>
5. Sen-Chowdhry S, Syrris P, Prasad SK, Hughes SE, Merrifield R, Ward D, et al. Left-Dominant Arrhythmogenic Cardiomyopathy. An Under-Recognized Clinical Entity. *J Am Coll Cardiol* 2008;52:2175–87. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2008.09.019>
6. Sen-Chowdhry S, Syrris P, Ward D, Asimaki A, Sevdalis E, McKenna WJ, et al. Clinical and Genetic Characterization of Families With Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy Provides Novel Insights Into Patterns of Disease Expression. *Circulation* 2007;115:1710–20. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241>
7. Wallace R, Calkins H. Risk Stratification in Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *Arrhythm Electrophysiol Rev* 2021;10:26–32. <https://doi.org/10.15420/AER.2020.39>
8. Groeneweg JA, Bhonsale A, James CA, Te Riele AS, Dooijes D, Tichnell C, et al. Clinical Presentation, Long-Term Follow-Up, and Outcomes of 1001 Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia/Cardiomyopathy Patients and Family Members. *Circ Cardiovasc Genet* 2015;8:437–46. <https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.114.001003>
9. Könemann H, Ellermann C, Zeppenfeld K, Eckardt L. Management of Ventricular Arrhythmias Worldwide: Comparison of the Latest ESC, AHA/ACC/HRS, and CCS/CHRS Guidelines. *JACC Clin Electrophysiol*. 2023;9:715–728. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2022.12.008>
10. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. 2022;43:3997–4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
11. Krahn AD, Wilde AA, Calkins H, La Gerche A, Cadrin-Tourigny J, Roberts JD, et al. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. *JACC Clin Electrophysiol* 2022;8:533–53. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2021.12.002>
12. James CA, Jongbloed JDH, Hershberger RE, Morales A, Judge DP, Syrris P, et al. International Evidence Based Reappraisal of Genes Associated With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy Using the Clinical Genome Resource Framework. *Circ Genom Precis Med* 2021;14:E003273. <https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003273>

13. Corrado D, Perazzolo Marra M, Zorzi A, Beffagna G, Cipriani A, Lazzari M De, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int J Cardiol* 2020;319:106–14. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2020.06.005>
14. Protonotarios A, Brodehl A, Asimaki A, Jager J, Quinn E, Stanasiuk C, et al. The Novel Desmin Variant p.Leu115Ile Is Associated With a Unique Form of Biventricular Arrhythmogenic Cardiomyopathy. *Can J Cardiol* 2021;37:857–66. <https://doi.org/10.1016/j.cjca.2020.11.017>
15. Ortiz-Genga MF, Cuenca S, Dal Ferro M, Zorio E, Salgado-Aranda R, Climent V, et al. Truncating FLNC Mutations Are Associated With High-Risk Dilated and Arrhythmogenic Cardiomyopathies. *J Am Coll Cardiol* 2016;68:2440–51. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.09.927>
16. Bermúdez-Jiménez FJ, Carriel V, Brodehl A, Alaminos M, Campos A, Schirmer I, et al. Novel Desmin Mutation p.Glu401Asp Impairs Filament Formation, Disrupts Cell Membrane Integrity, and Causes Severe Arrhythmogenic Left Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia. *Circulation* 2018;137:1595–610. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.117.028719>
17. Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, Ackerman MJ, Calkins H, Darrieux FCC, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 2019;16:e301–72. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2019.05.007>
18. Corrado D, Wichter T, Link MS, Hauer R, Marchlinski F, Anastasakis A, et al. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement. *Eur Heart J* 2015;36:3227–37. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.017944>
19. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline 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 on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:e91–220.
20. Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, Ackerman MJ, Calkins H, Darrieux FCC, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 2019;16:e301–72. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2019.05.007>
21. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, Deal BJ, Dickfeld T, Field ME, Fonarow GC, Gillis AM, Granger CB, Hammill SC, Hlatky MA, Joglar JA, Kay GN, Matlock DD, Myerburg RJ, Page RL. 2017 AHA/ACC/HRS guideline 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 on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *Heart Rhythm*. 2018;15:e73-e189. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2017.10.036>
22. Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, Ackerman MJ, Calkins H, Darrieux FCC, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm*. 2019;16:e301-e372. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2019.05.007>
23. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al, Ware JS, Kaski JP; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2023;44:3503-626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
24. Retyk E, Eidelman G, López Díez JC, Acunzo R, Aguinaga L, Cáceres Monié C, et al. Consenso de Cardiodesfibriladores. Sociedad Argentina de Cardiología. *Rev Argent Cardiol* 2021;89:1-46.
25. Gasperetti A, Targetti M, Olivetto I. Anti-arrhythmic drugs in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: The importance of optimal beta-blocker dose titration. *Int J Cardiol*. 2021;338:150-1. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2021.06.009>. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2021.06.009>
26. Wichter T, Borggreve 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;86:29–37. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.86.1.29>
27. Wichter T, Paul TM, Eckardt L, Gerdes P, Kirchhof P, Böcker D, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Antiarrhythmic drugs, catheter ablation, or ICD? *Herz* 2005;30:91–101. <https://doi.org/10.1007/s00059-005-2677-6>
28. Marcus GM, Glidden DV, Polonsky B, Zareba W, Smith LM, Cannon DS, et al. Efficacy of antiarrhythmic drugs in patients with arrhythmogenic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:609–15. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2009.04.052>
29. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC) *Eur Heart J* 2023;44:3503–626
30. Cerrone M, Noorman M, Lin X, Chkourko H, Liang FX, van der Nagel R, et al. Sodium current deficit and arrhythmogenesis in a murine model of plakophilin-2 haploinsufficiency. *Cardiovasc Res* 2012;95:460-8. <https://doi.org/10.1093/cvr/cvs218>. <https://doi.org/10.1093/cvr/cvs218>
31. Zareba W, Tichnell C, Spencer Z, Rosero M. Randomized Placebo-controlled trial of flecainide in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 2023;20: abstract CE-452779-3 <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2023.03.246>
32. Rolland T, Badenco N, Maupain C, Duthoit G, Waintraub X, Laredo M, et al. Safety and efficacy of flecainide associated with beta-blockers in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Europace* 2022;24:278–28. <https://doi.org/10.1093/europace/euab182>
33. Mathew S, Saguner AM, Schenker N, Kaiser L, Zhang P, Yashuiro Y, et al. Catheter ablation of ventricular tachycardia in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: a sequential approach. *J Am Heart Assoc* 2019;8:e010365. <https://doi.org/10.1161/JAHA.118.010365>
34. Mathew S, Saguner AM, Schenker N, Kaiser L, Zhang P, Yashuiro Y, et al. Catheter Ablation of Ventricular Tachycardia in Patients With Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy/Dysplasia: A Sequential Approach. *J Am Heart Assoc*. 2019;8:e010365. <https://doi.org/10.1161/JAHA.118.010365>
35. Corrado D, Wichter T, Link MS, Hauer R, Marchlinski F, Anastasakis A, et al. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement. *Eur Heart J* 2015; 36:3227–37. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.017944>
36. Santangeli P, Zado ES, Supple G, Haqqani HM, Garcia FC, Tschabrunn C, et al. Long-term outcome with catheter ablation of ventricular tachycardia in patients with arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2015;8:141-21. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.115.003562>
37. Dalal D, Jain R, Tandri H, Dong J, Eid SM, Prakasa K, et al. Long-term efficacy of catheter ablation of ventricular tachycardia in patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2007;50:432–40. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2007.03.049>

5. MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA

Introducción

La Miocardiopatía Hipertrofica (MCH) es la cardiopatía genética más frecuente (1/500 nacimientos). Una de las principales causas de mortalidad en estos pacientes es la MS por AV, que, junto con la IC y los eventos tromboembólicos, provocan una incidencia anual de muerte de 1-2%. (1) De este modo, resulta muy importante el reconocimiento precoz de los pacientes con MCH que presentan un riesgo incrementado de MS para definir la indicación de un CDI.

Prevención Secundaria

Los pacientes con MCH que han sobrevivido a un paro cardíaco secundario a TV/FV constituyen el grupo de más alto riesgo de MS. (2,3) El seguimiento de estos pacientes ha mostrado una tasa de recurrencia de alrededor del 25-30% entre los 2 y 4 años. En concordancia con todas las guías internacionales, es indicación clase I el implante de un CDI en esta población (Figura 1A). (4,5)

Prevención Primaria

Debido a la incidencia actual de MS en esta enfermedad (aproximadamente 0,5-1%/año), es primordial estratificar correctamente a estos pacientes con el fin de identificar a quienes presentarán MS y consecuentemente poder administrar una terapéutica capaz de prevenirla. La evaluación de riesgo incluye el conocimiento de los antecedentes clínicos y familiares, y la realización de estudios complementarios como Holter, prueba ergométrica, ecocardiograma Doppler y resonancia magnética cardíaca (RMC) a fin de valorar la presencia de las variables de riesgo de MS. (Tabla 1)

Tabla 1. Variables predictoras de riesgo de muerte súbita en MCH

Historia familiar de MS	MS en ≥ 1 familiar de primer orden < 40 años o a cualquier edad en familiar de primer orden con diagnóstico establecido de MCH.
Espesor máximo de la pared de VI	Espesor parietal ≥ 30 mm en cualquier segmento se asocia a mayor riesgo de MS.
Síncope	Síncope de causa desconocida (no neurocardiogénico). Presentan mayor poder predictivo aquellos episodios ocurridos en los 6 meses previos a la evaluación. Eventos con >5 años de antigüedad no tendrían relevancia. (6)
TVNS	El criterio usualmente utilizado es ≥ 3 latidos a ≥ 120 lpm. Es controvertido si episodios frecuentes (≥ 3), largos (≥ 10) o rápidos (≥ 200 lpm) presentan mayor capacidad predictiva.
Edad	Mayor riesgo de MS en pacientes jóvenes y menor riesgo a partir de los 60 años.
Diámetro de la AI	Asociación positiva entre diámetro de la AI y MS. No hay datos con el área o el volumen auricular.
Obstrucción del TSVI	Gradiente máximo en el TSVI en reposo o provocado con Valsalva.
Fibrosis en RMC	Realce tardío de Gadolinio extenso, representando fibrosis miocárdica, que compromete $\geq 15\%$ de la masa del VI. *
Aneurisma apical	Detectado por ecocardiograma Doppler o RMC, independientemente del tamaño. (7)
Disfunción sistólica VI	FEVI <50% detectada por ecocardiograma Doppler o RMC. (8)

* Una extensión de fibrosis entre 10 y 15% de la masa del VI puede ser relevante en algunos pacientes; mientras que cuando es 5% se asocia a bajo riesgo. Lpm: latidos por minuto; TSVI: tracto de salida del ventrículo izquierdo; FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo. No hay evidencia sólida de que el comportamiento anormal de la TA en ejercicio y las mutaciones genéticas se asocien con mayor riesgo de MS. (Ver Figura 1)

Realce tardío de Gadolinio

La presencia de fibrosis miocárdica es un hallazgo común en la MCH y también ha sido sugerida como variable de predicción de MS. (9) La RMC con realce tardío de gadolinio ha sido la técnica estándar para evaluar la presencia y extensión de la fibrosis focal. Su prevalencia oscila entre 40% y hasta 95%, dependiendo de la población estudiada en cada serie. (10) La presencia de realce tardío (expresado en porcentaje de la masa de fibrosis con respecto a la masa del ventrículo izquierdo [VI]) se asocia a mayores eventos de MS. (11) No obstante, existe controversia respecto al método de cuantificación de fibrosis mediante el RTG y de su capacidad predictiva de eventos arrítmicos. (12) La serie prospectiva más amplia ha encontrado que el RTG tiene una relación directa

y estadísticamente significativa entre el porcentaje de fibrosis miocárdica y los eventos arrítmicos durante los 5 años de seguimiento. De los 1293 pacientes evaluados, tener >15% de fibrosis por RTG se asoció a 77% más riesgo de MS en la población total y al doble de eventos en el subgrupo de pacientes considerados de bajo riesgo. Por otro lado, la ausencia de realce tardío se asoció a menor riesgo. (13) Sin embargo, otro estudio ha demostrado que, si bien la extensión del RTG se asocia a mayores eventos, el porcentaje de realce tardío podría no ser tan consistente en su capacidad predictiva luego de un análisis multivariado. (14) Cuando se incluyen varios estudios (incluidos estos dos mencionados arriba) en un metaanálisis de casi 3000 pacientes, la presencia de RTG se asoció a 3,4 veces más riesgo de MS en 3 años de seguimiento. (15) Otras herramientas de la RMC son el mapeo de T1 y la fracción del volumen extracelular, que permiten detectar y cuantificar la fibrosis difusa, no detectable con el RTG. Ambas han demostrado una buena asociación con la MS independientemente de la FEY, aunque se requieren estudios que avalen su utilidad en esta población.

Estratificación de riesgo de MS

El Consenso de Cardiodesfibriladores de nuestra sociedad (2021) y el Consenso de Miocardiopatías de la Sociedad Europea de Cardiología (2023) proponen estratificar el riesgo de MS y guiar la prevención primaria mediante el implante de un CDI en base a un calculador o score de riesgo (calculador HCM-SCD): <https://doc2do.com/hcm/offline/webHCM.html>. (4,16,17)

Por consenso se clasificaron a los pacientes en tres categorías de riesgo de MS a 5 años: bajo < 4% (el CDI generalmente no está indicado; recomendación clase III); intermedio ≥ 4 y < 6% (el CDI puede ser considerado; recomendación clase IIb) y alto $\geq 6\%$ (el CDI debe ser considerado; recomendación clase IIa). En esta guía no se consideraron al aneurisma apical y a la disfunción ventricular como variables predictoras de riesgo. Con respecto a la RMC sólo se sugería tenerla en consideración al momento de evaluar al paciente.

La guía estadounidense de MCH (2024) propone el implante de CDI como recomendación IIa ante la presencia de sólo una variable clínica de riesgo mayor. (5) No considera al diámetro de la AI ni a la obstrucción al TSVI como condiciones de riesgo, entre otras diferencias.

En una comparativa entre ambas guías, se puede observar que la guía europea presenta elevada especificidad en la predicción de MS, aunque con baja sensibilidad, lo que hace que no detecte algunos pacientes que presentarán episodios de MS. Por otro lado, la guía americana ofrece mayor sensibilidad con menor especificidad, lo que conduce a una sobreindicación de implantes de CDI exponiendo a pacientes habitualmente jóvenes a complicaciones relacionadas al dispositivo. (18) Los episodios de MS/AV malignas pueden presentarse muy aisladamente con largos períodos de tiempo entre ellos (>5 años y en ocasiones hasta 10 años), por lo que es importante resaltar lo difícil que resulta predecir eventos con este comportamiento. (19)

Nos parece adecuado combinar los enfoques de ambas guías. Proponemos comenzar la estratificación de riesgo mediante el calculador HCM-SCD e incorporar las otras variables en un segundo paso. (Figura 1B) En pacientes con alto riesgo, el nivel de recomendación de implante de CDI es IIa. En aquellos pacientes con riesgo moderado, la presencia de aneurisma apical, fibrosis miocárdica extensa o disfunción ventricular modifica el nivel de recomendación de implante de CDI de IIb a IIa. De igual manera, en pacientes con bajo riesgo, la presencia de al menos una de esas mismas tres variables modifica el nivel de recomendación de implante de CDI de III a IIb. La guía europea de prevención de MS también propone una combinación de los dos algoritmos mencionados. (20)

Es importante recordar que la estratificación de riesgo debe evaluarse anualmente o ante cambios en el comportamiento de la enfermedad.

Actividad física

El ejercicio físico se asocia a incremento del riesgo de MS en pacientes con MCH. La presencia de síntomas, un riesgo HCM-SCD >4% a 5 años, un gradiente de reposo >30 mmHg y la presencia de arritmia ventricular o caída de la TA en ejercicio han sido reportados como marcadores de riesgo de MS en ejercicio. Por tal motivo se ha restringido la práctica deportiva en los consensos internacionales, los cuales últimamente han realizado recomendaciones más permisivas. (4,5,21) Es fundamental discutir con el paciente los riesgos de la práctica deportiva para adoptar decisiones consensuadas. Los pacientes con MCH que no presentan ninguno de los marcadores de riesgo mencionados podrían realizar actividad física recreativa de intensidad leve a moderada. La práctica deportiva competitiva o de alta intensidad no está recomendada, salvo excepciones que deberán ser cuidadosamente evaluadas. Estas decisiones están sujetas a debate y deben individualizarse en cada caso.

Tratamiento Farmacológico

EL objetivo principal de la terapia farmacológica en la MCH es la mejoría de la sintomatología. No existe evidencia hasta la fecha de que alguna intervención con fármacos (betabloqueantes, bloqueantes cálcicos, inhibidores del receptor de angiotensina-nepirilina o amiodarona) mejore la tasa de MS.

El mavacamten, último fármaco aprobado para el tratamiento de la MCH, es un inhibidor de la miosina cardíaca que mostró mejoría de los síntomas y de evaluaciones paraclínicas como el consumo de oxígeno o gradiente

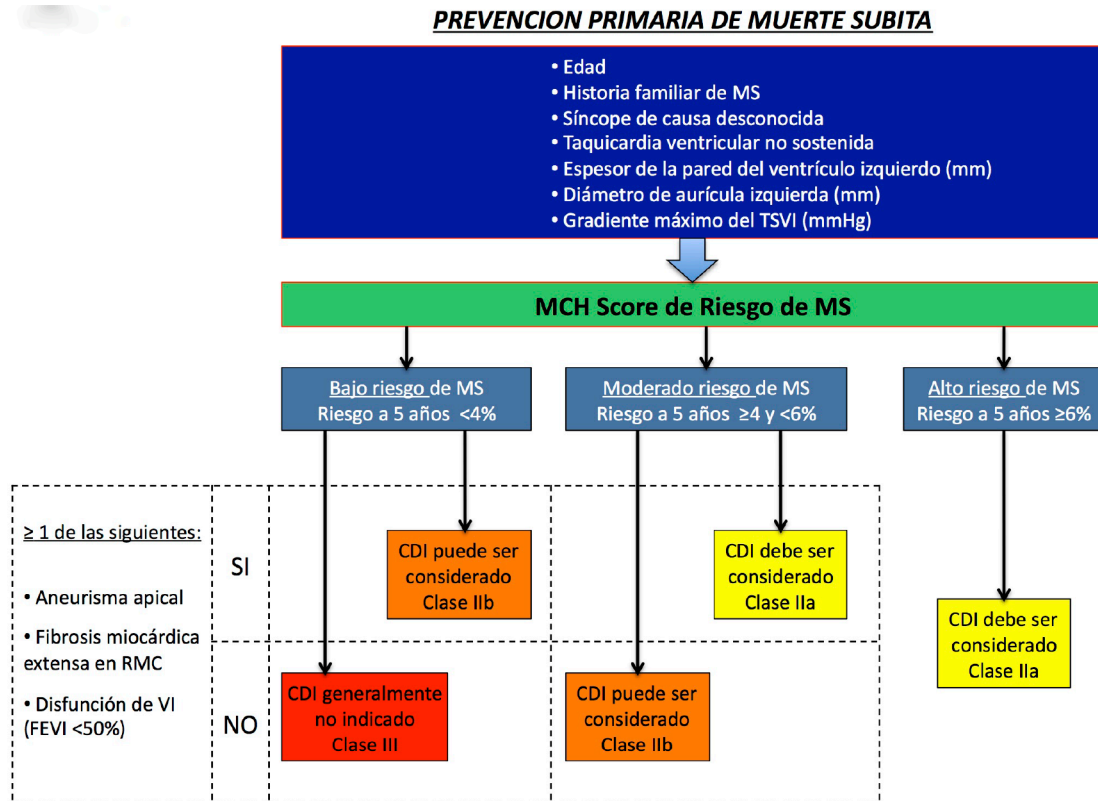
en el tracto de salida del VI (22), sin evidencia de impacto en la sobrevida hasta el momento. Los inhibidores de la SGLT 2 están siendo evaluados en diferentes escenarios en pacientes con miocardiopatías. En una publicación reciente, se evaluó una base de datos de pacientes con MCH con y sin uso de inhibidores de SGLT2, con seguimiento de 2 años. Se observó una tasa de mortalidad significativamente menor en los pacientes que recibieron iSGLT-2, apareados mediante un score de propensión con casos similares sin recibir esta terapia con un OR de 0.24 (0.13-0.43 IC 95%) (23). Esta asociación favorable de los inhibidores de SGLT 2 y la reducción de mortalidad deben ser apoyados con evidencia más sólida en investigaciones futuras.

En conclusión, hasta la fecha no existe terapia farmacológica que disponga de evidencia firme para ser indicada con el objetivo de mejorar la tasa de MS en los pacientes con MCH.

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda realizar una resonancia magnética cardíaca con realce tardío de gadolinio en pacientes con MCH.	I	B
El implante de CDI se recomienda a los sobrevivientes de MS debido a FV o TV, o a los pacientes que presentan TV sostenida espontánea que produzca síncope o compromiso hemodinámico y que tengan expectativa de vida mayor de 1 año	I	B
En pacientes mayores de 16 años con MCH sin antecedentes de TV o FV reanimada o síncope/compromiso hemodinámico por TV espontánea se recomienda realizar una evaluación de riesgo de MS inicial y luego cada 1 a 2 años	I	B
Para estratificar el riesgo de MS se recomienda utilizar el calculador de riesgo HCM-SCD junto con la búsqueda de otras variables de riesgo como el aneurisma apical, la fibrosis miocárdica extensa en RMC o la disfunción ventricular izquierda.	I	B
Se sugiere el implante de CDI en pacientes con riesgo estimado a 5 años igual a 6% o mayor, si la expectativa de vida es superior a 1 año.	IIa	B
Se sugiere el implante de CDI en pacientes con riesgo estimado a 5 años $\geq 4\%$ y $< 6\%$ que presentan aneurisma apical o fibrosis miocárdica extensa en la RMC (RTG $> 15\%$ de la masa del VI) o disfunción ventricular (FEVI $< 50\%$), si la expectativa de vida es mayor de 1 año.	IIa	B
Podría considerarse el implante de CDI en pacientes con riesgo estimado a 5 años $\geq 4\%$ y $< 6\%$, si la expectativa de vida es mayor de 1 año.	IIb	B
Podría considerarse el implante de CDI en pacientes con riesgo estimado a 5 años $< 4\%$ que presentan aneurisma apical o fibrosis miocárdica extensa en la RMC (RTG $> 15\%$ de la masa del VI) o disfunción ventricular (FEVI $< 50\%$), si la expectativa de vida es mayor de 1 año	IIb	B
El EEF con prueba de inducción de TV/FV no se recomienda para la estratificación de MS.	III	B
No se recomienda el implante de CDI en pacientes con riesgo estimado a 5 años $< 4\%$.	III	B

Fig. 1



BIBLIOGRAFIA

1. Elliott PM, Gimeno JR, Thaman R, Shah J, Ward D, Dickie S, et al. Historical trends in reported survival rates in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart* 2006;92:785-91. <https://doi.org/10.1136/hrt.2005.068577>
2. Cecchi, F, Maron, B. J. & Epstein, S. E. Long-term outcome of patients with hypertrophic cardiomyopathy successfully resuscitated after cardiac arrest. *J Am Coll Cardiol* 1989;13:1283-8. [https://doi.org/10.1016/0735-1097\(89\)90302-1](https://doi.org/10.1016/0735-1097(89)90302-1)
3. Elliott PM, Sharma S, Varnava A, Poloniecki J, Rowland E, McKenna WJ. Survival after cardiac arrest or sustained ventricular tachycardia in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 1999;33:1596-601. [https://doi.org/10.1016/S0735-1097\(99\)00056-X](https://doi.org/10.1016/S0735-1097(99)00056-X)
4. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2023;44:3503-626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
5. Ommen SR, Ho CY, Asif IM, Balaji S, Burke MA, Day SM, et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation* 2024;149:e1239-e1311. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001250>
6. Spirito P, Autore C, Rapezzi C, Bernabò P, Badagliacca R, Maron MS, et al. Syncope and risk of sudden death in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2009;119:1703-10. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.108.798314>
7. Rowin EJ, Maron BJ, Haas TS, Garberich RF, Wang W, Link MS, et al. Hypertrophic Cardiomyopathy With Left Ventricular Apical Aneurysm: Implications for Risk Stratification and Management. *J Am Coll Cardiol* 2017;69:761-73. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.11.063>
8. Rowin EJ, Maron BJ, Carrick RT, Patel PP, Koethe B, Wells S, et al. Outcomes in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy and Left Ventricular Systolic Dysfunction. *J Am Coll Cardiol* 2020;75:3033-43. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2020.04.045>
9. Weng Z, Yao J, Chan RH, He J, Yang X, Zhou Y, et al. Prognostic Value of LGE-CMR in HCM: A Meta-Analysis. *JACC Cardiovasc Imaging* 2016;9:1392-402. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2016.02.031>
10. Aquaro GD. Diagnostic and prognostic role of late gadolinium enhancement in cardiomyopathies. *Eur Heart J Suppl* 2023;25(Suppl C):C130-C136. <https://doi.org/10.1093/eurheartjsupp/suad015>
11. Kamp NJ. Risk stratification using late gadolinium enhancement on cardiac magnetic resonance imaging in patients with hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review and meta-analysis. *Prog Cardiovasc Dis* 2021;66:10-6. <https://doi.org/10.1016/j.pcad.2020.11.001>
12. Flett As. Evaluation of Techniques for the Quantification of Myocardial Scar of Differing Etiology Using Cardiac Magnetic Resonance. *J Am Coll Cardiol Img* 2011;4:150-6. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2010.11.015>
13. Chan R, Maron BJ, Olivetto I, Pencina MJ, Assenza GE, Haas T, et al. Prognostic Value of Quantitative Contrast-Enhanced Cardiovascular Magnetic Resonance for the Evaluation of Sudden Death Risk in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation* 2014;130:484-95. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.113.007094>
14. Ismail TF. Role of late gadolinium enhancement cardiovascular magnetic resonance in the risk stratification of hypertrophic cardiomyopathy. *Heart* 2014;100:1851-8. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2013-305471>
15. Weng Z. Prognostic Value of LGE-CMR in HCM: A Meta-Analysis. *JACC Cardiovasc Imaging* 2016;9:1392-402. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2016.02.031>
16. Retik E, Eidelman G, López Diez JC, Acunzo R, Aguinaga L, Cáceres Monié C, et al. Consenso de Cardiodesfibriladores. Sociedad Argentina de Cardiología. *Rev Argent Cardiol* 2021;89:1-46.
17. O'Mahony C, Jichi F, Pavlou M, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, et al. A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM risk-SCD). *Eur Heart J* 2014;35:2010-20. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehd439>

18. Maron MS, Rowin EJ, Wessler BS, Mooney PJ, Fatima A, Patel P, et al. Enhanced American College of Cardiology/American Heart Association Strategy for Prevention of Sudden Cardiac Death in High-Risk Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. *JAMA Cardiol* 2019;4:644-57. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2019.1391>
19. Rowin EJ, Burrows A, Madias C, Estes NAM 3rd, Link MS, Maron MS, et al. Long-term outcome in high-risk patients with hypertrophic cardiomyopathy after primary prevention defibrillator implants. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2020;13:e008123. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.119.008123>
20. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
21. Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, et al; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease. *Eur Heart J* 2021;42:17-96. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa605>
22. Olivetto I, Oreziak A, Barriales-Villa R, Abraham TP, Masri A, Garcia-Pavia P, et al; EXPLORER-HCM study investigators. Mavacamten for treatment of symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy (EXPLORER-HCM): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *The Lancet* 2020; 396:759-69. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)31792-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)31792-X)
23. Aglan A, Fath AR, Eldaly AS, Anderson AS, Phillips JS, Maron BJ, et al. Impact of Sodium-Glucose Cotransporter 2 Inhibitors on Mortality in Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Adv* 2024;3:100843. <https://doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.100843>

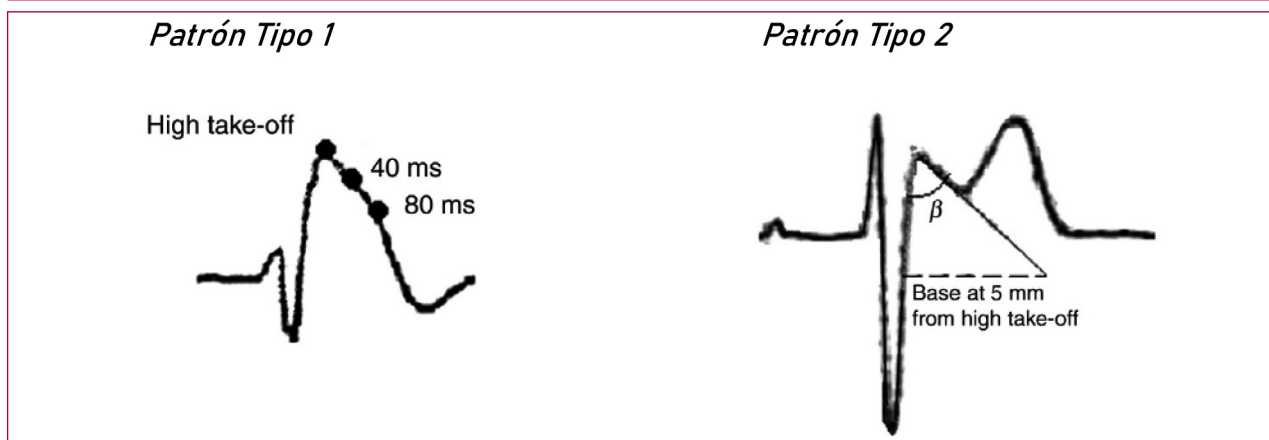
6. SÍNDROME DE BRUGADA

El Síndrome de Brugada (SB) fue descrito en 1992 como una enfermedad hereditaria que predispone a individuos sanos a la aparición de AV y MS. (1,2) La prevalencia es de aproximadamente 1:2000 habitantes y se diagnostica con mayor frecuencia en hombres jóvenes y de mediana edad. Es responsable del 4-12% de todas las causas de MS y del 20% en corazones sanos. (3,4) La incidencia estimada de arritmias malignas en individuos afectados por el síndrome es de 8-10% anual en aquellos con antecedentes de FV, 0,5-2% anual en pacientes con síncope y 0-0,5% anual en los casos asintomáticos. (5)

Los pacientes presentan un patrón electrocardiográfico típico caracterizado por una elevación del punto J de ≥ 2 mm con elevación cóncava del segmento ST seguida de una onda T negativa y simétrica en al menos una de las derivaciones precordiales derechas (V1 a V3), posicionadas en el segundo, tercer o cuarto espacio intercostal. El patrón tipo 2, conocido como patrón en silla de montar; se caracteriza por una elevación del segmento ST $\geq 0,5$ mm (generalmente ≥ 2 mm en V2) en ≥ 1 derivación precordial derecho seguida de un ST convexo, una onda T positiva en V2 y de morfología variable en V1; y el patrón tipo 3, con apariencia similar a los tipos 1 y 2, aunque con elevación del ST < 1 mm, no son diagnósticos del SB. (4,6,7)

Para facilitar la diferenciación de los ECG se han propuesto criterios adicionales: en el patrón tipo 1, el despegue alto del QRS-ST (high take-off) coincide con el punto J, y a los 40 milisegundos de éste la disminución de la amplitud del ST es < 4 mm y a los 80 milisegundos es > 1 mm. (6) En el tipo 2, se reconoce la formación de un triángulo por la rama ascendente y descendente de la onda r' que a su vez determinan el ángulo β con una amplitud $\geq 58^\circ$, y por otro lado la longitud de la base del triángulo medida 5 mm por debajo del punto de ascenso máximo (r'), la cual tiene un valor de ≥ 4 mm. (6,8) (Figura 1) Estas características nos permiten realizar diagnóstico diferencial y excluir otras entidades con patrones similares altamente sugestivos de SB, las llamadas fenocopias. (6,7)

Fig. 1



Pueden ocurrir variaciones frecuentes en los patrones de ECG dentro de un solo paciente, una amplia variedad de circunstancias fisiopatológicas, como hipertermia, hiperpotasemia, hipocalcemia, toxicidad por alcohol o cocaína y fármacos (bloqueadores de los canales de sodio, antiarrítmicos, agentes bloqueantes del calcio, fármacos psicotrópicos, antidepresivos, bloqueadores β -adrenérgicos, agentes vagomiméticos), pueden desencadenar y/o modular las manifestaciones ECG típicas del SB. (9,10) La colocación de las derivaciones precordiales derechas en posiciones más craneales (en el tercer o segundo espacio intercostal) aumenta la sensibilidad del ECG en algunos pacientes debido a la correlación anatómica con el TSVD, y la identificación de un patrón espontáneo tipo 1 en los espacios intercostales superiores confiere un pronóstico similar a los individuos con un patrón tipo 1 en la posición estándar. (9)

Cuando existe sospecha clínica de la enfermedad, un ECG sugestivo (patrón tipo 2 o 3 basal) y/o antecedentes familiares se debe realizar una prueba de provocación con fármacos bloqueadores de los canales de sodio para desenmascarar el síndrome; y la inducción de un patrón tipo 1 confirma el diagnóstico. La ajmalina, la procainamida, y la flecainida endovenosas son los fármacos más utilizados; en nuestro medio no hay fármacos antiarrítmicos intravenosos de clase I disponibles, y en su lugar se utilizan dosis orales de Flecainida. La vía oral fue propuesta en el reporte del segundo consenso de SB publicado en enero del 2005, y fue testeado por primera vez en un trabajo posterior en el 2013. (11) En los casos de pacientes asintomáticos, la opinión de expertos no recomienda realizar pruebas farmacológicas debido a su especificidad debatida, a un 25% de resultados falsos negativos y al bajo riesgo que presentan los individuos libres de síntomas de padecer eventos arrítmicos futuros. (12,13)

Las bases fisiopatológicas de estas características distintivas han sido objeto de un amplio debate que abarca teorías relacionadas con anomalías de la repolarización, trastornos de la despolarización que se manifiestan como un retraso de la conducción en el tracto de salida del ventrículo derecho (TSVD); y la teoría de la migración de las células de la cresta neural importante en el desarrollo miocárdico, respaldada por estudios histopatológicos que observaron una reducción de la conexina-43, la presencia de infiltrados inflamatorios y un aumento del colágeno y fibrosis en la región epicárdica del TSVD anterior. (10,14,15)

El gen causal implicado con mayor frecuencia es el SCN5A que codifica la subunidad α del canal de sodio NaV1.5, y se manifiesta con pérdida de función. No obstante, la tasa de detección de mutaciones del gen es de aproximadamente el 25% y tiene una penetrancia aproximadamente del 50% con una expresividad variable, lo que subraya el intrincado panorama genético del síndrome. Por lo tanto, el cribado familiar del SB no se basa únicamente en las pruebas genéticas, sino que debe basarse principalmente en el cribado clínico y en las características electrocardiográficas. (16-18) Los resultados de la detección genética actualmente no influyen en el pronóstico ni el tratamiento, sino que simplemente documentan la presencia de una mutación genética como una causa probable o posible para explicar los síntomas en pacientes con ECG de SB. (9)

Las manifestaciones clínicas suelen aparecer por primera vez durante la edad adulta, con una edad media de presentación a los 40 ± 15 años. Los síntomas asociados incluyen síncope, respiración agónica nocturna, palpitaciones presentándose AV malignas con riesgo de MS y arritmias auriculares (10%). Estos síntomas a menudo ocurren durante estados vagotónicos, descanso o el sueño, o bien precipitados por ciertos factores como se mencionó antes, pero rara vez durante el ejercicio. (3)

Las recomendaciones para el diagnóstico del SB han evolucionado durante las últimas 2 décadas. Hasta 2013, el diagnóstico de SB requería demostrar la presencia de un patrón de ECG tipo 1 asociado manifestaciones clínicas y/o antecedentes familiares, sin embargo, debido a que muchos pacientes con un ECG tipo 1 son asintomáticos, la declaración de consenso de expertos propuso que el diagnóstico se realiza cuando se observa un patrón tipo 1 ya sea espontáneamente o después de la administración intravenosa de un bloqueador de los canales de sodio sin requerir ninguna evidencia adicional de arritmias malignas. (19) No obstante, en el año 2016 el Informe de consenso sobre síndromes de ondas J propuso el diagnóstico de SB mediante el cálculo de una puntuación basada en registros de ECG, resultados genéticos, antecedentes familiares y características clínicas. (20) Donde la presencia de un patrón de ECG tipo 1 espontáneo es diagnóstico por sí solo y no así un patrón inducido, debido a que las pruebas provocadoras carecen de cierta especificidad a pesar de su alta sensibilidad, por lo cual el sistema de puntuación diagnóstico propuesto, el score de Shanghai, recomienda información adicional para realizar un diagnóstico definitivo. (21) (Figura 2)

Fig. 2.

Puntuación de Shangai		Puntaje
Hallazgos ECG		
A	Patrón Tipo I espontáneo	3,5
B	Patrón Tipo I inducido por fiebre	3
C	Patrón Tipo 2/3 que convierte en Tipo I con Test Provocación de Fármacos	2
Historia Clínica		
A	Paro cardíaco inexplicable o FV/TV polimórfica documentada	3
B	Respiraciones Agónicas Nocturnas	2
C	Sospecha de Síncope Arrítmico	2
D	Síncope de etiología poco clara	1
E	FA/Aleteo edad <30 años sin etiología clara	0,5
Historia Familiar		
A	Familiar de primer o segundo grado con SBr definido	2
B	Sospecha de MS (fiebre nocturna, fármaco que agrava el SBr) en un familiar de primer o segundo grado	1
C	MS inexplicable de edad <45 años en familiar de primer o segundo grado con autopsia negativa	0,5
Test Genético		
A	Probable mutación patogénica en el gen de susceptibilidad al SBr	0,5
Criterios diagnósticos: probable/definido ≥3,5 puntos, posible 2-3 puntos, no diagnóstico <2 puntos		

La estratificación del riesgo tiene como objetivo identificar a quienes tienen un mayor riesgo de presentar AV y MS, siendo factores bien establecidos la presencia de un ECG con patrón tipo 1 espontáneo, antecedentes de síncope cardiogénico o paro cardíaco previo. Evidencia consistente de múltiples estudios ha encontrado que un historial de síncope cardiogénico da como resultado un riesgo de 2,5 a 5 veces mayor de eventos arrítmicos graves en comparación con el 0,7% para aquellos que no tuvieron síncope. (22-26)

Estos últimos 5 años se han postulado múltiples escalas de puntuación que incluyen predictores de riesgo clínicos, electrocardiográficos, familiares e invasivos; siendo aún controvertido el papel del EEF sobre el valor de la inducibilidad TV/FV para identificar a los pacientes con mayor riesgo de paro cardíaco, ya que el aspecto más desafiante del SB sigue siendo para aquellos pacientes que presentan el diagnóstico electrocardiográfico de la enfermedad, pero se encuentran asintomáticos. (21, 27-30)

Un reciente metaanálisis que incluyó 19 estudios que reclutaron a 6.218 pacientes, de los cuales 4.265 (68,6%) se sometieron a un EEF, mostró que un estudio EEF positivo se asoció significativamente con eventos arrítmicos en pacientes con SB ($P = 0,002$). Al incluir los estudios que proporcionaron datos sobre la asociación de EEF con eventos arrítmicos durante el seguimiento en pacientes sin antecedentes de MS cardíaca abortada o evento arrítmico fatal, la asociación entre estudio EEF positivo y eventos arrítmicos futuros siguió siendo significativa ($P = 0,02$). (31) Otro estudio recientemente publicado por Gaita y col. que incluyó 1.149 pacientes asintomáticos con el objetivo de evaluar el riesgo arrítmico durante un seguimiento a largo plazo con una media de 6 años, demostraron que aquellos pacientes asintomáticos con patrón de ECG de SB espontáneo mostraron una incidencia relativamente baja de eventos arrítmicos (0,2% p/año), y el riesgo es extremadamente bajo en aquellos con patrón de ECG inducido únicamente por fármacos (0,03% p/año). Además, se investigó más a fondo el papel del EEF en la estratificación del riesgo de pacientes asintomáticos con patrón ECG tipo 1 espontáneo. La presencia de ECG de SB tipo 1 espontáneo asociado a EEF positivo identifica un subgrupo de pacientes con mayor riesgo arrítmico y esta observación es importante porque este subgrupo constituye aproximadamente el 50% de los pacientes asintomáticos con patrón electrocardiográfico típico. (32)

El tratamiento actual implica medidas conservadoras que incluyen evitar fármacos específicos, comidas copiosas, consumo de grandes cantidades de alcohol, exposición al calor excesivo y el tratamiento inmediato de la fiebre. (33) Estas recomendaciones constituyen el primer paso terapéutico en el manejo de todos los pacientes con SB y están de acuerdo con las pautas descritas en el sitio web www.brigadadrugs.org. (34) Por otro lado, a

los pacientes con una prueba de drogas positiva se les deben proporcionar recomendaciones de comportamiento y cambios en el estilo de vida; e informar de la necesidad de visitas de seguimiento regulares, cada una con ECG repetidos y monitoreo holter de 24 horas de 12 derivaciones. (33) El uso combinado de ECG y holter (ambos con electrodos V1 y V2 en posición estándar y superior) puede aumentar la detección de un patrón espontáneo tipo 1 transitorio en hasta el 13% de los sujetos con un patrón tipo 1 oculto en el momento de la presentación durante un seguimiento a largo plazo lo que apoya además evitar pruebas de provocación farmacológicas innecesarias, a la luz de preocupaciones recientes sobre su especificidad. (35)

Los pacientes con antecedentes de paro cardíaco reanimado y TV sostenida documentada tienen indicado el implante de un CDI en prevención secundaria. (33,36,37) La decisión sobre la implantación de un CDI en prevención primaria es más desafiante. Se recomienda en pacientes con historia de síncope arrítmico y un patrón tipo 1 espontáneo ya que el riesgo de eventos fatales aumenta 2,5 veces. La principal preocupación hoy en día es que no hay muchas alternativas de tratamiento.

En pacientes que presentan síncope, se requiere una evaluación clínica detallada para diferenciar el probable síncope cardiogénico de otras causas potenciales, como el síncope vasovagal. A pesar de que la experiencia con los dispositivos de monitorización cardíaca implantables (MCI) en el SB es limitada, se ha demostrado que son útiles para orientar el diagnóstico en sujetos con SB que presentan síntomas y se consideran con un riesgo insuficiente de MS como para requerir la implantación inmediata de un CDI; por ejemplo aquellos casos que experimentan episodios de lipotimias o sincopes de origen inexplicable, así como palpitaciones que a menudo pueden estar asociadas a la aparición de arritmias auriculares paroxísticas y/o disfunción en el sistema de conducción. El hallazgo principal fue que la monitorización de MCI detectó eventos en el 22% de los sujetos con riesgo potencial bajo o intermedio por lo que el uso de estos dispositivos puede ser considerado en estos casos en los que los síntomas son poco claros. (38) Recientemente un estudio realizado en 65 pacientes con estudios electrofisiológicos negativos, mostró que el implante de un grabador de eventos parece ser una estrategia eficaz y segura y que podría colaborar en la decisión de la estrategia terapéutica a seguir.

En el caso de los pacientes que se someten a la implantación de un CDI, hay ciertas consideraciones a la hora de decidir si se debe utilizar un dispositivo transvenoso o subcutáneo. Dado que los pacientes con SB son propensos a sufrir arritmias auriculares. El estudio EFFORTLESS comparó el desempeño del CDI-SC en pacientes con canalopatía (n=199, 83 con SB) frente a pacientes sin canalopatía. Ambas cohortes experimentaron una detección y cardioversión efectivas de TV/FV inducida equivalente. Y ni las tasas de descargas inapropiadas ni las complicaciones fueron significativamente diferentes. (9,39)

En las directrices actuales, la terapia con quinidina y la ablación transcatéter epicárdica están indicadas solo para pacientes con arritmia recurrente o bien que rechazan o tienen contraindicaciones para la implantación del CDI. La quinidina también es una consideración terapéutica importante para el control del ritmo en pacientes con FA concomitante. Sin embargo, el perfil de efectos secundarios de este fármaco sumado a su escasa disponibilidad comercial limita su uso. (40) En casos de tormenta eléctrica, se recomienda la administración de isoproterenol intravenoso. (41, 42)

La ARF ha surgido como una opción terapéutica prometedora para el SB en la última década. Con la ayuda de los mapeos electroanatómicos tridimensionales nos permiten detectar la presencia de un sustrato arrítmico dentro del TSVD para eliminar y normalizar de forma persistente el patrón del ECG y prevenir la inducibilidad de FV. Las áreas con electrogramas anormales (bajo voltaje, fraccionamiento, duración prolongada o potenciales tardíos) se marcan como sustrato para la ablación. Los estudios han demostrado que estas alteraciones están en relación con los cambios histológicos observados a nivel del TSVD y con cambios estructurales sutiles, como alteraciones de la motilidad y dilatación leves del ventrículo derecho; gracias a la creciente evidencia procedente de imágenes cardíacas como la resonancia magnética cardíaca (RMC). (43-49)

Un metaanálisis reciente que incluye 11 series de casos y 11 informes de casos (n=233) ha proporcionado una visión general sistémica de la evidencia de ARF en el SB. Se realizó una comparación entre las siguientes estrategias de ablación: mapeo epicárdico con ablación de sustrato, mapeo solo endocárdico con ablación, ablación de extrasistolias desencadenante de FV y enfoques mixtos. La eliminación del patrón de ECG de SB tipo 1 se logró en el 98,3% de los grupos de abordaje epicárdico frente al 34,8% en el abordaje endocárdico. Las tasas de éxito en la prevención de TV/FV fueron del 96,7%, 70,6% y 80,0% en las estrategias de ablación epicárdica, endocárdica y desencadenante, respectivamente. (50) La provocación farmacológica con inhibidores de los canales de sodio durante el procedimiento puede ser útil para identificar áreas de sustrato arritmogénico adicionales. (51)

Esto nos posiciona ante una estrategia de tratamiento prometedora a largo plazo, quedando aun todavía por determinar si ésta resulta en una alternativa adecuada al CDI para personas con alto riesgo, o incluso una opción para personas con bajo riesgo como una posible terapia "curativa". Sin embargo, se necesitan más estudios con tiempos de seguimiento más prolongados antes de poder llegar a una conclusión definitiva en cuanto a su rol dentro del tratamiento. Las guías internacionales actuales recomiendan la ablación con catéter para los pacientes sintomáticos con descargas recurrentes del CDI o como una alternativa al implante del CDI cuando esté contraindicado. No hay suficientes datos para respaldar su uso en pacientes asintomáticos. (33)

Recomendaciones Diagnósticas

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se realiza diagnóstico de SB en pacientes con patrón electrocardiográfico tipo I espontáneo con o sin síntomas.	I	C
Se realiza diagnóstico de SB en pacientes con patrón tipo I inducido que hayan sobrevivido a un paro cardíaco y/o FV o TV polimórfica documentada.	I	C
Se considera SB en aquellos pacientes con patrón tipo I inducido más la presencia de alguna de las siguientes condiciones: -Sincope arrítmico o respiraciones agónicas nocturnas. -Antecedentes de familiares de primer y segundo grado con diagnóstico de SB.	IIa	C
Se considera la realización de test genético en pacientes con sospecha o diagnóstico de SB establecido para facilitar el screening familiar.	IIa	C
Se considera la realización del test de fármacos bloqueadores de los canales de sodio en pacientes sintomáticos con sospecha de SB en ausencia de patrón tipo I espontáneo.	IIa	C
Se puede considerar SB en pacientes con patrón tipo I inducido.	IIb	C
Se puede considerar la realización del test de fármacos bloqueadores de los canales de sodio en pacientes asintomáticos con sospecha de SB en ausencia de patrón tipo I espontáneo.	IIb	C
No es diagnóstico de SB la presencia electrocardiográfica de un patrón tipo II ni patrón III	III	B
Está contraindicado el test con bloqueadores de los canales de sodio en pacientes con patrón tipo I.	III	C

Recomendaciones Generales

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se debe desalentar el consumo de grandes cantidades de alcohol y comidas copiosas, -Evitar el consumo de cannabis y cocaína, -Evitar fármacos que puedan inducir elevación del segmento ST en precordiales derechas (www.brugadadrugs.org), -Evitar la exposición al calor excesivo y tratar de inmediato la fiebre con antipiréticos.	I	C
Se recomienda seguimiento con ECG y holter de 12 derivaciones en aquellos pacientes con patrón tipo I inducido con drogas.	IIb	C

Recomendaciones: Estratificación de Riesgo y Tratamiento

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se indica el implante de CDI en pacientes con diagnóstico de SB y antecedentes de paro cardíaca reanimado y TV sostenida documentada.	I	C
Se recomienda el implante de CDI en pacientes con patrón tipo I espontáneo e historia de síncope arrítmico.	Ila	B
Se considera el tratamiento con ablación transcáteter epicárdica en pacientes con arritmia recurrente o bien en aquellos que rechazan o tienen contraindicaciones para la implantación del CDI.	Ila	B
Se considera el tratamiento con quinidina en pacientes con arritmia recurrente o bien en aquellos que rechazan o tienen contraindicaciones para la implantación del CDI.	Ila	C
Se considera la administración de isoproterenol intravenoso en casos de tormenta eléctrica.	Ila	C
Se considera el uso del holter implantable en pacientes con SB tipo I y síncope de origen inexplicable, lipotimias o palpitaciones	Ila	C
Se considera el implante de CDI en pacientes asintomáticos con diagnóstico de SB y FV/TV inducida en EEF.	Ilb	A
Se considera la indicación de estudio electrofisiológico en pacientes asintomáticos con patrón tipo I espontáneo como herramienta para estratificación del riesgo.	Ilb	A
No está indicado el implante de CDI en pacientes con patrón tipo I inducido asintomáticos o historia familiar de MS.	III	C

BIBLIOGRAFÍA

- Brugada P, Brugada J. Right bundle branch block, persistent ST segment elevation and sudden cardiac death: a distinct clinical and electrocardiographic syndrome. A multicenter report. *J Am Coll Cardiol* 1992;20:1391-6. [https://doi.org/10.1016/0735-1097\(92\)90253-J](https://doi.org/10.1016/0735-1097(92)90253-J)
- Miyazaki T, Mitamura H, Miyoshi S, Soejima K, Aizawa Y, Ogawa S. Autonomic and Antiarrhythmic Drug Modulation of ST Segment Elevation in Patients With Brugada Syndrome. *J Am Coll Cardiol*. 1996 Apr;27(5):1061-70. [https://doi.org/10.1016/0735-1097\(95\)00613-3](https://doi.org/10.1016/0735-1097(95)00613-3)
- Benito B, Brugada J, Brugada R, Brugada P. Brugada syndrome. *Rev Esp Cardiol* 2009;62:1297-315. [https://doi.org/10.1016/S1885-5857\(09\)73357-2](https://doi.org/10.1016/S1885-5857(09)73357-2)
- Brugada J, Campuzano O, Arbelo E, Sarquella-Brugada G, Brugada R. Present Status of Brugada Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:1046-59. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.06.037>
- Probst V, Veltmann C, Eckardt L, Meregalli PG, Gaita F, Tan HL, et al. Long-term prognosis of patients diagnosed with Brugada syndrome: Results from the FINGER Brugada Syndrome Registry. *Circulation* 2010;121:635-43. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.109.887026>
- Bayés de Luna A, Brugada J, Baranchuk A, Borggreffe M, Breithardt G, Goldwasser D, et al. Current electrocardiographic criteria for diagnosis of Brugada pattern: a consensus report. *J Electrocardiol* 2012;45:433-42. <https://doi.org/10.1016/j.jelectrocard.2012.06.004>
- Chevallier S, Forclaz A, Tenkorang J, Ahmad Y, Faouzi M, Graf D, et al. New electrocardiographic criteria for discriminating between Brugada types 2 and 3 patterns and incomplete right bundle branch block. *J Am Coll Cardiol* 2011;58:2290-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.039>
- Krahn AD, Behr ER, Hamilton R, Probst V, Laksman Z, Han HC. Brugada Syndrome. *JACC Clin Electrophysiol* 2022;8:386-405. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2021.12.001>
- Elizari MV, Levi R, Acunzo RS, Chiale PA, Civetta MM, Ferreiro M, et al. Abnormal expression of cardiac neural crest cells in heart development: a different hypothesis for the etiopathogenesis of Brugada syndrome. *Heart Rhythm* 2007;4:359-65. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2006.10.026>
- Dubner S, Azocar D, Gallino S, Cerantonio AR, Muryan S, Medrano J, et al. Single oral flecainide dose to unmask type 1 Brugada syndrome electrocardiographic pattern. *Ann Noninvasive Electrocardiol*. 2013;18:256-61. <https://doi.org/10.1111/anec.12052>
- Therasse D, Sacher F, Petit B, Babuty D, Mabo P, Martins R, et al. Sodium-channel blocker challenge in the familial screening of Brugada syndrome: Safety and predictors of positivity. *Heart Rhythm* 2017;14:1442-8. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2017.06.031>
- Wilde AAM, Amin AS, Morita H, Tadros R. Use, misuse, and pitfalls of the drug challenge test in the diagnosis of the Brugada syndrome. *Eur Heart J* 2023;44:2427-39. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad295>
- Brugada P, Brugada J, Roy D. Brugada syndrome 1992-2012: 20 years of scientific excitement, and more. *Eur Heart J* 2013;34:3610-5. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehh113>
- Behr ER, Ben-Haim Y, Ackerman MJ, Krahn AD, Wilde AAM. Brugada syndrome and reduced right ventricular outflow tract conduction reserve: a final common pathway? *Eur Heart J* 2021;42:1073-81. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa1051>
- Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al; Heart Rhythm Society (HRS); European Heart Rhythm Association (EHRA). HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace* 2011;13:1077-109. <https://doi.org/10.1093/europace/eur245>
- Probst V, Wilde AA, Barc J, Sacher F, Babuty D, Mabo P, et al. SCN5A mutations and the role of genetic background in the pathophysiology of Brugada syndrome. *Circ Cardiovasc Genet* 2009;2:552-7. <https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.109.853374>
- Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. HRS/EHRA/APHS Expert Consensus Statement on the Diagnosis and Management of Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes: Document endorsed by HRS, EHRA, and APHS. *Heart Rhythm* 2013;10:1932-63. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2013.05.014>
- Antzelevitch C, Yan GX, Ackerman MJ, Borggreffe M, Corrado D, Guo J, et al. J-Wave syndromes expert consensus conference report: Emerging concepts and gaps in knowledge. *Heart Rhythm* 2016;13:e295-324. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2016.05.024>
- Kawada S, Morita H, Antzelevitch C, Morimoto Y, Nakagawa K, Watanabe A, et al. Shanghai Score System for Diagnosis of Brugada

- Syndrome: Validation of the Score System and System and Reclassification of the Patients. *JACC Clin Electrophysiol* 2018;4:724-30. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2018.02.009>
20. Okamura H, Kamakura T, Morita H, Tokioka K, Nakajima I, Wada M, et al. Risk stratification in patients with Brugada syndrome without previous cardiac arrest – prognostic value of combined risk factors. *Circ J* 2015;79:310-7. <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-14-1059>
 21. Letsas KP, Liu T, Shao Q, Korantzopoulos P, Giannopoulos G, Vlachos K, et al. Meta-Analysis on Risk Stratification of Asymptomatic Individuals With the Brugada Phenotype. *Am J Cardiol* 2015;116:98-103. <https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2015.03.044>
 22. Subramanian M, Prabhu MA, Rai M, Harikrishnan MS, Sekhar S, Pai PG, et al. A novel prediction model for risk stratification in patients with a type 1 Brugada ECG pattern. *J Electrocardiol* 2019;55:65-71. <https://doi.org/10.1016/j.jelectrocard.2019.04.006>
 23. Honarbakhsh S, Providencia R, Garcia-Hernandez J, Martin CA, Hunter RJ, Lim WY, et al; Brugada Syndrome Risk Investigators. A Primary Prevention Clinical Risk Score Model for Patients With Brugada Syndrome (BRUGADA-RISK). *JACC Clin Electrophysiol* 2021;7:210-22. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2020.08.032>
 24. Seira J, Conte G, Ciconte G, Chierchia GB, Casado-Arroyo R, Baltogiannis G, et al. A score model to predict risk of events in patients with Brugada Syndrome. *Eur Heart J* 2017;38:1756-63. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx119>
 25. Brugada J, Brugada R, Brugada P. Determinants of sudden cardiac death in individuals with the electrocardiographic pattern of Brugada syndrome and no previous cardiac arrest. *Circulation* 2003;108:3092-6. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000104568.13957.4F>
 26. Probst V, Veltmann C, Eckardt L, Meregalli PG, Gaita F, Tan HL, et al. Long-term prognosis of patients diagnosed with Brugada syndrome: Results from the FINGER Brugada Syndrome Registry. *Circulation* 2010;121:635-43. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.109.887026>
 27. Priori S, Gasparini M, Napolitano C, Della Bella P, Ottonelli AG, Sassone B, et al. Risk Stratification in Brugada Syndrome Results of the PRELUDE (PRogrammed ELectrical stimUlation preDICTive valuE). *J Am Coll Cardiol* 2012;59:37-45. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.064>
 28. Seira J, Conte G, Ciconte G, de Asmundis C, Chierchia GB, Baltogiannis G, et al. Prognostic value of programmed electrical stimulation in Brugada syndrome: 20 years experience. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2015; 8:777-84. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.114.002647>
 29. Bazoukis G, Chung CT, Vassiliou VS, Sfairopoulos D, Lee S, Papadatos SS, et al. The Role of Electrophysiological Study in the Risk Stratification of Brugada Syndrome. *Cardiol Rev* 2023. <https://doi.org/10.1097/CRD.0000000000000561>
 30. Gaita F, Cerrato N, Giustetto C, Martino A, Bergamasco L, Millesimo M, et al. Asymptomatic Patients With Brugada ECG Pattern: Long-Term Prognosis From a Large Prospective Study. *Circulation* 2023;148: 1543-55. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.123.064689>
 31. Tfelt-Hansen J, Winkel BG, de Riva M, Zeppenfeld K. The '10 commandments' for the 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2023;44:176-7. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac699>
 32. Postema PG, Wolpert C, Amin AS, Probst V, Borggreve M, Roden DM, et al. Drugs and Brugada syndrome patients: review of the literature, recommendations, and an up-to-date website (www.brugadadrugs.org). *Heart Rhythm* 2009;6:1335-41. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2009.07.002>
 33. Scrocco C, Ben-Haim Y, Ensam B, Aldous R, Tome-Esteban M, Specterman M, et al. The role of ambulatory electrocardiogram monitoring in the diagnosis and prognostication of Brugada syndrome. *Europace* 2024;26:euae091. <https://doi.org/10.1093/europace/euae091>
 34. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death *Circulation* 2018;138: e272–e391. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2017.10.035>
 35. Retyk E, Eidelman G, López Diez JC, Acunzo R, Aguinaga L, Cáceres Monié C, et al. Consenso de Cardiodesfibriladores. Sociedad Argentina de Cardiología. *Rev Argent Cardiol* 2021; 89:1-46.
 36. Scrocco C, Ben-Haim Y, Devine B, Tome-Esteban M, Papadakis M, Sharma S, et al. Role of subcutaneous Implantable Loop Recorder for the diagnosis of arrhythmias in Brugada Syndrome: a single United Kingdom centre experience. *Heart Rhythm* 2022;19:70-8. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2021.08.034>
 37. Lambiase PD, Eckardt L, Theuns DA, Betts TR, Kyriacou AL, Duffy E, et al. Evaluation of subcutaneous implantable cardioverter-defibrillator performance in patients with ion channelopathies from the EFFORTLESS cohort and comparison with a meta-analysis of transvenous ICD outcomes. *Heart Rhythm O2* 2020;1:326-35. <https://doi.org/10.1016/j.hroo.2020.10.002>
 38. Malhi N, Cheung CC, Deif B, Roberts JD, Gula LJ, Green MS, et al. Challenge and impact of quinidine access in sudden death syndromes: a national experience. *JACC Clin Electrophysiol* 2019;5:376-82. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2018.10.007>
 39. Ohgo T, Okamura H, Noda T, Satomi K, Suyama K, Kurita T, et al. Acute and chronic management in patients with Brugada syndrome associated with electrical storm of ventricular fibrillation. *Heart Rhythm* 2007;4:695-700. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2007.02.014>
 40. Lenarczyk R, Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, Heinzler FR, Deneke T, Ene E, et al. Management of patients with an electrical storm or clustered ventricular arrhythmias: a clinical consensus statement of the European Heart Rhythm Association of the ESC-endorsed by the Asia-Pacific Heart Rhythm Society, Heart Rhythm Society, and Latin-American Heart Rhythm Society. *Europace* 2024;26:euae049. <https://doi.org/10.1093/europace/euae049>
 41. De Raffe M, Di Domenico A, Balla C, Vitali F, Boccadoro A, Pavasini R, et al. Structural Abnormalities in Brugada Syndrome and Non-Invasive Cardiac Imaging: A Systematic Review. *Biology (Basel)* 2023;12:606. <https://doi.org/10.3390/biology12040606>
 42. Frederiksen H, Prathivadi-Bhayankaram S, London B, Ashwath ML. The role of cardiac magnetic resonance imaging in the evaluation of malignant ventricular arrhythmias in Brugada syndrome. *HeartRhythm Case Rep* 2023;10:26-8. <https://doi.org/10.1016/j.hrcr.2023.10.014>
 43. Nademane K, Raju H, de Noronha SV, Papadakis M, Robinson L, Rothery S, et al. Fibrosis, Connexin-43, and conduction abnormalities in the Brugada syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2015;66:1976-86. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2015.08.862>
 44. Nademane K, Hocini M, Haissaguerre M. Epicardial substrate ablation for Brugada syndrome. *HeartRhythm*. 2017;14:457-61. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2016.12.001>
 45. Pieroni M, Notarstefano P, Oliva A, Campuzano O, Santangeli P, Coll M, et al. Electroanatomic and pathologic right ventricular outflow tract abnormalities in patients with Brugada syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:2747-57. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.09.037>
 46. Isbister JC, Gray B, Offen S, Yeates L, Naoum C, Medi C, et al. Longitudinal assessment of structural phenotype in Brugada syndrome using cardiac magnetic resonance imaging. *Heart Rhythm* 2022;4: 34-41. <https://doi.org/10.1016/j.hroo.2022.10.004>
 47. De Raffe M, Di Domenico A, Balla C, Vitali F, Boccadoro A, Pavasini R, et al. Structural Abnormalities in Brugada Syndrome and Non-Invasive Cardiac Imaging: A Systematic Review. *Biology (Basel)* 2023;12:606. <https://doi.org/10.3390/biology12040606>
 48. Fernandes GC, Fernandes A, Cardoso R, Nasi G, Rivera M, Mitrani RD, et al. Ablation strategies for the management of symptomatic Brugada syndrome: A systematic review. *Heart Rhythm* 2018;15:1140-7. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2018.03.019>
 49. Pappone C, Brugada J, Vicedomini G, Ciconte G, Manguso F, Saviano M, et al. Eliminación de sustratos eléctricos en 135 pacientes consecutivos con síndrome de Brugada. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2017;10:e005053. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.117.005053>

7. SINDROME DE QT LARGO

Los síndromes de intervalo QT Largo (SQTL) se caracterizan por prolongación del intervalo QT en forma permanente, intermitente o ante algún desencadenante, predisponen a AV peligrosas, como “torsades de pointes” (TdP), síncope y/o MS. (1) La prolongación de este intervalo puede ser congénita o adquirida.

SQTL Congénito: Es una condición hereditaria, generada en la mutación de uno o varios genes que se transmiten con un patrón autosómico dominante o recesivo.

SQTL Adquirido: Puede ser inducido por ciertos medicamentos (como antiarrítmicos, antibióticos y antipsicóticos), desequilibrios electrolíticos (como hipocalcemia o hipomagnesemia), cardiopatías u otras condiciones médicas subyacentes.

SQTL Congénito

El SQTL se caracteriza por un intervalo QT prolongado y AV desencadenadas principalmente por activación adrenérgica. La edad media de presentación es de 14 años. La tasa anual de MS en pacientes asintomáticos con SQTL se ha estimado inferior al 0,5%, mientras que aumenta en torno al 5% en aquellos ptes con antecedentes de síncope. Al SQTL se lo encuadra dentro de las canalopatías ya que el potencial arritmogénico está dado por la alteración de la estructura y/o función de las proteínas que conforman los “canales iónicos”, los cuales son responsables de la generación y propagación del potencial de acción cardíaco. Se han asociado 17 mutaciones en genes al SQTL (Tabla 1), la mayoría codificantes de subunidades de canales iónicos de potasio, sodio o calcio dependientes de voltaje. El cribado genético identifica una mutación causante de enfermedad en un 75% de los casos de SQTL y 3 genes principales (*KCNQ1*, *KCNH2* y *SCN5A*) son responsables de 90% de los casos con genotipo positivo. (2-6) La denominación de SQTL tipo 1, 2 y 3 hoy día se usa más para una descripción fenotípica del ECG, que guardan correlación con estas 3 alteraciones genéticas más conocidas y prevalentes.

En la actualidad, dado el incremento del conocimiento, y la identificación de nuevas mutaciones genéticas asociadas con el desarrollo de SQTL, la tendencia es llamar al cuadro por el gen implicado. Se modificó el cuadro del consenso anterior solo dejando los genes que por evidencia se consideran relevantes, dado que hay genes y subtipos que ya no deben ser considerados y fueron excluidos por la evidencia débil de su asociación (por ej., Ankirina B, STNa, SCN4b y KCNJ). A su vez se incorporó el gen Triadina, que no tiene un número ordinal de tipo de QT.

Se puede también agrupar los subtipos de SQTL en las 3 categorías siguientes:

- **SQTL autosómico dominante** (síndrome de Romano-Ward; prevalencia, 1/2500), que incluye LQT1-6 y LQT9-13 y se caracteriza por una prolongación aislada del intervalo QT.
- **SQTL autosómico dominante con manifestación extracardíaca**, que comprende:
 - LQT7 (síndrome de Andersen-Tawil), que muestra un intervalo QT largo con onda U prominente, TV polimórfica o bidireccional, dismorfismos faciales y parálisis periódica hiperpotasémica – hipopotasémica. (7)
 - LQT8 (síndrome de Timothy), caracterizado por QT largo, sindactilia, malformaciones cardíacas, trastorno del espectro del autismo y dismorfismos.
- **SQTL autosómico recesivo** (síndrome de Jervell y Lange-Nielsen), que combina un intervalo QT extremadamente largo con sordera congénita.

Tabla 1.- Genes, posición, fenotipo, efecto funcional, frecuencia y clínica asociada a tipos de SQTL. (Modificado de: Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. Heart Rhythm. 2022;19(7):e1-e60).

Genes y mecanismos moleculares implicados en el síndrome de QT largo (SQTL)						
Fenotipo - síndrome	Gene	Locus	Proteína (efecto funcional)	Corriente iónica del PA	Frecuencia	Clasificación - ClinGen
SQTL1 - SJLN1 (recesivo)	KCNQ1	11p15.5	Pérdida de función del canal KvLQT1.	Iks	40-55%	Definitiva
SQTL2	KCNH2	7935-36	Pérdida de función del canal HERG	Ikr	30-45%	Definitiva
SQTL3	SCN5A	3p21-p24	Incremento de función del canal Nav1,5	INa	5-10%	Definitiva
SQTL (recesivo)	TRDN	6q22.31	Ganancia de función del canal de calcio tipo L	Ca (RSP)	<1%	Fuerte
SQTL - SJLN2 (recesivo) y SQTLa	KCNE1	21q22.1	Pérdida de función del canal MinK	Ik	<1%	Fuerte en SQTLa, definitiva en SJLN
SQTLa	KCNE2	21Q22.1	Pérdida de función del canal de potasio Kv	Ik	<1%	Definitiva en SQTLa
SAT	KCNJ2	17923	Pérdida de función del canal Kir2.1	Ca	<1%	Definitiva en SAT
ST, SQTL	CACNA1C	12p13.3	Ganancia de función del canal de calcio tipo L	Ca	<1%	Definitiva en ST, moderado en SQTL
SQTL 14	CALM1	14q32.11	Ganancia de función del canal de calcio tipo L	Ca	<1%	Definitiva
SQTL 15	CALM2	2p21	Ganancia de función del canal de calcio tipo L	Ca	<1%	Definitiva
SQTL 16	CALM3	19q13.32	Ganancia de función del canal de calcio tipo L	Ca	<1%	Definitiva

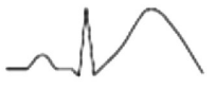
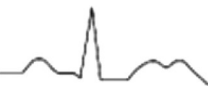
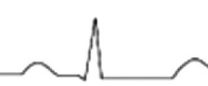
SQTL = Síndrome de QT largo. SAT= Síndrome de Andersen_Tawil. ST = Síndrome de Timothy RSP = Reticulo sarcoplasmático. SQTLa = Síndrome QT largo adquirido. SJLN = Síndrome Jervell Lange-Nielsen. PA = Potencial de acción

Existen un número de mutaciones menos comunes, asociadas a la prolongación del QT. (8) Asimismo, la prevalencia puede estar subestimada, ya que muchas personas con SQTL congénito pueden ser asintomáticas. La condición afecta tanto a hombres como a mujeres, aunque estas últimas pueden tener un riesgo ligeramente mayor de eventos arrítmicos después de la pubertad, debido a diferencias hormonales y electrofisiológicas.

Los pacientes sintomáticos pueden presentar palpitaciones, mareos, convulsiones y síncope, ocurren con frecuencia ante determinados desencadenantes asociados, como el estrés físico (en especial natación) asociado al QTL1; el estrés emocional, como el provocado por despertadores, alarmas o bocinas de automóvil asociado al QTL2; y en el reposo nocturno asociado al QTL3. (9) Las AV suelen ser autolimitadas, aunque pueden degenerar en FV y MS.

Desde el punto de vista clínico, los casos típicos de SQTL no deberían presentar grandes dificultades diagnósticas. Sin embargo, los portadores asintomáticos de la mutación familiar, aún con intervalos QT y QTc normales, tienen 12% de incidencia de síncope y 4% de incidencia de MS. Alrededor del 10% de los pacientes con SQTL en los que se detecta una variante patogénica presentan más de una mutación en el mismo gen o en más de un gen. La presencia de múltiples mutaciones se asocia a un inicio más temprano de eventos y a una mayor prolongación del QTc. Actualmente sólo tres genes han demostrado evidencia causal suficiente que incluye casi el 90% de los casos y definen los tres subtipos más frecuentes de SQTL: el 1, 2 y 3. (Figura 1)

Fig. 1.– Correlación genotipo-fenotipo en los síndromes de QT largo más frecuentes. *Se refiere a los casos que tienen la mutación y manifiestan el fenotipo.

Tipo	Corriente	Efecto funcional	Frecuencia entre los SQTL	ECG	Desencadenante de evento cardíaco letal	Penetrancia
SQTL1	Potasio	↓	30-35%		Ejercicio (68%) Emociones (14%) Sueño, descanso (9%) Otros (19%)	62%
SQTL2	Potasio	↓	25-30%		Ejercicio (29%) Emociones (49%) Sueño, descanso (22%)	75%
SQTL3	Sodio	↑	5-10%		Ejercicio (4%) Emociones (12%) Sueño, descanso (64%) Otros (20%)	90%

SQTL Adquirido

El SQTL inducido por fármacos es la prolongación anormal del intervalo QT tras la exposición a un fármaco con reversión a la normalidad una vez que se retira el mismo. Puede acompañarse de AV potencialmente mortales. La incidencia global de este síndrome, así como la incidencia de AV polimorfias tipo TdP y MS relacionadas con este síndrome es difícil de estimar, hasta el presente, sólo en el 10% de los pacientes se identifica una variante genética patogénica en los genes relacionados a SQTL.

Cualquier alteración en los canales iónicos que conduzca a un exceso de iones positivos en el miocito cardíaco provocará una prolongación del potencial de acción, lo que resultará en un intervalo QT prolongado. El SQTL adquirido es la causa más frecuente de prolongación del intervalo QT, generalmente secundaria a la exposición a un estresante ambiental, con reversión a la normalidad tras la corrección del mismo. El factor estresante más común es la terapia farmacológica. Otras causas incluyen alteraciones de los electrolitos plasmáticos (hipopotasemia, hipocalcemia o hipomagnesemia), pudiendo ocurrir por bajo aporte o pérdida excesiva, ya sea por tratamiento farmacológico (por ejemplo, diuréticos), ejercicio intenso o trastornos de absorción (por ejemplo, cirugía bariátrica). (10-11) La hipocalcemia es un factor de riesgo comúnmente asociado al SQTL inducido por fármacos. (12) El bloqueo completo de la rama izquierda, cardiopatías estructurales como la IC, secuela de infarto de miocardio, la miocardiopatía hipertrófica y menos frecuentemente, enfermedades extracardiacas como trastornos hormonales o hemorragia subaracnoidea. (13,14)

La aparición de SQTL inducido por fármacos es impredecible, pero una observación común es que la mayoría de los pacientes tienen al menos otro factor de riesgo identificable además de la exposición al fármaco (13).

Prácticamente todos los fármacos que producen el SQTL actúan bloqueando la corriente IKr de salida, mediada por el canal de potasio codificado por el gen KCNH2. La administración de más de un fármaco que prolonga la repolarización aumenta el riesgo de SQTL adquirido, aunque en la mayoría de los casos, el mecanismo se debe a interacciones fármaco-fármaco que alteran el metabolismo, más que al efecto aditivo sobre el IKr. La superfamilia de proteínas del citocromo P450 es responsable del metabolismo de la mayoría de los fármacos en el hígado, siendo CYP3A4 el citocromo P450 predominante. La coadministración de fármacos que son sustratos para CYP3A4 y/o bloqueadores de IKr resulta en una mayor prolongación del QT.

El SQTL y las complicaciones arritmicas (TdP, MS) se presentan más comúnmente en mujeres que en hombres (15). El QT se acorta después de la pubertad en los hombres pero no en las mujeres, sugiriendo que las hormonas sexuales modulan la repolarización. La testosterona, al aumentar el IKr, acorta el intervalo QT, siendo el principal factor que reduce el riesgo de TdP en los hombres. (14,16) Finalmente, existe asociación de SQTL adquirido con mutaciones subclínicas o polimorfismos en genes que producen SQTL congénito. (17) Un estudio identifica genes de la enfermedad congénita en un 5-10% de pacientes con SQTL inducido por fármacos. (18) La identificación de estos casos enfatiza el creciente reconocimiento de la penetrancia incompleta. Un SQTL adquirido debe confirmarse con un test genético negativo (mientras no se descubran nuevas mutaciones que podrían transformarlo en positivo). En otras palabras, se podría contemplar la teoría de que todos los SQTL adquiridos son en realidad congénitos y que una droga lo pone de manifiesto.

En pacientes con miocardiopatía hipertrófica, la presencia de QT largo se encuentra en aproximadamente el 13% de los pacientes. (19) Con respecto a la causa, se puede plantear la hipótesis de un origen estructural, principalmente por la dispersión de la repolarización debido a la hipertrofia miocárdica. Sin embargo, también podría haber polimorfismos genéticos con mutaciones que prolonguen el intervalo QT. (19,20)

Medición del intervalo QT

El intervalo QT se mide desde el inicio de la onda Q hasta el final de la onda T en el ECG. Este puede ir variando en base a la frecuencia cardíaca por lo que debe ser siempre corregido. Pueden utilizarse fórmulas como la de Bazett $QTc = QT/\sqrt{RR}$ en segundos) aunque tiene limitaciones a frecuencias cardíacas extremas. En estos casos se recomiendan fórmulas como la de Friedericia $QTc = QT/\sqrt[3]{RR}$ o Framingham, entre otras. El QT corregido (QTc), tiene un valor dinámico que depende de la edad, el sexo, entre otras variables.

Cuando la despolarización ventricular se prolonga por un trastorno de conducción o por estimulación ventricular, el uso de las fórmulas de Bazett o Friedericia pueden sobreestimar el QTc y con ello, la estimación del riesgo del paciente. Si bien no existe absoluto consenso, se aconseja el uso de fórmulas que intentan corregir la prolongación del QT debido a la mayor duración del QRS, como la de Bogossian simplificada $QT-(QRS/2)$ y otras como Yankelson y Wang. (21,22).

Duración del QT para definir QT largo.

El intervalo QT debe ser medido preferiblemente en las derivaciones II y V5, por tener mayor valor predictivo (23). Se considera que un QTc es anormalmente largo si es ≥ 450 ms en sintomáticos y ≥ 470 ms en asintomáticos (Criterios de Keating), y con dicho valor se obtiene una especificidad del 99% y una sensibilidad del 36%. Sin embargo, algunos autores proponen otros puntos de corte como > 440 para varones y > 460 ms en mujeres, e incluso tan bajo como > 430 en asintomáticos, para obtener una mayor sensibilidad del 72% a expensas de una menor especificidad 86%, que los criterios de Keating. (24)

Cabe destacar que individuos genéticamente afectados pueden tener registros con QTc en rango de normalidad. Se ha demostrado que aproximadamente 1/3 de los portadores de mutaciones del SQTL pueden tener intervalos QT y QTc en un área de superposición con individuos normales. (25-27). El grupo de Keating ya describía que con el punto de corte de 440 ms, mal clasificaría al 9% de los varones normales de su estudio como LQTS (y 19% de las mujeres), mientras que 9% de los portadores de un gen, serían clasificados como normales (y 2% de las mujeres portadoras), por eso mismo en el año 1992 se define como punto de corte 450 ms. (25)

Con esta información podemos deducir que conviene atribuirle un riesgo relativo antes que un valor absoluto al QTc en los límites de superposición. Recordar que para el diagnóstico clínico, no sólo se tiene en cuenta la duración del QTc, sino la asociación con los otros parámetros.

Obviamente, a mayor duración del QTc mayor probabilidad de tener un caso de SQTL. De ahí que los criterios de Schwartz y colaboradores modificada en 1993, le atribuyeron distinto puntaje a tres categorías de duración. El consenso de expertos de 2013 de la HRS, APHRs y EHRA, modificó los criterios estableciendo como puntaje de diagnóstico definitivo ≥ 3.5 , también a la presencia inequívoca de una variante patogénica de uno de los genes del SQTL o la repetida medición de un QTc ≥ 500 , en ausencia de uso de drogas que prolonguen el QT. Este parámetro aun está asociado a mayor riesgo; sin embargo en 2022, la guía europea estableció como criterio diagnóstico a una duración del QTc > 480 ms. (4-28,29). Un QTc ≥ 480 ms actualmente se le otorga una puntuación diagnóstica para SQTL de 3,5 puntos (Tabla 2). En casos de alta sospecha como síncope arritmico o MS

reanimada, un valor de QTc ≥ 460 ms es suficiente para el diagnóstico de SQTL. Por el contrario, en pacientes genéticamente afectados con mutación patogénica, la investigación es independiente de la duración del QTc (30).

Una importante consideración es que la expresión de un QT largo ante un fármaco, puede ser producto de una variante patogénica, desenmascarada por drogas. Se sabe que uno cuarto de los individuos que desarrollan un QT largo por un fármaco, son portadores de una variante conocida de un gen asociado a SQTL (29,30).

En la tabla 2 se muestran los criterios de Schwartz iniciales de 1993, a los que se agregó un criterio ergométrico y después la genética (4,31).

Tabla 2. Escala diagnóstica modificada para el diagnóstico del SQTL. ECG: electrocardiograma; MS: muerte súbita; TdP: Torsades de Pointes; SQTL: síndrome de QT largo. Diagnóstico de SQTL con una puntuación de $>3,5$

Criterios			Puntos
ECG	QTc	≥ 480 ms	3,5
		460–479 ms	2
		450–459 ms (varones)	1
		≥ 480 durante el 4° minuto de recuperación tras PEG	1
	TdP		2
	Alternancia de la onda T		1
	Melladuras en la onda T en 3 derivaciones		1
	Baja FC para la edad		0,5
Historia Clínica	Síncope	Con estrés	2
		Sin estrés	1
Antecedentes familiares	Familiar(es) con SQTL confirmado		1
	Familiar de primer grado con MSC de origen desconocido a los <30 años		0,5
Genética	Mutación patogénica		3,5

Recomendaciones diagnósticas

Diagnóstico de los síndromes de QTL hereditarios (25)

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Estudio genético positivo Es vital la realización de un asesoramiento genético y la realización de un mapa genético del paciente.	I	A
Criterios diagnósticos cuya suma tenga un puntaje >3,5. Esta escala está basada en criterios electrocardiográficos, clínicos y antecedentes familiares, de Schwartz y colaboradores modificada en 1993, a los que se suman un criterio ergométrico y la genética	I	B
Pruebas Adicionales		
Además del ECG de 12 derivaciones, se sugiere la sensibilización del mismo realizando un registro de pié.	I	C
La prueba ergométrica puede evidenciar, ante el estímulo adrenérgico, parámetros de comportamiento anormal del QT durante el esfuerzo y post esfuerzo, comparando el registro de reposo con el cuarto minuto de la recuperación (32)	Ila	C
El EEF no se recomienda en el SQTL y en general no tiene valor pronóstico.	III	C
Test de isoproterenol: El isoproterenol, así como la estimulación cardíaca transvenosa, no se utilizan con fines diagnósticos. (Son utilizados con fines terapéuticos en pacientes con SQTL y TdP recurrentes a pesar de la corrección de los factores precipitantes y de magnesio.	III	C
Test de adrenalina: Si bien se utilizó y aconsejó para mejorar el diagnóstico de SQTL, es un estudio de baja reproducibilidad. (18)	III	C

Recomendaciones para estudio genético en pacientes con SQTL y sus familiares

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con diagnóstico o alta sospecha de SQTL se recomienda evaluar antecedentes familiares multigeneracionales de MS.	I	A
En todo paciente con diagnóstico o alta sospecha de SQTL se recomienda el asesoramiento genético por un profesional entrenado en cardiología genética.	I	A
En todo paciente con diagnóstico o alta sospecha de SQTL el estudio genético está recomendado para realizar el diagnóstico de certeza y el diagnóstico diferencial.	I	B

Recomendaciones Terapéuticas

Tratamiento Agudo

Los episodios de TdP, suelen ser autolimitados. Se deben investigar y tratar las causas reversibles y corregir el medio interno, se debe indagar sobre el uso de fármacos, en especial, aquellos que pueden llegar a prolongar el QT.

En caso de que la TdP provoque descompensación hemodinámica se debe realizar:

La administración de isoproterenol, un beta agonista no selectivo que incrementa la FC y acorta el intervalo QT, disminuye la probabilidad de tener R sobre T, durante la TdP. Si bien se ha reportado su beneficio y puede ser un puente a la estimulación transitoria, en pacientes sin respuesta al sulfato de magnesio, se ha sugerido que puede estar contraindicado en el SQTL congénito. Puede aumentar la dispersión de la repolarización en algunos subtipos y provocar un aumento paradójico del QT, además puede empeorar la TV de no tratarse de una TdP (41,42).

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Cardioversión eléctrica inmediata. En caso de TdP sin pulso o FV desfibrilación. Corregir y/o eliminar cualquier otro factor intercurrente, que pueda agravar el cuadro como medicación, hipokalemia, hipomagnesemia, etc.	I	A
Administrar Sulfato de magnesio, es la primera medida farmacológica. Se administra en dosis de 2 gramos por vía IV. Incluso, sin constatación de hipomagnesemia la medida es efectiva como estabilizador de membrana	IIa	B
Ante la persistencia de TdP a pesar del tratamiento con magnesio, el incremento de la FC puede ayudar. Eso se puede hacer con estimulación ventricular con marcapasos transitorio.	IIa	B
Bloqueo anestésico percutáneo del ganglio estrellado que provoca la atenuación transitoria de tono simpático. (33) Es una medida factible y útil, que debe utilizarse en una condición crítica y refractaria a las demás medidas. (34-36)	IIb	B
La simpatectomía quirúrgica, sí es una terapéutica con demostrado efecto a largo plazo. (37,38) El bloqueo simpático puede realizarse como puente a este procedimiento definitivo en pacientes con arritmias refractarias. (39,40)	IIb	B

Tratamiento crónico

El manejo de pacientes con SQTL abarca tanto medidas no farmacológicas, como modificaciones en el estilo de vida. Es fundamental identificar y evitar fármacos que puedan prolongar el intervalo QT, así como corregir otras causas de prolongación del QT, tales como trastornos del medio interno u hormonal. Asimismo, se debe limitar la exposición a factores desencadenantes como el ejercicio intenso, la deshidratación y los golpes de calor. Además, resulta crucial la educación del paciente y su familia sobre las medidas preventivas específicas para cada genotipo para el conocimiento de los desencadenantes específicos para eventos arrítmicos. (Como sumersión en agua fría, privación del sueño, estímulos auditivos como silbatos, etc.)

La intervención de mayor impacto clínico continúa siendo la terapia antiadrenérgica. Esta se indica en todos los pacientes con SQTL que hayan sobrevivido a un paro cardíaco, en aquellos con síntomas o con un score de riesgo elevado (véase la puntuación de Schwartz). También se considera aceptable en pacientes asintomáticos con un QT corregido mayor o igual a 480 ms.

Tratamiento farmacológico

Los betabloqueantes constituyen la terapia fundamental para los pacientes con SQTL. Entre ellos, los no selectivos nadolol y propranolol son considerados los más efectivos. (43) El metoprolol y el atenolol son menos eficaces y deben evitarse, especialmente en pacientes sintomáticos. (44) El efecto antiarrítmico de los betabloqueantes se debe a la prevención de despolarizaciones tempranas mediante el bloqueo del estímulo adrenérgico de la corriente de calcio. Adicionalmente, el propranolol reduce el intervalo QT al bloquear parcialmente la corriente de entrada tardía de sodio, lo que aporta un beneficio adicional en los tipos 2 y 3. (45) La terapia farmacológica complementaria incluye bloqueantes de los canales de sodio como la mexiletina o la flecainida. Los pacientes con SQTL3 se benefician particularmente de esta terapia, aunque también se ha demostrado que la mexiletina reduce el QT en pacientes con SQTL2 (46,47).

Los suplementos de potasio y magnesio pueden ser beneficiosos en casos seleccionados. Estos mejoran la repolarización, especialmente en pacientes con valores séricos disminuidos, pero no deben utilizarse como única medida farmacológica, ya que los estudios son dispares y no han sido evaluados con puntos duros como mortalidad. La suplementación prolongada de potasio parece ser especialmente eficaz en el SQTL2, dado que las corrientes de potasio afectadas dependen en gran medida del nivel de potasio extracelular. Un estudio demostró que la administración oral prolongada de potasio y espironolactona aumenta el potasio sérico en pacientes con SQTL2, mejorando la repolarización. (48) La suplementación con magnesio mejora el transporte de iones de potasio, estabiliza las membranas celulares y optimiza la estabilidad del ECG. Podría ser útil en algunos genotipos de SQTL. (49)

Tratamiento no farmacológica

En pacientes con recurrencias a pesar del tratamiento farmacológico, la denervación simpática cardíaca izquierda ha demostrado ser particularmente eficaz en pacientes con SQTL1, pero también en aquellos con los genotipos 2, 3 o con mutaciones múltiples. (37,38,49)

Cardiodesfibrilador Implantable

La indicación de un CDI en el SQTL puede ser como prevención primaria o secundaria de MS, ocasionada por AV malignas como la TV polimórfica y la FV. Existe consenso general sobre la indicación de un CDI como prevención secundaria de MS luego de un paro cardíaco reanimado o abortado. (9,50,51) No obstante, al día de hoy, prevalece cierta controversia acerca de las indicaciones como prevención primaria. Es primordial comprender que la terapia con CDI no está libre de riesgos y complicaciones (infección, fractura o desplazamiento de catéter, mal funcionamiento del dispositivo, descargas inapropiadas, entre otros) y también puede producir un impacto psicológico (ansiedad, depresión, trastorno de estrés postraumático), particularmente en pacientes jóvenes. Las descargas de un CDI pueden salvar la vida, pero también son dolorosas y perturbadoras, generan una liberación significativa de norepinefrina pudiendo iniciar una tormenta arrítmica y una secuencia de múltiples descargas que, además de ser devastadoras psicológicamente para los pacientes y su entorno familiar, pueden producir el agotamiento del dispositivo y la muerte del paciente. (52) Por lo tanto, al tomar la decisión de indicar un CDI, los médicos y los pacientes deben discutir riesgos y beneficios del dispositivo, teniendo en cuenta la condición clínica del paciente y sus preferencias. Los principales centros con vasta experiencia en SQTL en el mundo indican esta terapia al 10-20% de sus pacientes. (53,54) Por lo tanto, la mayoría de los pacientes con SQTL no necesitan y no deberían recibir un CDI (54,55).

La estratificación del riesgo de MS debe ser un continuo, este concepto es importante, ya que, el riesgo de MS en el SQTL es variable a lo largo del tiempo, pudiendo aumentar por diversos factores (progresión de la enfermedad, cambios en las hormonas sexuales, alteraciones electrolíticas, fármacos, etc.) o disminuir luego de implementar alguno de los tratamientos habituales (fármacos antiarrítmicos o denervación simpática cardíaca izquierda o bilateral) (53, 56). Asimismo, cabe destacar que los factores de riesgo para la MS en el SQTL no son muy precisos y se basan en datos observacionales y consensos de expertos. En la tabla 1 se mencionan los factores de riesgo que poseen mayor evidencia científica (9,50-61). Se han desarrollado calculadoras de riesgo, sin embargo, aún no hay evidencia que justifique su uso de manera universal y automatizada, no es recomendable que médicos sin experiencia en esta patología, indiquen un CDI basándose únicamente en estas puntuaciones. La calculadora “1-2-3 LQTS Risk calculator” (57,61,62), principalmente tiene en cuenta el genotipo y el intervalo QT corregido (QTc); mientras que la desarrollada por la Universidad de Rochester comprende más variables (QTc, edad, sexo, historial de síncope, uso de betabloqueantes y el genotipo) (59, 63). Estas calculadoras, evalúan el riesgo arritmogénico basal para predecir eventos malignos futuros (si el riesgo supera el 5% en 5 años, se recomienda el CDI), pero su limitación es que suponen que el perfil de riesgo (con sus respectivos marcadores) permanecerá fijo a lo largo del tiempo, pudiendo sobreestimar o subestimar el mismo. (56)

Tabla 4. Estratificación de riesgo de MS en el síndrome de QT largo

CATEGORÍA	SINDROME DE QT LARGO
RIESGO ALTO	<ul style="list-style-type: none"> – Paro cardíaco abortado. – Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen. – Síndrome de Timothy (gen CACNA1C). – Mutaciones en los genes de la calmodulina y otras mutaciones de alto riesgo. – Evento cardíaco* durante el primer año de vida pese al tratamiento con betabloqueantes. – QTc ⇒ 550 ms en pacientes con SQTL 2 o 3[†] – Riesgo a 5 años** >5% con calculadora de riesgo[†]
RIESGO INTERMEDIO ALTO	<ul style="list-style-type: none"> – Evento cardíaco* usando betabloqueantes. – QTc ⇒ 500 ms[†] – SQTL 2 o 3. – Alternancia de ondas T.
RIESGO INTERMEDIO BAJO	<ul style="list-style-type: none"> – Síncope sin uso de betabloqueantes – Mujeres con SQTL tipo 2
BAJO RIESGO	<ul style="list-style-type: none"> – Pacientes asintomáticos con QTc < 500 ms.

QTc: intervalo QT corregido; SQTL: síndrome de QT largo; ms: milisegundos. *Síncope o taquicardia ventricular sostenida o mal tolerada hemodinámicamente; **Riesgo de eventos arrítmicos potencialmente mortales; [†]QTc y riesgo calculado luego de la optimización terapéutica (fármacos antiarrítmicos, etc.).

Estratificación de riesgo Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con diagnóstico de SQT, se recomienda realizar una estratificación de riesgo de MS periódicamente (principalmente a partir de la optimización terapéutica), teniendo en cuenta variables clínicas, electrocardiográficas y del genotipo	I	B
La estratificación de riesgo de MS, en pacientes con SQT, se podría complementar con el uso de calculadoras de riesgo validadas, como la "1-2-3 LQTS Risk calculator" o la desarrollada por la Universidad de Rochester	IIb	B

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con SQT y paro cardíaco abortado, se recomienda el implante de un CDI, junto con el uso de betabloqueantes	I	B

Prevención secundaria de muerte súbita

Los pacientes con antecedentes de paro cardíaco tienen un riesgo muy alto de recurrencia y MS. El uso de CDI en estos pacientes ha demostrado una reducción significativa en la mortalidad total y la MS. (9, 50,51,60)

Recomendaciones

Prevención primaria de muerte súbita

El término "asintomático" hará referencia a la ausencia de "eventos cardíacos", tales como síncope (con sospecha de causa arritmogénica) o TV sostenida o mal tolerada hemodinámicamente. La estratificación de riesgo de MS propuesta en este consenso, se encuentra en la Tabla 4.

Distintos estudios observacionales y revisiones de la literatura, han establecido criterios de alto riesgo de MS en pacientes con SQT. La presencia de estos marcadores, sobre todo en pacientes que sufren un evento cardíaco bajo adecuado tratamiento betabloqueante, tiene un riesgo significativo de presentar en el seguimiento MS (52,59, 61, 64-69). En los pacientes que presentan síncope, es fundamental realizar una evaluación clínica detallada para intentar diferenciar el síncope de causa arritmogénica, de otras causas potenciales, como el síncope vasovagal y la hipotensión ortostática. El síncope está independientemente asociado con eventos adversos graves, siendo mayor el riesgo en aquellos con síncope reciente (en los últimos 2 años), episodios recurrentes, o el que ocurre bajo tratamiento con betabloqueantes (59-61, 65).

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con SQT y alto riesgo de MS, que sufren un evento cardíaco estando bajo adecuado tratamiento con betabloqueantes, se recomienda intensificar la terapia de protección con un CDI, preferentemente en conjunto con la denervación simpática cardíaca izquierda.	I	B
En pacientes con SQT y ausencia de marcadores de alto riesgo de MS, que padecen un evento cardíaco estando bajo adecuado tratamiento con betabloqueantes, se debe considerar el implante de un CDI, preferentemente en conjunto con la denervación simpática cardíaca izquierda.	IIa	B
En pacientes con SQT, que padecen un evento cardíaco y no toleran o están contraindicados los betabloqueantes, se debe considerar el implante de un CDI, preferentemente en conjunto con la denervación simpática cardíaca izquierda.	IIa	C
En pacientes con SQT y alto riesgo de MS, asintomáticos, estando bajo adecuado tratamiento con betabloqueantes, se podría considerar el implante de un CDI.	IIb	B
En pacientes con SQT asintomáticos y que no toleran o están contraindicados los betabloqueantes, se podría considerar el implante de un CDI, como complemento a la denervación simpática cardíaca izquierda.	IIb	C

Tipo de dispositivo a implantar

Para los pacientes que requieren y aceptan el implante de un CDI, es recomendable un proceso de toma de decisión compartida (médico-paciente-familia), con el fin de seleccionar el tipo de dispositivo más apropiado (transvenoso, subcutáneo o epicárdico) teniendo en cuenta la edad, preferencia y estilo de vida del paciente, así como el tipo de SQTL. Actualmente hay poca experiencia con el uso de CDI-SC en pacientes con SQTL y los centros de referencia no suelen utilizarlo, como primera opción, por distintas limitaciones o posibles complicaciones (incapacidad para brindar estimulación o retrasar el tiempo hasta el choque [muchas veces las TV terminan espontáneamente después de 15-30 segundos], choques inapropiados por sobresensado de la onda T entre otros). Por el contrario, un CDI transvenoso de doble cámara ofrece varios potenciales beneficios: 1) marcapasear la aurícula para prevenir la prolongación del QT (o incluso acortarlo), AV dependiente de pausas o asociado con la variabilidad de la FC; 2) permitir una titulación adecuada de betabloqueantes; 3) suprimir latidos prematuros que pueden desencadenar AV malignas; 4) estimulación durante episodios agudos de AV (52, 65, 70).

La terapia con marcapasos (sin CDI), preferentemente de doble cámara, podría considerarse en circunstancias especiales, aunque no cuenta con evidencia sólida en pacientes con SQTL. Algunos posibles escenarios son: cuando los betabloqueantes no son bien tolerados o producen bradicardia sinusal sintomática; pacientes con SQTL tipo 2, donde las arritmias son casi exclusivamente dependientes de pausas; individuos con SQTL tipo 3, en quienes la prolongación del QTc es particularmente evidente a frecuencias cardíacas más bajas; población pediátrica. (9, 52, 65, 70-72) En caso de querer realizar estimulación auricular, como parte del tratamiento crónico, es recomendable que la frecuencia de estimulación se programe entre 80-90 lpm. (9)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con SQTL e indicación de CDI, se recomienda una toma de decisiones compartida entre el profesional y el paciente, para seleccionar el tipo de dispositivo (endocavitario, subcutáneo, epicárdico) más apropiado, valorando ventajas y desventajas	I	B
En pacientes con SQTL e indicación de CDI, se debe considerar como primera opción un dispositivo transvenoso bicameral, siempre que no haya contraindicaciones para el mismo o una clara ventaja de implantar un CDI-SC	IIB	B

Consideraciones especiales

Embarazo

El embarazo representa un período de vulnerabilidad para las mujeres con SQTL debido a los cambios fisiológicos y hormonales. En mujeres sanas, el embarazo tiende a causar una ligera prolongación fisiológica del intervalo QT, mientras que en mujeres con SQTL, esta prolongación puede ser aún más significativa, incrementando el riesgo de arritmias. (73) El riesgo de complicaciones es significativamente mayor durante el período periparto y los primeros meses postparto, con un riesgo 4,1 veces mayor de mortalidad en comparación con el riesgo antes de la concepción. Este aumento del riesgo se atribuye en parte a los cambios hormonales abruptos, el estrés físico y emocional, y la posible privación del sueño asociada al cuidado del recién nacido. Este hallazgo es significativamente mayor en el SQTL tipo 2. (73,74) El uso de betabloqueantes, como el metoprolol, se considera seguro durante el embarazo y el postparto, y reduce significativamente el riesgo de eventos cardíacos en mujeres con SQTL. (75) En mujeres con SQTL tipo 3, puede considerarse el uso de mexiletina bajo seguimiento estrecho. (76) En casos seleccionados de alto riesgo, puede considerarse el implante de un CDI antes o durante el embarazo. (77) Es crucial controlar los niveles de potasio y magnesio (en especial en embarazadas con hipermagnesemia gravídica), ya que la hipopotasemia y la hipomagnesemia pueden exacerbar la prolongación del QT. (78)

El parto vaginal se considera la vía más segura en las pacientes con SQTL controlado. Sin embargo, debe realizarse bajo monitoreo cardíaco y evitar el uso de fármacos que puedan prolongar el intervalo QT, como algunos antieméticos y la oxitocina. (79) En embarazada con SQTL de alto riesgo, se recomienda el parto por cesárea. (80) Finalmente, la planificación familiar y el consejo genético son aspectos fundamentales en mujeres con SQTL que desean quedar embarazadas, ya que existe un 50% de probabilidad de transmitir la mutación causante del SQTL al feto. (81)

Deporte

El ejercicio físico intenso puede incrementar el riesgo de MS en pacientes con SQTL, especialmente en aquellos con genotipo KCNQ1 (SQTL tipo 1) particularmente en deportes acuáticos como la natación. (82,83) Esto se debe al aumento de la FC, la activación del sistema simpático y los cambios del medio interno durante la actividad física.

El riesgo asociado con el deporte varía significativamente según el tipo específico de SQTL. El tipo 2 (KCNH2) presenta menor riesgo durante el ejercicio en comparación con el SQTL1, pero mayor susceptibilidad ante es-

tímulos auditivos súbitos (como los silbatos en deportes). El tipo 3 (SCN5A) se ha caracterizado típicamente por presentar un bajo riesgo durante el ejercicio, con mayor incidencia de eventos durante el reposo o el sueño. Además, el período de recuperación post-ejercicio puede ser un momento de vulnerabilidad en los tipos 2 y 3. (84)

Los atletas pueden presentar variaciones normales en el ECG debido a los cambios fisiológicos generados por el entrenamiento prolongado. (85) No obstante, estas adaptaciones no producen alteraciones significativas en el intervalo QT, por lo que los criterios diagnósticos electrocardiográficos siguen siendo los mismos que para la población general. En casos dudosos, se recomienda la utilización de los criterios de Schwartz. La fórmula de Fridericia ha demostrado ser la más precisa en las frecuencias cardíacas observadas en atletas y jóvenes. (86)

La prueba de esfuerzo juega un papel fundamental en la evaluación de pacientes con SQT1 que desean participar en actividades deportivas. Esta prueba no solo ayuda a evaluar la respuesta del intervalo QT al ejercicio, sino que también puede revelar arritmias inducidas por el esfuerzo. Particularmente en el SQT1 tipo 1, donde la prolongación del QT puede ser más pronunciada durante el ejercicio o en la fase de recuperación inmediata. (82) Las pruebas deben repetirse para evaluar la respuesta al tratamiento farmacológico de manera periódica. La evaluación diagnóstica debe completarse con el perfil genético que permite identificar el subtipo específico de SQT1, lo cual influye directamente en las recomendaciones sobre la participación en deportes. (84)

Los betabloqueantes mejoran la respuesta del intervalo QT al ejercicio, sino que además disminuyen la incidencia de arritmias asociadas al riesgo de MS. (87)

El propranolol y el nadolol se han asociado con una mejor respuesta clínica que el atenolol o el metoprolol. (88) Se debe evitar la interrupción abrupta de los betabloqueantes, ya que puede aumentar el riesgo de episodios. La combinación de un betabloqueante con mexiletina o flecainida puede ser la mejor opción para pacientes con SQT3. Con estos tratamientos los pacientes pueden participar en la mayoría de los deportes competitivos. Sin embargo, recomiendan evitar deportes competitivos de alta intensidad y aquellos que impliquen inmersión súbita en agua fría. (86) Por lo tanto, es razonable que un atleta asintomático con SQT1 genotipo positivo/fenotipo negativo (canalopatía oculta) participe en todos los deportes competitivos con medidas de precaución adecuadas, que incluyen: evitar medicamentos que prolonguen el intervalo QT; reposición de electrolitos e hidratación intra y post competición; prevenir el agotamiento por calor relacionado con el entrenamiento o el golpe de calor; adquisición de un DEA personal como parte del equipo de seguridad deportiva del atleta; y establecimiento de un plan de acción de emergencia con el equipo correspondiente. (88) En el caso de un atleta con SQT1 sintomático o manifiesto en el ECG, se puede considerar la participación en deportes competitivos (excepto natación competitiva) después de la instauración del tratamiento y las medidas de precaución adecuadas. (88)

La educación del atleta, sus entrenadores y el personal deportivo de apoyo es crucial. Deben estar informados sobre los síntomas de alarma, como mareos, palpitaciones o síncope. Además, se debe enfatizar la importancia de una hidratación adecuada y evitar el uso de suplementos que puedan alterar los electrolitos o prolongar el intervalo QT. Aunque los datos son limitados en atletas con CDI, estos pueden practicar deportes de manera segura si no han recibido descargas durante los últimos 3 meses. Permitir que los atletas regresen a su deporte preferido, incluidos aquellos con CDI, sigue dependiendo en gran medida de la decisión del paciente y su familia (87-88)

BIBLIOGRAFÍA

1. Dessertenne F. La tachycardie ventriculaire à deux foyers opposés variables. *Arch Mal Coeur* 1966;59:263-7.
2. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al; Heart Rhythm Society (HRS); European Heart Rhythm Association (EHRA). HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies. *Europace* 2011;13:1077-109. <https://doi.org/10.1093/europace/eur245>
3. Medeiros-Domingo A, Iturralde-Torres P, Ackerman MJ. Clínica y genética en el síndrome de QT largo. *Rev Esp Cardiol* 2007;60:739-52. <https://doi.org/10.1157/13108280>
4. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
5. Adler A, Novelli V, Amin AS, Abiusi E, Care M, Nannenberg EA, et al. An International, Multicentered, Evidence-Based Reappraisal of Genes Reported to Cause Congenital Long QT Syndrome. *Circulation* 2020;141:418-28. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.119.043132>
6. Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Sepehri Shamloo A, Ackerman MJ, Ashley EA, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases. *Heart Rhythm* 2022;19:e1-e60. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.03.1225>
7. Nguyen HL, Pieper GH, Wilders R. Andersen-Tawil syndrome: clinical and molecular aspects. *Int J Cardiol* 2013;170:1-16. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2013.10.010>
8. Schwartz PJ, Ackerman MJ, Antzelevitch C, Bezzina CR, Borggrefe M, Cuneo BF, et al. Inherited cardiac arrhythmias. *Nat Rev Dis Primers* 2020;6:58. <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0188-7>
9. Retyk EO, Bochoeyer A, Sampó EA, Cuesta A, Abello M, Cáceres Monié C y cols. Consenso de prevención primaria y secundaria de muerte súbita sociedad Uruguaya de cardiología (con la colaboración del conAREC). *Rev Argent Cardiol* 2012;80:165-84.
10. Digby GC, Pérez Riera AR, Barbosa Barros R, Simpson CS, Redfearn DP, Methot M, et al. Acquired long QT interval: a case series of multifactorial QT prolongation. *Clin Cardiol* 2011;34:577-82. <https://doi.org/10.1002/clc.20945>
11. García-Calonge M, González-Sánchez MH, Muño-Domínguez D, Flórez-Díez P. Torsade de pointes secondary to long QT syndrome after intragastric balloon placement. A rare but severe complication. *Rev Esp Enferm Dig* 2024;116:169-70. <https://doi.org/10.17235/reed.2023.9613/2023>
12. Yang T, Roden DM Extracellular potassium modulation of drug block of IKr: implications for torsade de pointes and reverse use-dependence. *Circulation* 1996;93:407-11. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.93.3.407>

13. Kallergis EM, Kallergis EM, Goudis CA, Simantirakis EN, Kochiadakis GE, Vardas P. Mechanisms, risk factors, and management of acquired long QT syndrome: a comprehensive review. *ScientificWorldJournal*. 2012;2012:212178. <https://doi.org/10.1100/2012/212178>
14. Salem JE, Bretagne M, Lebrun-Vignes B, Waintraub X, Gandjbakhch E, Hidden-Lucet F, et al; French Network of Regional Pharmacovigilance Centres. Clinical characterization of men with long QT syndrome and torsades de pointes associated with hypogonadism: A review and pharmacovigilance study. *Arch Cardiovasc Dis* 2019;112:699-712. <https://doi.org/10.1016/j.acvd.2019.06.008>
15. Makkar RR, Fromm BS, Steinman RT, Meissner MD, Lehmann MH. Female gender as a risk factor for torsades de pointes associated with cardiovascular drugs. *JAMA* 1993;270:2590-7. <https://doi.org/10.1001/jama.1993.03510210076031>
16. Arya A. Gender-related differences in ventricular repolarization: beyond gonadal steroids. *Journal of Cardiovascular Electrophysiology* 2005;16:525-7. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2005.40845.x>
17. Napolitano C, Schwartz PJ, Brown AM, Ronchetti E, Bianchi L, Pinnavaia A, et al. Evidence for a cardiac ion channel mutation underlying drug-induced QT prolongation and life-threatening arrhythmias. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2000;11:691-6. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2000.tb00033.x>
18. Yang P, Kanki H, Drolet B, Yang T, Wei J, Viswanathan PC, et al. Allelic variants in long-QT disease genes in patients with drug-associated torsades de pointes. *Circulation* 2002;105:1943-8. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000014448.19052.4C>
19. Cava F, Micolonghi C, Musumeci MB, Petrucci S, Savio C, Fabiani M, et al. Long QTc in hypertrophic cardiomyopathy: A consequence of structural myocardial damage or a distinct genetic disease? *Front Cardiovasc Med* 2023;10:1112759. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2023.1112759>
20. Wang L, Zuo L, Hu J, Shao H, Lei C, Qi W, et al. Dual LQT1 and HCM phenotypes associated with tetrad heterozygous mutations in KCNQ1, MYH7, MYLK2, and TMEM70 genes in a three-generation Chinese family. *Europace* 2016;18:602-9. <https://doi.org/10.1093/europace/euv043>
21. Rautaharju PM, Zhang Z-M, Prineas R, Heiss G. Assessment of prolonged QT and JT intervals in ventricular conduction defects. *Am J Cardiol* 2004;93:1017-21. <https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2003.12.055>
22. Funk MC, Cates KW, Rajagopalan A, Lane CE, Lou J. Assessment of QTc and Risk of Torsades de Pointes in Ventricular Conduction Delay and Pacing: A Review of the Literature and Call to Action. *J Acad Consult Liaison Psychiatry* 2021;62:501-10. <https://doi.org/10.1016/j.jaclp.2021.02.003>
23. Monnig G, Eckardt L, Wedekind H, Haverkamp W, Gerss J, Milberg P, et al. Electrocardiographic risk stratification in families with congenital long QT syndrome. *Eur Heart J* 2006;27:2074-80. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehl159>
24. Hofman N, Wilde AA, Käähb S, van Langen IM, Tanck MW, Mannens MM, et al. Diagnostic criteria for congenital long QT syndrome in the era of molecular genetics: do we need a scoring system? *Eur Heart J* 2007;28:575-80. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehl355>
25. Vincent GM, Timothy KW, Leppert M, Keating M. The spectrum of symptoms and QT intervals in carriers of the gene for the long-QT syndrome. *N Engl J Med* 1992;327:846-52. <https://doi.org/10.1056/NEJM199209173271204>
26. Medeiros-Domingo A, Iturralde-Torres P, Ackerman MJ. Clínica y genética en el síndrome de QT largo *Rev Esp Cardiol* 2007;60:739-52. <https://doi.org/10.1157/13108280>
27. Drezner JA, Ackerman MJ, Cannon BC, Corrado D, Heidbuchel H, Prutkin JM, et al. Abnormal electrocardiographic findings in athletes: recognising changes suggestive of primary electrical disease. *Br J Sports Med* 2013;47:153-67. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2012-092070>
28. Krahn AD, Laksman Z, Sy RW, Postema PG, Ackerman MJ, Wilde AAM, et al. Congenital Long QT Syndrome. *JACC Clin Electrophysiol* 2022;8:687-706. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2022.02.017>
29. Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Heart Rhythm* 2013;10:1932-63. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2013.05.014>
30. Itoh H, Crotti L, Aiba T, Spazzolini C, Denjoy I, Fressart V, et al. The genetics underlying acquired long QT syndrome: impact for genetic screening. *Eur Heart J* 2016;37:1456-64. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv695>
31. Schwartz PJ, Crotti L. QTc behavior during exercise and genetic testing for the long-QT syndrome. *Circulation* 2011;124:2181-4. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.111.062182>
32. Sy RW, van der Werf C, Chattha IS, Chockalingam P, Adler A, Healey JS, et al. Derivation and validation of a simple exercise-based algorithm for prediction of genetic testing in relatives of LQTS probands. *Circulation* 2011;124:2187-94. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.111.028258>
33. Moss AJ, McDonald J. Unilateral cervicothoracic sympathetic ganglionectomy for the treatment of long QT interval syndrome. *N Engl J Med* 1971;285:903-4. <https://doi.org/10.1056/NEJM197110142851607>
34. Milne JR, Ward DE, Spurrell RA, Camm AJ. The long QT syndrome; effects of drugs and left stellate ganglion block. *Am Heart J* 1982;104:194-8. [https://doi.org/10.1016/0002-8703\(82\)90191-0](https://doi.org/10.1016/0002-8703(82)90191-0)
35. Savastano S, Baldi E, Compagnoni S, Rordorf R, Sanzo A, Gentile FR, et al; STAR study group. Electrical storm treatment by percutaneous stellate ganglion block: the STAR study. *Eur Heart J* 2024;45:823-33. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae021>
36. Chouairi F, Rajkumar K, Benak A, Qadri Y, Piccini JP, Mathew J, et al. A Multicenter Study of Stellate Ganglion Block as a Temporizing Treatment for Refractory Ventricular Arrhythmias. *JACC Clin Electrophysiol* 2024;10:750-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2023.12.012>
37. Schwartz PJ, Locati EH, Moss AJ, Crampton RS, Trazzi R, Ruberti U. Left cardiac sympathetic denervation in the therapy of congenital long QT syndrome. A worldwide report. *Circulation* 1991;84:503-11. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.84.2.503>
38. Schwartz PJ, Priori SG, Cerrone M, Spazzolini C, Odero A, Napolitano C, et al. Left cardiac sympathetic denervation in the management of high-risk patients affected by the long-QT syndrome. *Circulation* 2004;109:1826-33. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000125523.14403.1E>
39. Meng L, Tseng CH, Shivkumar K, Ajjola O. Efficacy of Stellate Ganglion Blockade in Managing Electrical Storm: A Systematic Review. *JACC Clin Electrophysiol* 2017;3:942-9. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2017.06.006>
40. Savastano S, Schwartz PJ. Blocking nerves and saving lives: Left stellate ganglion block for electrical storms. *Heart Rhythm* 2023;20:1039-47. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2022.11.025>
41. Shimizu W, Ohe T, Kurita T, akaki H, Aihara N, Kamakura S, et al. Early afterdepolarizations induced by isoproterenol in patients with congenital long QT syndrome. *Circulation* 1991;84:1915-23. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.84.5.1915>
42. Thomas SH, Behr ER. Pharmacological treatment of acquired QT prolongation and torsades de pointes. *Br J Clin Pharmacol* 2016;81:420-7. <https://doi.org/10.1111/bcp.12726>
43. Abu-Zeitone A, Peterson DR, Polonsky B, McNitt S, Moss AJ. Efficacy of different beta-blockers in the treatment of long QT syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2014;64:1352-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2014.05.068>
44. Chockalingam P, Wilde AA. Not all beta-blockers are equal in the management of long QT syndrome types 1 and 2: higher recurrence of events under metoprolol. *J Am Coll Cardiol* 2012;60:2092-9. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2012.07.046>
45. Hirose S, Makiyama T, Melgari D, Yamamoto Y, Wuriyanghai Y, Yokoi F, et al. Propranolol Attenuates Late Sodium Current in a Long QT Syndrome Type 3-Human Induced Pluripotent Stem Cell Model. *Front Cell Dev Biol* 2020;8:761. <https://doi.org/10.3389/fcell.2020.00761>
46. Mazzanti A, Maragna R, Faragli A, Monteforte N, Bloise R, Memmi M, et al. Gene-specific therapy with mexiletine reduces arrhythmic events in patients with long QT syndrome type 3. *J Am Coll Cardiol* 2016;67:1053-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2015.12.033>
47. Bos JM, Crotti L, Rohatgi RK, Castelletti S, Dagradi F, Schwartz PJ, et al. Mexiletine shortens the QT interval in patients with potassium channel-mediated type 2 long QT syndrome. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2019;12:e007280. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.118.007280>
48. Etheridge SP, Compton SJ, Tristani-Firouzi M, Mason JW. A new oral therapy for long QT syndrome: long-term oral potassium improves repolarization in patients with hERG mutations. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:1777-82. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2003.07.006>

49. Niaz T, Bos JM, Sorensen KB, Moir C, Ackerman MJ. Left cardiac sympathetic denervation monotherapy in patients with congenital long QT syndrome. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2020;13:e008830. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.120.008830>
50. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline 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 on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:e91-e220.
51. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
52. Corrado D, Link MS, Schwartz PJ. Implantable defibrillators in primary prevention of genetic arrhythmias. A shocking choice? *Eur Heart J* 2022;43:3029-40. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac298>
53. Dusi V, Dagradi F, Spazzolini C, Crotti L, Cerea P, Giovenzana FLF, et al. Long QT syndrome: importance of reassessing arrhythmic risk after treatment initiation. *Eur Heart J* 2024;45:2647-56. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae289>
54. MacIntyre CJ, Ackerman MJ. Personalized Care in Long QT Syndrome: Better Management, More Sports, and Fewer Devices. *Card Electrophysiol Clin* 2023;15:285-91. <https://doi.org/10.1016/j.ccep.2023.04.007>
55. Schwartz PJ, Ackerman MJ. Cardiac sympathetic denervation in the prevention of genetically mediated life-threatening ventricular arrhythmias. *Eur Heart J* 2022;43:2096-102. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac134>
56. Wilde AAM, van der Werf C. Risk scores in congenital long QT syndrome: friend or foe? *Eur Heart J* 2024;45:2657-9. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehae408>
57. Mazzanti A, Trancuccio A, Kukavica D, Pagan E, Wang M, Mohsin M, et al. Independent validation and clinical implications of the risk prediction model for long QT syndrome (1-2-3-LQTS-Risk). *Europace* 2022;24:614-9. <https://doi.org/10.1093/europace/euab238>
58. Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, Bloise R, Ronchetti E, Grillo M, et al. Risk stratification in the long-QT syndrome. *N Engl J Med* 2003;348:1866-74. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa022147>
59. Wang M, Peterson DR, Pagan E, Bagnardi V, Mazzanti A, McNitt S, et al. Assessment of absolute risk of life-threatening cardiac events in long QT syndrome patients. *Front Cardiovasc Med* 2022;9:988951. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2022.988951>
60. Wang M, Peterson DR, Rosero S, McNitt S, Rich DQ, Seplaki CL, et al. Effectiveness of Implantable Cardioverter-Defibrillators to Reduce Mortality in Patients With Long QT Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2021;78:2076-88. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.09.017>
61. Mazzanti A, Maragna R, Vacanti G, Monteforte N, Bloise R, Marino M, et al. Interplay Between Genetic Substrate, QTc Duration, and Arrhythmia Risk in Patients With Long QT Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2018;71:1663-71. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.01.078>
62. 1-2-3-LQTS Risk Calculator [Internet]. Pavia: University of Pavia; [citado 11 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://1-2-3-lqt.unipv.it/>.
63. Long QT Syndrome Registry [Internet]. Rochester (NY): University of Rochester Medical Center; [citado 11 de agosto de 2024]. Disponible en: <https://www.urmc.rochester.edu/clinical-cardiovascular-research/lqts-registry/lqts-registry.aspx> <https://www.urmc.rochester.edu/clinical-cardiovascular-research/lqts-registry/lqts-registry.aspx>
64. Crotti L, Spazzolini C, Tester DJ, Ghidoni A, Baruteau AE, Beckmann BM, et al. Calmodulin mutations and life-threatening cardiac arrhythmias: insights from the International Calmodulinopathy Registry. *Eur Heart J* 2019;40:2964-75. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz311>
65. Krahn AD, Laksman Z, Sy RW, Postema PG, Ackerman MJ, Wilde AAM, et al. Congenital Long QT Syndrome. *JACC Clin Electrophysiol* 2022;8:687-706. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2022.02.017>
66. Schwartz PJ, Dagradi F, Giovenzana FLF. Top stories on congenital long QT syndrome. *Heart Rhythm* 2024;21:237-8. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2023.10.010>
67. Schwartz PJ, Spazzolini C, Crotti L, Bathen J, Amlie JP, Timothy K, et al. The Jervell and Lange-Nielsen syndrome: natural history, molecular basis, and clinical outcome. *Circulation* 2006;113:783-90. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.105.592899>
68. Spazzolini C, Mullally J, Moss AJ, Schwartz PJ, McNitt S, Ouellet G, et al. Clinical implications for patients with long QT syndrome who experience a cardiac event during infancy. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:832-7. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2009.05.029>
69. Splawski I, Timothy KW, Sharpe LM, Decher N, Kumar P, Bloise R, et al. Ca(V)1.2 calcium channel dysfunction causes a multisystem disorder including arrhythmia and autism. *Cell* 2004;119:19-31. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2004.09.011>
70. Neves R, Bains S, Bos JM, MacIntyre C, Giudicessi JR, Ackerman MJ. Precision therapy in congenital long QT syndrome. *Trends Cardiovasc Med* 2024;34:39-47. <https://doi.org/10.1016/j.tcm.2022.06.006>
71. Kowligi GN, Giudicessi JR, Barake W, Bos JM, Ackerman MJ. Efficacy of intentional permanent atrial pacing in the long-term management of congenital long QT syndrome. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2021;32:782-9. <https://doi.org/10.1111/jce.14920>
72. Wilde AAM, Amin AS, Postema PG. Diagnosis, management and therapeutic strategies for congenital long QT syndrome. *Heart* 2022;108:332-8. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2020-318259>
73. Seth R, Moss AJ, McNitt S, Zareba W, Andrews ML, Qi M, et al. Long QT syndrome and pregnancy. *J Am Coll Cardiol* 2007;49:1092-8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2006.09.054>
74. Rashba EJ. Pregnancy in women with congenital long QT syndrome. *Circulation*. 2019;139:1950-7.
75. Ishibashi K, Aiba T, Kamiya C, Miyazaki A, Sakaguchi H, Wada M, et al. Arrhythmia risk and β -blocker therapy in pregnant women with long QT syndrome. *Heart* 2017;103:1374-9. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2016-310617>
76. Mazzanti A, Maragna R, Faragli A, Monteforte N, Bloise R, Memmi M, et al. Gene-specific therapy with mexiletine reduces arrhythmic events in patients with long QT syndrome type 3. *J Am Coll Cardiol* 2020;76:795-807.
77. Miyoshi T, Kamiya CA, Katsuragi S, Ueda H, Kobayashi Y, Horiuchi C, et al. Safety and efficacy of implantable cardioverter-defibrillator during pregnancy and after delivery. *Circ J* 2013;77:1166-70. <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-12-1275>
78. Tanaka H, Katsuragi S, Tanaka K, Sawada M, Iwanaga N, Yoshimatsu J, et al. Maternal and neonatal outcomes in labor and at delivery when long QT syndrome is present. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2016;29:1117-9. <https://doi.org/10.3109/14767058.2015.1036023>
79. Tobert KE, Bos JM, Garmany R, Ackerman MJ. Return-to-Play for Athletes With Long QT Syndrome or Genetic Heart Diseases Predisposing to Sudden Death. *J Am Coll Cardiol* 2021;78:594-604. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.04.026>
80. Choi G, Kopplin LJ, Tester DJ, Will ML, Haglund CM, Ackerman MJ. Spectrum and frequency of cardiac channel defects in swimming-triggered arrhythmia syndromes. *Circulation* 2004;110:2119-2124. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000144471.98080.CA>
81. Baskar S, Aziz PF. Genotype-phenotype correlation in long QT syndrome. *Glob Cardiol Sci Pract*. 2015;2015:26. <https://doi.org/10.5339/gcsp.2015.26>
82. Drezner JA, Ackerman MJ, Anderson J, Ashley E, Asplund CA, Baggish AL, et al. Electrocardiographic interpretation in athletes: the 'Seattle criteria'. *Br J Sports Med* 2013;47:122-4. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2012-092067>
83. Mahendran S, Gupta I, Davis J, Davis AJ, Orchard JW, Orchard JJ. Comparison of methods for correcting QT interval in athletes and young people: A systematic review. *Clin Cardiol* 2023;46:1106-15. <https://doi.org/10.1002/clc.24093>
84. Chockalingam P, Wilde AA. Not all beta-blockers are equal in the management of long QT syndrome types 1 and 2: higher recurrence of events under metoprolol. *J Am Coll Cardiol* 2012;60:2092-9. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2012.07.046>
85. Johnson JN, Ackerman MJ. Competitive sports participation in athletes with congenital long QT syndrome. *JAMA* 2012;308:764-5. <https://doi.org/10.1001/jama.2012.9334>

86. Aziz PF, Sweeten T, Vogel RL, Bonney WJ, Henderson J, Patel AR, et al. Sports participation in genotype positive children with long QT syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2015;1:62-70. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2015.03.006>
87. Prutkin JM, et al. Athletes with implantable cardioverter defibrillators: can they return to competitive sports? *Br J Sports Med.* 2016;50:79-8088. <https://doi.org/10.1136/bjsports-2015-095729>
88. Maron BJ, Zipes DP, Kovacs RJ. Eligibility and disqualification recommendations for competitive athletes with cardiovascular abnormalities: preamble, principles, and general considerations: a scientific statement from the American Heart Association and American College of Cardiology. *J Am Coll Cardiol* 2015;66:2343-9. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2015.09.032>
89. Sy RW, van der Werf C, Chattha IS, Chockalingam P, Adler A, Healey JS, et al. Derivation and validation of a simple exercise-based algorithm for prediction of genetic testing in relatives of LQTS probands. *Circulation* 2011;124:2187-94. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.111.028258>

8. PROLAPSO DE VALVULA MITRAL Y VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTO PROLAPSO DE VALVULA MITRAL ARRITMOGÉNICA

El prolapso de válvula mitral (PVM) es la valvulopatía más frecuente en la población general, con una prevalencia del 0,6 al 3,1% y tiene en general un curso benigno principalmente marcado por la presencia y severidad de la Insuficiencia Valvular Mitral (IM) y la disfunción ventricular. Sin embargo, el hallazgo de una mayor prevalencia de PVM en cohortes de pacientes con MS inexplicada que en la población general alertaron sobre una asociación entre MS y PVM. (1) Estudios de seguimiento en poblaciones de PVM mostraron una baja, aunque significativa incidencia de MS, con una incidencia anual estimada entre 0,2 y 0,4%. (2-4)

Si bien el riesgo global de MS es bajo, existe un subgrupo con un particular fenotipo que identifica un mayor riesgo de AV y MS. Dicho fenotipo fue recientemente definido en un consenso de la Sociedad Europea del Ritmo Cardíaco (EHRA) y respaldado por todas las sociedades científicas de la especialidad, incluida la Sociedad Latinoamericana del Ritmo Cardíaco (LAHRS). (5) Se definió Prolapso de Válvula Mitral Arritmogénico (PVMA) a la presencia de Prolapso de Válvula Mitral junto con arritmia ventricular frecuente (más de 5% de carga de EV en 24 hs) o compleja (TV no sostenida, TV sostenida o FV), en ausencia de otro sustrato arritmico bien definido (Ej.: isquemia, canalopatías, miocardiopatías, etc.).

La información disponible sobre aquellas características fenotípicas asociadas a mayor riesgo de presentar AV surge de estudios observacionales. En general estos pacientes presentan Disyunción del Anillo Mitral (MAD -Mitral Annulus Disjunction- por su sigla en inglés), degeneración mixomatosa con marcada redundancia de las valvas y, en la mayoría, compromiso de ambas valvas. La MAD se define como una separación en sístole del plano del anillo mitral del miocardio ventricular de la pared posterior del VI y es fácilmente identificable en ecocardiograma en el eje largo paraesternal. La MAD es un componente importante del fenotipo.

Una cohorte prospectiva de 595 pacientes con PVM se encontró que la presencia de valvas mixomatosas redundantes, la presencia de MAD y las ondas T negativas en cara inferior o lateral identificaban a los pacientes con mayor riesgo de arritmia ventricular, especialmente aquellas clasificadas como severas (EV polimorfas, EV de acoplamiento corto o TV no sostenidas polimorfas y/o con FC > 180 lpm). Otros predictores con una asociación más débil fueron el agrandamiento auricular izquierdo y la FEVI < 50%. El mismo estudio, en un seguimiento a 8 años, identificó que los pacientes con arritmias severas tenían una mortalidad del 24% (HR 2,94; IC 95% 1.36-6.36). (6)

La resonancia magnética cardiaca permite definir mejor las características morfológicas del aparato valvular mitral y la presencia de MAD, y además identifica áreas de fibrosis en la región postero-basal del VI y en la región de los músculos papilares, asociados con mayor riesgo arritmico. (7)

Más allá de que dichas características fenotípicas predican la presencia de arritmia ventricular, es importante definir predictores de MS. En este sentido, este consenso considera que cualquier arritmia ventricular en el contexto de un PVMA, especialmente en presencia de las características fenotípicas descritas, no debe ser considerada como una "arritmia ventricular idiopática o en corazón estructuralmente normal" y debe ser sometida a una rigurosa estratificación de riesgo.

La presentación clínica como síncope inexplicado debe ser considerada como un marcador de riesgo y debe realizarse monitoreo electrocardiográfico prolongado, incluso con registrador de eventos implantables (MCI) para identificar la presencia de arritmias graves.

En el resto de los pacientes, asintomáticos o con síntomas leves, se debe realizar una evaluación completa con ECG, Holter de 24 hs y Ecocardiograma en busca de los marcadores fenotípicos de riesgo arritmico antes mencionados. En caso de presentar multiples marcadores de riesgo arritmico el paciente debe ser monitoreado con Holter frecuentemente en busca de arritmia de alto riesgo.

En los caso en que en dichos monitoreos se detecten AV consideradas severas, debe evaluarse la posible indicación de implante de CDI.

Recomendaciones

En base a la información disponible, mayormente proveniente de estudios observacionales, se recomienda:

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Las indicaciones de implante de CDI habituales, tanto en prevención primaria como secundaria, aplican a pacientes con PVMA del mismo modo que en el resto de los pacientes.	I	A
Los pacientes sobrevivientes a un paro cardíaco por TV/FV se benefician de un implante de CDI.	I	A
El manejo de la Insuficiencia Mitral debe realizarse de acuerdo a las Guías de Enfermedades Valvulares y es independiente de la arritmia ventricular.	I	C
Todos los pacientes con PVMA deben ser evaluados para estratificar su riesgo arritmico. La evaluación debe constar al menos de una Historia Clínica dirigida, un ECG de 12 derivaciones, un Holter de 24 hs., un Ecocardiograma Doppler color y en algunos casos RMN.	I	C
Se considera marcadores fenotípicos de riesgo arritmico a la presencia de ondas T negativas en cara inferior, la presencia de EV polimorfos en el holter, la presencia de disyunción del anillo mitral, el compromiso bivalvar o válvulas mixomatosas redundantes, agrandamiento auricular izquierdo o FEVI menor a 50% en el Ecocardiograma y la presencia de realce tardío de Gadolinio en la RMN.	I	B
Los pacientes asintomáticos o con síntomas leves que no presentan marcadores fenotípicos de riesgo pueden ser seguidos con Holter esporádicamente.	I	C
Los pacientes que presentan algún marcador fenotípico de riesgo deben ser seguidos con Holter frecuentemente (3-6 meses) en búsqueda de arritmia de alto riesgo.	I	C
Los pacientes que presentan múltiples marcadores de riesgo fenotípicos o que presentaron Síncope inexplicado deben ser monitoreados con sistemas de registro más prolongados (Holter de 7 días o registrador de eventos implantables (MCI)) en búsqueda de arritmias de alto riesgo.	I	C
Se consideran hallazgos de alto riesgo a la presencia de TV Sostenida, a la TV no sostenida polimórfica, la TV no sostenida rápida (>180 lpm) y la TV que conduce a un síncope.	I	C
En los pacientes con PVMA, Síncope inexplicado y TV sostenida con probable origen en el aparato valvular mitral el implante de un CDI es razonable	Ila	C
En los pacientes con PVMA, Síncope inexplicado y TV no sostenida con probable origen en el aparato valvular mitral el implante de un CDI podría ser razonable.	Iib	C
En los pacientes con PVMA, un hallazgo de alto riesgo y 2 o más marcadores fenotípicos de riesgo, el implante de un CDI podría ser razonable.	Iib	C

VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO

Se utiliza comúnmente la denominación Ventrículo Izquierdo No Compactado (VINC) para describir un fenotipo caracterizado por un aumento de la capa trabeculada y de los recesos entre las trabéculas a expensas de la capa compacta. Dicho grupo de pacientes era clasificado como una Miocardiopatía Hereditaria o Genética por las sociedades europeas y americanas de la especialidad. Los criterios diagnósticos utilizados generalmente se basan solamente en características morfológicas (relación capa compacta/capa trabeculada) en estudios por imágenes. Desafortunadamente existe un porcentaje de la población normal que cumple dichos criterios, existen casos de MCD y Miocardiopatía Hipertrófica que también cumplen estos criterios y existen casos de hipertrabeculación adquiridos en algunos subgrupos como los deportistas o las embarazadas, los cuales en ausencia de otros datos de miocardiopatía no presentan eventos cardiovasculares en el seguimiento. Esto ha llevado que en las más recientes guías de Miocardiopatías se haya propuesto no considerar al VINC como una Miocardiopatía independiente sino como un rasgo fenotípico que puede presentarse tanto en forma aislada como en el contexto de otras alteraciones como hipertrofia, dilatación o disfunción sistólica y recomienda la denominación de Miocardiopatía No Dilatada de Ventrículo Izquierdo con hipertrabeculación en los casos con disfunción sistólica. (8)

En cuanto al riesgo de mortalidad, y en particular de MS, las dificultades antes citadas en la caracterización de esta población dificultan también la estratificación de riesgo. En un metanálisis de estudios observacionales

que incluyó 2501 pacientes con VINC con un seguimiento promedio de 2.8 años, la mayoría de los cuales incluyó pacientes con deterioro de la FSVI (FEVI < 45%), se observó una incidencia combinada de mortalidad total de 2,16 cada 100 pacientes/año, mortalidad cardiovascular de 1,92 cada 100 pacientes/año y AV (TV o FV) de 2,17 cada 100 pacientes/año. Dichas incidencias no son diferentes a las encontradas en poblaciones similares de pacientes con MCD y el pronóstico parece estar signado por el grado de disfunción sistólica del VI más que por la hipertrabeculación. (9)

En cuanto a la presencia de Realce Tardío de Gadolinio (RTG) en la resonancia magnética, en otro metanálisis de 574 pacientes con un seguimiento medio de 5.2 años, la presencia de RTG se asoció con un punto final combinado de muerte, muerte arritmica, choques de CDI o trasplante. También se observó un OR de 9,8 (IC 95%: 2.44-39.5) para mortalidad total. En pacientes sin disfunción sistólica, la presencia de RTG se asoció a mayor riesgo de eventos, mientras que no se presentaron eventos graves en pacientes sin disfunción sistólica ni RTG. (10)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con un fenotipo de VINC se recomienda seguir las recomendaciones de implante de CDI para prevención primaria y secundaria de MS como si se tratara de una MCDNI.	Ila	C

BIBLIOGRAFÍA

1. Nalliah CJ, Mahajan R, Elliott AD, Haqqani H, Lau DH, Vohra JK, et al. Mitral valve prolapse and sudden cardiac death: a systematic review and meta-analysis. *Heart* 2019;105:144-51. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2017-312932>
2. Düren DR, Becker AE, Dunning AJ. Long-term follow-up of idiopathic mitral valve prolapse in 300 patients: a prospective study. *J Am Coll Cardiol* 1988 ;11:42-7. [https://doi.org/10.1016/0735-1097\(88\)90164-7](https://doi.org/10.1016/0735-1097(88)90164-7)
3. Essayagh B, Sabbag A, Antoine C, Benfari G, Batista R, Yang LT, et al. The Mitral Annular Disjunction of Mitral Valve Prolapse: Presentation and Outcome. *JACC Cardiovasc Imaging* 2021;14:2073-87. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2021.04.029>
4. Nishimura RA, McGoon MD, Shub C, Miller FA Jr, Ilstrup DM, Tajik AJ. Echocardiographically documented mitral-valve prolapse. Long-term follow-up of 237 patients. *N Engl J Med* 1985;313:1305-9. <https://doi.org/10.1056/NEJM198511213132101>
5. Sabbag A, Essayagh B, Barrera JDR, Basso C, Berni A, Cosyns B, et al. EHRA expert consensus statement on arrhythmic mitral valve prolapse and mitral annular disjunction complex in collaboration with the ESC Council on valvular heart disease and the European Association of Cardiovascular Imaging endorsed by the Heart Rhythm Society, by the Asia Pacific Heart Rhythm Society, and by the Latin American Heart Rhythm Society. *Europace* 2022;24:1981-2003. <https://doi.org/10.1093/europace/euac125>
6. Essayagh B, Sabbag A, Antoine C, Benfari G, Yang LT, Maalouf J, et al. Presentation and Outcome of Arrhythmic Mitral Valve Prolapse. *J Am Coll Cardiol* 2020;76:637-49. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2020.06.029>
7. Kitkungvan D, Nabi F, Kim R, Bonow RO, Khan MA, Xu J, et al. Myocardial Fibrosis in Patients With Primary Mitral Regurgitation With and Without Prolapse. *J Am Coll Cardiol* 2018;72:823-834. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.06.048>
8. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al; ESC Scientific Document Group. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2023;44:3503-626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
9. Aung N, Doimo S, Ricci F, Sanghvi MM, Pedrosa C, Woodbridge SP, et al. Prognostic Significance of Left Ventricular Noncompaction: Systematic Review and Meta-Analysis of Observational Studies. *Circ Cardiovasc Imaging* 2020;13:e009712. <https://doi.org/10.1161/CIRCIMAGING.119.009712>
10. Grigoratos C, Barison A, Ivanov A, Andreini D, Amzulescu MS, Mazurkiewicz L, et al. Meta-Analysis of the Prognostic Role of Late Gadolinium Enhancement and Global Systolic Impairment in Left Ventricular Noncompaction. *JACC Cardiovasc Imaging* 2019;12:2141-2151. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2018.12.029>

9. SINDROMES ARRITMOGÉNICOS

TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA

Definición: La TVPC es una rara canalopatía de origen genético. Su primer reporte fue en 1960 por el cardiólogo Knut Berg. Tiene una incidencia de 1/10000, distribuida en ambos sexos por igual, que produce síncope y MS cardíaca. La misma se caracteriza por TV polimórfica o bidireccional inducida por catecolaminas y desencadenada por ejercicio físico o estrés emocional en ausencia de enfermedad cardíaca estructural, con un ECG basal normal así como un intervalo QT normal. (1,2)

Genética: Priori (3,4) y Lahat (5) en el año 2001 demostraron que la mutación de los genes del receptor de rianodina y del gen de la calsecuestrina cardíaca eran responsables de su ocurrencia, aunque se han reportado genes causales aún menos frecuentes incluyendo la trans-2,3-enoil-CoA reductasa (*TECRL*, 4q13.1), la calmodulina-1 (*CALM1*, 14q32.11) y la triadina cardíaca (*TRDN*, 6q22.31). Incluso ya hoy en día las mutaciones patogénicas heterocigótica en *RYR2*, *CALM1*, *CALM2*, *CALM3*, *CASQ2* o *KCNJ2* o variantes patogénicas bi-alélicas en *CASQ2*, *TECRL* o *TRDN* en asociación de una TV bidireccional ó polimórfica en el estudio ergométrico son criterios diagnósticos establecidos de TVPC. (6,7)

Dichas mutaciones provocarían una liberación incrementada de calcio desde el retículo endoplasmático originando posdespolarizaciones tardías y actividad desencadenada, que ante estímulos adrenérgicos aumentan en intensidad y pueden desencadenar AV polimórficas que pueden eventualmente degenerar en FV. (8)

Clinica: La edad típica de aparición de la TVPC es entre los 7 y los 15 años. (1) Los síncope inducidos por el ejercicio o estrés emocional son con frecuencia el primer síntoma observado. También pueden presentarse palpitaciones, mareos y convulsiones. (2) Entre un 10 al 20% de los pacientes, la enfermedad es clínicamente silenciosa y la MS puede ser la primera manifestación de la enfermedad. (9) Basalmente el ECG de superficie característico demuestra ritmo sinusal con tendencia a la bradicardia en ausencia de drogas bradicardizantes con un intervalo QTc normal en reposo sin alteraciones de la repolarización. (10)

Las arritmias típicas de la TVPC son las TV bidireccionales en corazones estructuralmente normales (11,12), las cuales están inducidas característicamente por el ejercicio en un 100%, la infusión de catecolaminas (isoproterenol) en un 75%, no siendo inducibles por estimulación programada. En la mayoría de los casos son no sostenidas (72%), pero en el 21% son sostenidas y en el 7% degeneran en FV. Se pueden originar en el tracto de salida del ventrículo derecho en un 50% de los casos; siendo otro foco de origen es el sistema His-Purkinje. (13)

Diagnóstico: La sospecha diagnóstica se realiza a través de uno o más criterios establecidos por el grupo de la Dra. S. Priori y equipo básicamente es la aparición de arritmias polimórficas y síntomas asociados a esfuerzos físicos o estrés emocional como:

1. Inducción de AV polimórficas tipo EV, TVNS e inclusive sostenida, durante el ejercicio de estrés físico (PEG)
2. Asociación antecedentes familiares de MS juvenil durante el esfuerzo
3. Síntomas como palpitaciones, mareos o síncope o incluso eventos de MS abortada durante el esfuerzo.
4. FV que ocurre en situaciones de estrés agudo.

Siendo otra sospecha la TV bidireccional con cambio alternante de eje siempre durante el ejercicio. Un eje del QRS alternante 180° latido a latido, la llamada TV bidireccional, es a menudo la presentación distintiva de las arritmias de TVPC. No obstante, algunas personas con TVPC también pueden presentar TV polimórfica irregular sin alternar el vector del QRS. Las arritmias supraventriculares inducidas por el ejercicio (TSV y FA) son comunes y pueden asociarse. (6,14,15,16)

El “diagnóstico establecido” según la revisión el 2024 en la revista Gene Review el mismo se basa en la presencia de un corazón estructuralmente normal, un ECG en reposo normal y un ECG inducido por el ejercicio o las emociones con TV bidireccional o polimórfica; o la presencia en estudios genéticos de las variantes patogénicas heterocigóticas en RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2 o KCNJ2 o variantes patogénicas bialélicas en CASQ2, TECRL o TRDN. (6,7,12). (Tabla 1)

Tratamiento: Debe recomendarse a todos los pacientes con TVPC que adopten cambios en el estilo de vida, como la limitación de la actividad física y evitar las emociones fuertes y los entornos estresantes.

Tabla 1. Hallazgos sugestivos y diagnóstico establecidos de TVPC. (6)

Hallazgos sugestivos TVPC	Diagnóstico establecido de TVPC
<ul style="list-style-type: none"> • Se debe sospechar (TVPC) en personas que tienen uno o más de los siguientes: <ul style="list-style-type: none"> • Síncope que ocurre durante la actividad física o una emoción aguda (entre los 7 y los 12 años). • Historia de palpitaciones y mareos relacionados con el ejercicio o las emociones. • MS provocada por estrés emocional agudo o ejercicio. • Antecedentes familiares de MS juvenil provocada por ejercicio o emoción. • AV polimórficas o bidireccionales inducidas por el ejercicio. • PEG: con el aumento de la carga de trabajo, la complejidad de las arritmias aumenta progresivamente desde EV aisladas, bigeminias y eventos de TV no sostenida. Si se continúa haciendo ejercicio, la TV puede llegar a ser sostenida. 	<ul style="list-style-type: none"> • En presencia de un corazón estructuralmente normal, un ECG en reposo normal y un ECG inducido por el ejercicio o las emociones con TV bidireccional o polimórfica; ó • En individuos que tienen una variante patogénica heterocigótica en RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2 o KCNJ2 o variantes patogénicas bialélicas en CASQ2, TECRL o TRDN.

El tratamiento farmacológico de esta patología se hace en base a betabloqueantes, prefiriéndose los de acción prolongada como el nadolol o bisoprolol. (7,16) La dosis debe ser individual y gradualmente aumentada hasta obtener la respuesta deseada con adecuada tolerancia; durante el tratamiento se debe evitar que la FC sobrepase los 130 latidos por minuto durante el ejercicio. El ajuste de dosis debe ser por kilogramo peso en niños, y la eficacia del tratamiento puede ser evaluada mediante Holter o test de esfuerzo. (17) Se ha demostrado una disminución significativa de los eventos cardíacos después de iniciar tratamiento con betabloqueantes; sin embargo, estos pueden seguir ocurriendo, incluyendo MS.

Otros fármacos que se han utilizado en el tratamiento de la TVPC son los bloqueantes de canales de calcio asociados a betabloqueantes y la flecainida (7,16,18,19).

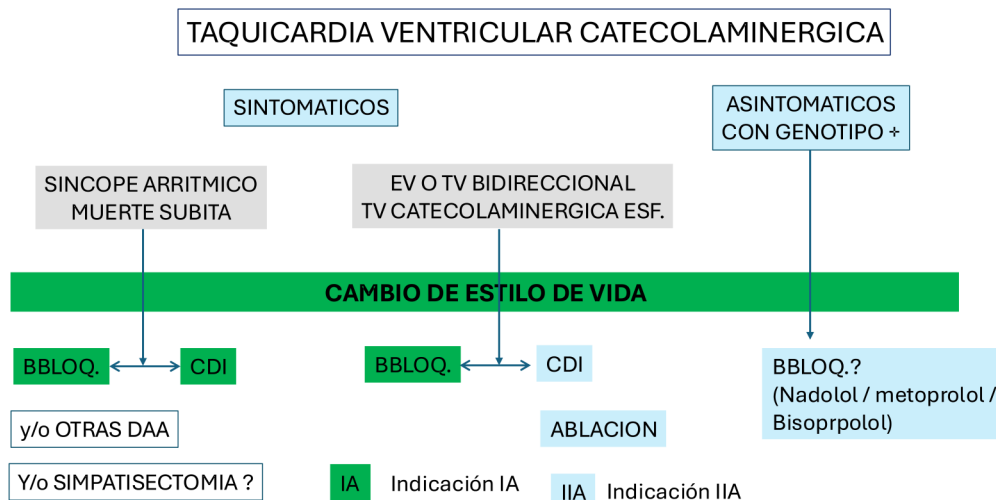
El CDI está indicado en prevención secundaria. (14) En los pacientes que ya tienen implantado un CDI que presentan descargas adecuadas muy frecuentes, pese a un tratamiento betabloqueante óptimo, intolerancia a betabloqueantes o en pacientes pediátricos, se ha demostrado que la denervación cardíaca simpática izquierda puede ser una opción terapéutica con buenos resultados y baja morbilidad (15,20). No obstante esta terapia en adultos que disminuye la descarga adrenérgica como única terapia ha entrado en desuso pero en combinación con otras terapias pueden potenciar el tratamiento. (20)

Recomendaciones
FIBRILACIÓN VENTRICULAR IDIOPÁTICA

La FVI se define por una arritmia de origen ventricular tipo FV asociada a MS en cuya etiopatogenia se descarta causas isquémica, metabólica, toxicológica, genética o estructural. (21)

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que todos los pacientes con TVPC eviten los deportes competitivos, el ejercicio extenuante y la exposición a entornos estresantes.	I	C
Se recomienda el uso de betabloqueantes (idealmente no selectivos: nadolol o propanolol) y el implante de un CDI en pacientes con evento de MS o síncope arrítmico.	I	C
Se recomienda el uso de betabloqueantes en pacientes con TV polimórfica o bidireccional.	I	C
Se debe considerar la denervación simpática cardíaca izquierda en pacientes con TV polimórfica o bidireccional cuando los betabloqueantes o flecainida no sean efectivos o estén contraindicados.	IIa	C
Se debe considerar el implante de CDI en pacientes con síncope arritmogénico o TV polimórfica o bidireccional a pesar de recibir altas dosis de betabloqueantes o flecainida.	IIa	C
Se debe considerar el uso de betabloqueantes en pacientes asintomáticos (genotipo positivo y fenotipo negativo).	IIa	C
No se recomienda el Implante de CDI en pacientes asintomáticos con genotipo positivo y fenotipo negativo.	III	C
No se recomienda el EEF para estratificación de riesgo de MS cardíaca.	III	C

Fig. 1. Diagrama de tratamiento en pacientes con TVPC, con indicaciones IA y IIA acorde a la aparición de síntomas, y eventos.



Es una entidad poco frecuente cuyo reporte varía según los estudios y las pruebas diagnósticas utilizadas, desde 1.2% hasta 44% de los sobrevivientes de un evento de MS no explicada (22-25). El estudio de causas genéticas es especialmente importante en pacientes jóvenes menores de 40 años. Por ejemplo, en el estudio CASPER, el uso de pruebas genéticas evidenció mutaciones causales del evento en un 47% de los casos. (25).

Su fisiopatología es discutida y se postula como una entidad heterogénea en la que un subgrupo puede compartir características de miocardiopatía subepicárdica junto con los síndromes de Brugada y repolarización precoz (26), y otro subgrupo ser el resultado del acoplamiento corto de EV del sistema de Purkinje que deriven en torsades des pointes. (27,28) A su vez se han encontrado genes con diferente rol diagnóstico, entre los cuales se destacan CALM1, IRX3, RYR2 y DPP6, siendo este último de especial importancia en pacientes con ascendencia holandesa. (21)

El riesgo de nuevos eventos es elevado, por lo que está indicado el implante de CDI en prevención secundaria incluso en aquellos pacientes en los que se realiza la ablación exitosa de las EV desencadenantes, ya que se ha reportado una tasa de recurrencia cercana al 10%. (29) Sin embargo, y especialmente con una alta carga de EV, la ablación se recomienda para disminuir los eventos de choque y tormenta eléctrica. (30) Hay reportes en estos casos de tratamiento con el implante de CDI-SC si bien en este escenario, se evidencio mayor sobresensado de la onda T. (31) En cuanto al tratamiento farmacológico, la quinidina ha demostrado reducir los eventos de FV tanto en su forma crónica como aguda, siendo de utilidad en casos de tormenta eléctrica, al igual que el isoproterenol o verapamilo. (32) Así mismo en tormentas eléctricas generadas por gatillos es factible que una sobre estimulación sincrónica cercana al haz de His pudiera disminuir las mismas, aunque esto fue mejor evidenciado en pacientes con SB. (33)

Recomendaciones

SÍNDROME DE REPOLARIZACIÓN PRECOZ

Definición: El Síndrome de Repolarización Precoz (SRP) es una entidad clínica y electrocardiográfica definida por la presencia de una elevación del punto J y del segmento ST (≥ 1 mV) en dos o más derivaciones electro-

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se considera el Implante de CDI en todos los pacientes que hayan sufrido un evento de FV idiopática.	I	B
Administración de Quinidina como tratamiento crónico en pacientes con descargas recurrentes del CDI.	IIa	B
La infusión de isoproterenol o quinidina para el tratamiento agudo de la tormenta eléctrica o descargas recurrentes del CDI en pacientes con FV idiopática.	IIa	C
La Ablación por catéter de las EV desencadenantes de FV idiopática en pacientes que no responden al tratamiento médico.	IIa	C
Se puede considerar la realización de tests genéticos en búsqueda de canalopatías y miocardiopatías	IIb	B

cardiográficas adyacentes (inferiores o laterales), asociada a arritmias ventriculares sintomáticas, TV o FV o reanimados, en pacientes sin cardiopatía estructural. (34-36)

Es importante diferenciar el Síndrome de RP con la "patente" de RP, donde los pacientes tienen los hallazgos descritos en el ECG y se encuentran asintomáticos y no hay evidencia alguna de arritmias. Suele ser un hallazgo benigno aunque ciertos patrones pueden asociarse a un incremento del riesgo de MS.

Epidemiología: Su prevalencia en la población general es del 1-13% predominantemente en jóvenes, raza negra, atletas y varones. Por lo general es de curso benigno. (37)

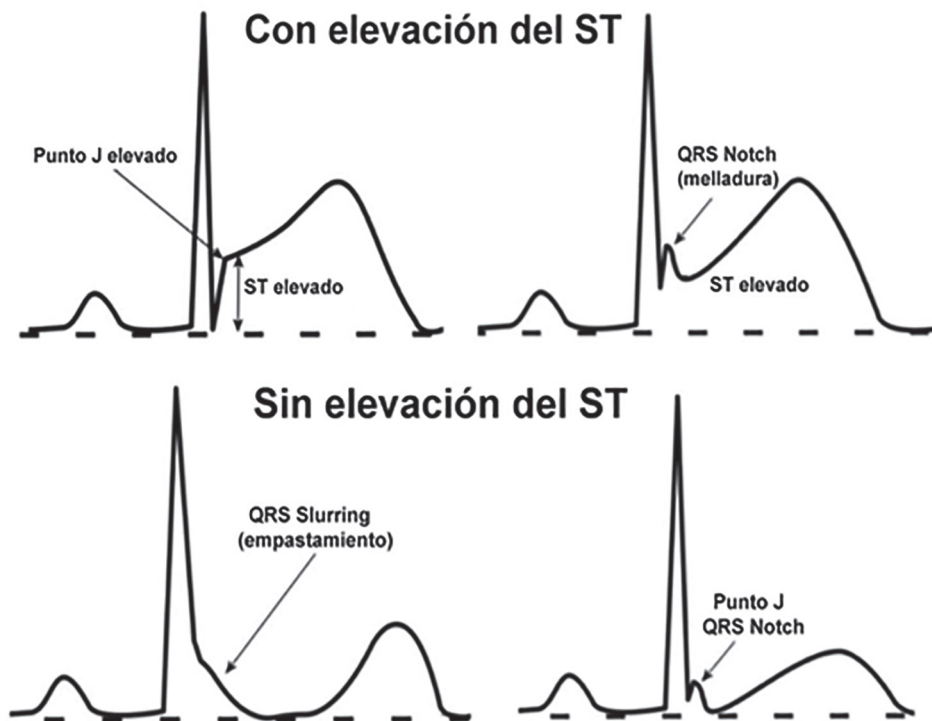
Diagnóstico: El rendimiento diagnóstico y la utilidad de pruebas genéticas es bajo. El diagnóstico es por evidencia del patrón de repolarización precoz en ECG, antecedentes de TV o FV reanimada sin otra causa que explique la TV o FV.

Rosso y col (38) sugirieron tres formas de alteraciones de Repolarización Precoz (RP): una la elevación del punto J, la segunda el Slurring (empastamiento o enlentecimiento) de la onda R, y la tercera es la elevación del ST con o sin punto J elevado. Las dos primeras aparentemente con peor pronóstico. (Figura 2)

Antzelevich y col (39) según la localización electrocardiográfica propone clasificar la RP en 3 tipos: Tipo 1 en cara lateral, tipo 2 en cara inferior o infero lateral, y tipo 3 global de distribución en casi todo el ECG. Siendo el tipo 1 típico en atletas entrenados y de muy bajo riesgo respecto a los otros dos.

Etiopatogenia: Existiría una disociación epicárdica endocárdica durante la repolarización ventricular con decremento de entrada de los canales de Ca^{++} , Na^{+} o incremento de salida de K^{+} mediante los canales Ito, IK-ATP e IK-Ach. Esto genera dispersión de potenciales transmursales epi-endocárdico que finalmente pueden generar taquicardia o FV por reentrada en fase 2. (40)

Fig. 2. Elevación del punto J de 0,1 mV en dos derivaciones contiguas, asociado a la presencia de un enlentecimiento (slurring) de la parte final del complejo QRS o de una muesca (notch). Acompañado de supradesnivel del segmento ST de concavidad superior en las derivaciones inferiores (II, III y aVF), derivaciones laterales (I, aVL), precordiales izquierdas (V4 a V6) o ambas



Genética: La primera variante genética identificada en una paciente de 14 años de edad con FV asociada a repolarización precoz inferolateral fue en la secuencia genómica del ADN de K ATP, exón 3 (NC_000012) del canal KCNJ8. (41) Otro estudio que evaluó que las mutaciones de los canales de calcio tipo L tienen un alto porcentaje de detección por lo que se podría considerar una herramienta diagnóstica para indicar pacientes de alto riesgo. Los genes de susceptibilidad son CACNA1C, CACNB2 y CACNA1C. (42)

Pronóstico: En la mayoría de los pacientes con patrón de repolarización precoz, el curso es asintomático y benigno. Se han propuesto características de alto riesgo: Punto J elevado ≥ 2 mm, cambios dinámicos en la elevación del punto J (>0.1 mV), y ondas J asociadas con segmento ST horizontal o descendente (39, 43-44). El segmento ST horizontal se asoció con riesgo de arritmia en ancianos y en la población con FVI. (45) (Tabla 2)

El EEF no predice riesgo de arritmia ventricular por lo que no está recomendado. (45)

Tratamiento: En pacientes con repolarización precoz y síncope de origen desconocido se recomienda ECG holter implantable subcutáneo. En caso de repolarización precoz de alto riesgo y antecedentes familiares de MS juvenil inexplicada se puede recomendar implante de CDI o quinidina. (46) (Tabla 2)

La infusión de isoprotenerol es efectiva para la supresión aguda de las tormentas eléctricas y descargas de CDI. La quinidina puede disminuir la recurrencia de FV en un estudio multicéntrico. Los inhibidores de la fosfodiesterasa 3 como cilostazol y milrinona redujeron la recurrencia de FV. (47)

Tabla 2. Síndrome de repolarización precoz (SRP) criterios de alto riesgo y tratamiento

Criterios de alto riesgo ECG	Tratamiento
<ul style="list-style-type: none"> Punto J elevado ≥ 2.2 mm Cambios dinámicos de la elevación del punto J. Ondas J asociado a ST horizontal o descendente. 	<ul style="list-style-type: none"> SRP + síncope holter implantable subcutáneo. SRP + alto riesgo + antecedentes familiares de MS juvenil: CDI o quinidina. SRP + TV o FV: Implante de CDI SRP + tormenta eléctrica: Isoprotenerol, quinidina, cilostazol o milrinona. SRP con EV que desencadenan TV: ARF con mapeo 3D.

El mapeo electroanatómico en el 39% de los casos puede evidenciar alteraciones estructurales. La ablación de las EV desencadenantes tienen 87/100% de éxito y pueden ser efectivas para prevenir la recurrencia de FV, finalizar las tormentas eléctricas en pacientes refractarios al tratamiento farmacológico como una opción terapéutica. (48) Se desconoce si mejora el pronóstico.

Recomendaciones Diagnósticas

Recomendaciones en Prevención Primaria

Recomendaciones en Prevención Secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Realización de ECG: Para diagnóstico de patrón de repolarización precoz en pacientes con TV o FV reanimados una vez descartada otras causas estructurales, electrofisiológicas o genéticas. Elevación del punto J ≥ 1 mm en dos derivaciones inferiores o laterales.	I	C
El implante de holter subcutáneo se debe considerar para el diagnóstico en pacientes con repolarización precoz y síncope de origen desconocido.	Ila	C
Se pueden considerar la realización de tests genéticos para pacientes con síndrome de repolarización precoz.	Ilb	C
En pacientes asintomáticos con patrón de repolarización precoz no se recomienda la evaluación clínica rutinaria ni la realización de EEF.	III	C

ARRITMIAS DE LA BANDA MODERADORA

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se debería de considerar como prevención primaria el implante de CDI o tratamiento farmacológico con quinidina en pacientes con repolarización precoz de alto riesgo y antecedentes familiares de MS juvenil inexplicada.	Ilb	C

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda el implante de CDI en los pacientes diagnosticados de síndrome de repolarización precoz que hayan sobrevivido a un paro cardíaco.	I	B
Pacientes con tormentas eléctricas y descargas de CDI se recomienda infusión de isoprotenerol.	Ila	B
La quinidina, cilostazol o la milrinona se debe considerar para reducir la recurrencia de FV.	Ila	B
La ablación de las EV desencadenantes de la FV pueden disminuir la recurrencia de FV en caso de ser refractarios al tratamiento farmacológico.	Ila	C

Definición: La banda moderadora es una estructura muscular compuesta por fibras especializadas de Purkinje con alta inervación del sistema nervioso autónomo separadas por colágeno y tejido adiposo que discurre desde el septum anterior del VD al musculo papilar anterior. Esta irrigada por la coronaria descendente anterior y la coronaria derecha formando una importante irrigación colateral. (49,50) Las extrasístoles del musculo papilar pueden generar FVI (51) y TV por mecanismo reentrante entre la banda moderadora y el VD. (52)

Mecanismo: Las células de Purkinje de la banda moderadora están predispuestas a presentar despolarización diastólica temprana y generar actividad gatillada y reentrada como mecanismo arritmogénico. Puede atribuirse a las corrientes de entrada de calcio (Ca⁺⁺ tipo L) y las corrientes tardías durante la fase 2 y la fase temprana 3 del potencial de acción. (53)

Diagnóstico: Se realiza mediante ECG. La morfología de las AV (extrasístoles o TV) provenientes de la zona de la banda modeladora del VD se caracterizan por tener imagen de BRI con eje superior izquierdo (Positivo DI, negativo DII y DIII), transición después de V4 similar a TV de musculo papilar anterior. Puede presentarse DII / DIII discordante y la transición puede variar según sea más o menos septal o lateral. (54-57) (Tabla 3)

Prevalencia: La prevalencia es desconocida solo hay reportes de casos sobre todo en varones de mediana edad que presentaron paro cardiaco. (58)

Tratamiento: La ARF tiene un resultado efectivo en la supresión de EV desencadenantes de FV y tormentas eléctricas. La utilización del mapeo electroanatómico 3D como el ecocardiograma intracardiaco es fundamental para ubicar el foco arritmogénico. (51) Es fundamental garantizar una correcta lesión y la estabilidad del catéter mediante de irrigación y el uso de fuerza de contacto. (58) En el mismo sentido la crioblación también ha demostrado efectividad. (59) Debido a los buenos resultados la ARF puede ser considerado como tratamiento de primera elección para reducir los eventos de TV. (60)

La quinidina suprime las corrientes de IK1 IKto y es efectiva para la supresión de AV que nacen del sistema de Purkinje. (52)

En caso de TV o FV que cause paro cardiaco se debe indicar implante de CDI como prevención secundaria de MS. La ARF o el tratamiento médico se deben considerar a fin de disminuir o eliminar el número de descargas de CDI. (46)

Recomendaciones Diagnósticas

Recomendaciones en Prevención Primaria

Tabla 3. TV de la banda moderadora: criterios diagnósticos y tratamiento

Criterios de alto riesgo ECG	Tratamiento
<ul style="list-style-type: none"> TV con imagen de BCRI (QRS positivo el DI y negativo DII DIII). Eje superior izquierdo con transición de V4. 	<ul style="list-style-type: none"> TVBM +Tormenta eléctrica: Quinidina. TVBM + TV o FV: Implante de CDI. ARF de EV desencadenante de TV con mapeo 3 D, ablación con fuerza de contacto o crioblación, ecocardiograma intraesofágico.

Recomendaciones en Prevención Secundaria

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con sospecha de taquicardia de la banda moderador, se debe realizar ECG diagnóstico de TV con morfología de BRI y eje superior izquierdo, con transición después de V4 similar a la TV de musculo papilar anterior.	I	C

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con EV o TV de la banda moderadora se debe considerar de primera elección la ARF de las EV desencadenantes de TV. Se recomienda la utilización de mapeo 3D, uso de catéter con fuerza de contacto, y ecocardiograma intracardiaco.	I	B
Se puede considerar la realización de Crioblación de EV desencadenantes de TV.	Ila	B

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes con TV de la banda moderadora con descompensación hemodinámica, FV y paro cardiaco se debe indicar implante de CDI.	I	B
En pacientes con TV de la banda moderadora, implante de CDI y evidencia de descargas efectivas se debe considerar la ablación o tratamiento farmacológico para disminuir o eliminar el número de descargas.	Ila	B

BIBLIOGRAFÍA

- Aggarwal A, Stolar A, Alam MM, Vardhan S, Dulgher M, Jang SJ et al. Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia: Clinical Characteristics, Diagnostic Evaluation and Therapeutic Strategies. *J Clin Med* 2024;13:1781. <https://doi.org/10.3390/jcm13061781>
- Ylänen K, Poutanen T, Hiipala A, Swann H, Korppi M. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Eur J Pediatr* 2010;169:535-42. <https://doi.org/10.1007/s00431-010-1154-2>
- Priori SG, Napolitano C, Tiso N, Memmi M, Vignati G, Bloise R, et al. Mutations in the cardiac ryanodine receptor gene (hRyR2) underlie catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation* 2001;103:196-200. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.103.2.196>
- Priori S, 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;106:69-74. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000020013.73106.D8>
- Lahat H, Pras E, Olender T, Avidan N, Ben-Asher E, Man O, et al. A missense mutation in a highly conserved region of CASQ2 is associated with autosomal recessive catecholamine-induced polymorphic ventricular tachycardia in Bedouin families from Israel. *Am J Hum Genet* 2001;69:1378-84. <https://doi.org/10.1086/324565>
- Napolitano C, Mazzanti A, Bloise R, Priori SG. Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia. 2004 [updated 2022 Jun 23]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025.
- Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Sepehri Shamloo A, Ackerman MJ, Ashley EA, et al. European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *J Arrhythm* 2022;38:491-553. <https://doi.org/10.1002/joa3.12717>
- Ontiveros G. Arritmias genéticas, en Scaglione J. Arritmias para el pediatra. 1 ed. Editorial Silver Horse 2008, Buenos Aires, Argentina. P 84-86.
- Marjamaa A, Laitinen-Forsblom P, Lahtinen AM. Search for cardiac calcium cycling gene mutations in familial ventricular arrhythmias resembling catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *BMC Med Genet* 2009;10:12. <https://doi.org/10.1186/1471-2350-10-12>
- Postma AV, Denjoy I, Kamblock J, Alders M, Lupoglazoff JM, Vaksman G, et al. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: RYR2 mutations, bradycardia, and follow up of the patients. *J Med Genet* 2005;42:863–70. <https://doi.org/10.1136/jmg.2004.028993>
- Perez Riera A, Schapachnik E, Dubner S, Baranchuck A. El valor del electrocardiograma en el diagnóstico de las enfermedades eléctricas primarias o canalopatías sin cardiopatía estructural aparente. Segunda parte: descripción del síndrome del QT prolongado, del QT corto y de la taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica. *Rev Fed Arg Cardiol* 2010;39:69-80.
- Chung CT, Lee S, Zhou J, Chou OHI, Lee T'LL, Leung KSK, et al. Clinical Characteristics, Genetic Basis and Healthcare Resource Utilisation and Costs in Patients with Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia: A Retrospective Cohort Study. *Rev Cardiovasc Med* 2022;23:276. <https://doi.org/10.31083/j.rcm2308276>
- Sumitomo N, Harada K, Nagashima M, Yasuda T, Nakamura Y, Aragaki Y, et al. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia: electrocardiographic characteristics and optimal therapeutic strategies to prevent sudden death. *Heart* 2003;89:66-70. <https://doi.org/10.1136/heart.89.1.66>
- Napolitano C, Priori SG. Diagnosis and treatment of catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Heart Rhythm* 2007;4:675-8. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2006.12.048>
- Brugada J, Blom N, Sarquella-Brugada G, Blomstrom-Lundqvist C, Deanfield J, Janousek J, et al. Pharmacological and non-pharmacological therapy for arrhythmias in the pediatric population: EHRA and AEPIC-Arrhythmia Working Group joint consensus statement. *Europace* 2013;15:1337–82. <https://doi.org/10.1093/europace/eut082>
- Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997–4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
- Velasco A, Velasco VM, Rosas F, Betancourt J, Baena J, Alvarez A, et al. Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica. *Rev Colomb Cardiol* 2009;16:71-5.
- Liu N, Colombi B, Raytcheva-Buono EV, Bloise R, Priori SG. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Herz* 2007;32:212–7. <https://doi.org/10.1007/s00059-007-2975-2>
- Biernacka EK, Hoffman P. Efficacy of flecainide in a patient with catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Europace* 2011;13:129-30. <https://doi.org/10.1093/europace/euq279>
- Wilde AAM, Bhuiyan ZA, Crotti L, Facchini M, De Ferrari GM, Paul T, et al. Left Cardiac Sympathetic Denervation for Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia. *N Engl J Med* 2008;358:2024-9. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa0708006>
- Conte G, Giudicessi JR, Ackerman MJ. Idiopathic ventricular fibrillation: the ongoing quest for diagnostic refinement. *Europace* 2021;23:4–10. <https://doi.org/10.1093/europace/euaa211>
- Nam GB. Idiopathic ventricular fibrillation, early repolarization and other J waverelated ventricular fibrillation syndromes. *Circ J* 2012;76:2723–31. <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-12-1306>
- Conte G, Caputo ML, Regoli F, Marcon S, Klersy C, Adjibodou B, et al. True idiopathic ventricular fibrillation in out-of-hospital cardiac arrest survivors in the Swiss Canton Ticino: prevalence, clinical features, and long-term follow-up. *Europace* 2017;19:259–66. <https://doi.org/10.1093/europace/euv447>
- Waldmann V, Bouguin W, Karam N, Dumas F, Sharifzadehgan A, Gandjbakhch E, et al; Paris-SDEC investigators. Characteristics and clinical assessment of unexplained sudden cardiac arrest in the real-world setting: focus on idiopathic ventricular fibrillation. *Eur Heart J* 2018;39:1981–7. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehy098>
- Krahn AD, Healey JS, Chauhan V, Birnie DH, Simpson CS, Champagne J, et al. Systematic assessment of patients with unexplained cardiac arrest: Cardiac Arrest Survivors with Preserved Ejection Fraction Registry (CASPER). *Circulation* 2009;120:278–85. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.109.853143>

26. Miles C, Boukens BJ, Scrocco C, Wilde AAM, Nademanee K, Haissaguerre M, et al. Subepicardial Cardiomyopathy: A Disease Underlying J-Wave Syndromes and Idiopathic Ventricular Fibrillation. *Circulation* 2023;147:1622–33. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.122.061924>
27. Haissaguerre M, Hocini M, Cheniti G, Duchateau J, Sacher F, Puyo S, et al. Localized Structural Alterations Underlying a Subset of Unexplained Sudden Cardiac Death. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2018;11: e006120. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.117.006120>
28. Steinberg C, Davies B, Mellor G, Tadros R, Laksman ZW, Roberts JD, et al. Short-coupled ventricular fibrillation represents a distinct phenotype among latent causes of unexplained cardiac arrest: a report from the CASPER registry. *Eur Heart J* 2021;42:2827–38. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab275>
29. Knecht S, Sacher F, Wright M, Hocini M, Nogami A, Arentz T, et al. Long-term follow-up of idiopathic ventricular fibrillation ablation: a multicenter study. *J Am Coll Cardiol* 2009;54:522–8. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2009.03.065>
30. Haissaguerre M, Shoda M, Jais P, et al. Mapping and ablation of idiopathic ventricular fibrillation. *Circulation* 2002;106:962–7. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000027564.55739.B1>
31. Frommeyer G, Dechering DG, Kochhäuser S, Bettin M, Köbe J, Eckardt L, et al. Long-time “real-life” performance of the subcutaneous ICD in patients with electrical heart disease or idiopathic ventricular fibrillation. *J Interv Card Electrophysiol* 2016;47:185–8. <https://doi.org/10.1007/s10840-016-0143-4>
32. Viskin S, Belhassen B. Idiopathic ventricular fibrillation. *Am Heart J* 1990;120:661–71. [https://doi.org/10.1016/0002-8703\(90\)90025-S](https://doi.org/10.1016/0002-8703(90)90025-S)
33. Logarzo E, Barja L, Ortega D, Paolucci A, Mangani N, Revollo G y cols. Estimulación parahisiana con cardiodesfibrilador implantable para el tratamiento de pacientes con Síndrome de Brugada. *Rev Electrofisiol Arritm* 2019;11:11-6.
34. Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. Executive summary: HRS/EHRA/APHRS expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes. *Europace* 2013;15:1389–406. <https://doi.org/10.1093/europace/eut272>
35. Antzelevitch C, Yan G-X, Ackerman MJ, Borggrefe M, Corrado D, Guo J, et al. J-Wave syndromes expert consensus conference report: emerging concepts and gaps in knowledge. *Europace* 2017;19:665–94.
36. Haissaguerre M, Derval N, Sacher F, Jesel L, Deisenhofer I, de Roy L, et al. Sudden cardiac arrest associated with early repolarization. *N Engl J Med* 2008;358:2016–23. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa071968>
37. Miyazaki S, Shad A, Haissaguerre M. Early Repolarization Syndrome A New Electrical Disorder Associated With Sudden Cardiac Death. *Circ J* 2010;74:2039–44. <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-10-0753>
38. Rosso R, Glikson E, Belhassen B, Katz A, Halkin A, Steinvil A, et al. Distinguishing ‘benign’ from ‘malignant early repolarization’: the value of the ST-segment morphology. *Heart Rhythm* 2012;9:225–9. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.09.012>
39. Antzelevitch C, Yan GX. J Wave Syndrome. *Heart Rhythm* 2010;7:549–458. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2009.12.006>
40. Antzelevitch C, Sicouri S, Litovsky SH, Lukas A, Krishnan SC, Di Diego JM, et al. Heterogeneity within the ventricular wall: Electrophysiology and pharmacology of epicardial, endocardial, and M cells. *Circ Res* 1991;69:1427–49. <https://doi.org/10.1161/01.RES.69.6.1427>
41. Haissaguerre M, Chatel S, Sacher F, Weerasooriya R, Probst V, Loussouarn G, et al. Ventricular fibrillation with prominent early repolarization associated with a rare variant of KCNJ8/KATP channel. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2009;20:93–8. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2008.01326.x>
42. Mahida S, Derval N, Sacher F, Leenhardt A, Deisenhofer I, Babuty D, et al. Role of Electrophysiological Studies in Predicting Risk of Ventricular Arrhythmia in Early Repolarization Syndrome. *J Am Coll Cardiol* 2015;65:151–9. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2014.10.043>
43. Tikkanen JT, Junttila MJ, Anttonen O, Aro AL, Luttinen S, Kerola T, et al. Early repolarization: electrocardiographic phenotypes associated with favorable long-term outcome. *Circulation* 2011;123:2666–73. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.110.014068>
44. Haissaguerre M, Sacher F, Nogami A, Komiya N, Bernard A, Probst V, et al. Characteristics of recurrent ventricular fibrillation associated with inferolateral early repolarization role of drug therapy. *J Am Coll Cardiol* 2009;53:612–9. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2008.10.044>
45. Burashnikov E, Pfeiffer R, Barajas-Martinez H, Delpón E, Hu D, Desai M, et al. Mutations in the cardiac L-type calcium channel associated with inherited J-wave syndromes and sudden cardiac death. *Heart Rhythm* 2010;7:1872–82. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2010.08.026>
46. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, De Riva M, Gregers B, Behr E, Blom NA, et al; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997–4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
47. Patocskaï B, Barajas-Martinez H, Hu D, Gurabi Z, Konec I, Antzelevitch C, et al. Cellular and ionic mechanisms underlying the effects of cilostazol, milrinone, and isoproterenol to suppress arrhythmogenesis in an experimental model of early repolarization syndrome. *Heart Rhythm* 2016;13:1326–34. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2016.01.024>
48. Nademanee K, Haissaguerre M, Hocini M, Nogami A, Cheniti G, Duchateau J, et al. Mapping and ablation of ventricular fibrillation associated with early repolarization syndrome. *Circulation* 2019;140:1477–90. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039022>
49. Loukas M, Klaassen Z, Tubbs R, Derderian T, Paling D, Chow D, et al. Anatomical observations of the moderator band. *Clin Ana* 2010;23:443–50. <https://doi.org/10.1002/ca.20968>
50. Bojsen-Møller F, Tranum-Jensen J. On nerves and nerve endings in the conducting system of the moderator band (septomarginal trabecula). *J Anat* 1971;108:387–95.
51. Sadek M, Benhayon D, Sureddi R, Callans D, Marchlinski F, Garcia F. Idiopathic ventricular arrhythmias originating from the moderator band: Electrocardiographic characteristics and treatment by catheter ablation. *Heart Rhythm* 2015;12:67–75. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2014.08.029>
52. Walton RD, Pashaei A, Martinez ME, Constantin M, Duchateau J, Bear L, et al. Compartmentalized Structure of the Moderator Band Provides a Unique Substrate for Macroreentrant Ventricular Tachycardia. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2018;11:e005913. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.117.005913>
53. Li P, Rudy Y. A model of canine purkinje cell electrophysiology and Ca(2+) cycling: rate dependence, triggered activity, and comparison to ventricular myocytes. *Circ Res* 2011;109:71–9. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.111.246512>
54. Enriquez A, Baranchuk A, Briceno D, Saenz L, Garcia F. How to use the 12-lead ECG to predict the site of origin of idiopathic ventricular arrhythmias. *Heart Rhythm* 2019;16:1538–44. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2019.04.002>
55. Efreimidis M, Vlachos K, Kyriakopoulou M, Mililis P, Martin CA, Bazoukis G, et al. The RV1-V3 transition ratio: A novel electrocardiographic criterion for the differentiation of right versus left outflow tract premature ventricular complexes. *Heart Rhythm* 2021;2:521–8. <https://doi.org/10.1016/j.hroo.2021.07.009>
56. Fries B, Johnson V, Rutsatz W, Schmitt J, Bogossian H. Lokalisation ventrikulärer Extrasystolen im 12-Kanal-EKG. Localization of ventricular premature contractions by 12-lead ECG. *Herzschrittmacherther Elektrophysiol* 2021;32:21–6. <https://doi.org/10.1007/s00399-021-00746-7>
57. Santoro F, Di Biase L, Hranitzky P, Sanchez JE. Ventricular Tachycardia Originating from the Septal Papillary Muscle of the Right Ventricle: Electrocardiographic and Electrophysiological Characteristics. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2014;26:145–50. <https://doi.org/10.1111/jce.12551>
58. Anter E, Buxton AE, Silverstein JR, Josephson ME. Idiopathic Ventricular Fibrillation Originating from the Moderator Band. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2012;24:97–100. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8167.2012.02374.x>
59. Chinitz JS, Sedaghat D, Harding M, Darge A, Epstein LM, John R. Adjuvant use of a cryoballoon to facilitate ablation of premature

ventricular contraction-triggered ventricular fibrillation originating from the moderator band. *Heart Case Rep* 2019;5:578–81. <https://doi.org/10.1016/j.hrcr.2019.09.001>

60. Li YQ, Wang YX, Que DD, Shao J, Song XD, Yang P. Successful Ablation of Moderator Band-Originated Ventricular Tachycardia at Its Ventricle Insertion Sites. *Chin Med* . 2018;131:1371–2. <https://doi.org/10.4103/0366-6999.232807>

10. MUERTE SÚBITA EN PEDIATRÍA

La incidencia de MS cardíaca debida a enfermedades cardiovasculares en la edad pediátrica es significativamente menor que en la población adulta. La tasa de eventos en niños y en adolescentes es de entre 1,3 y 8,5 muertes cada 100.000 pacientes por año, mientras que en adultos mayores de 35 años es de 100 muertes por cada 100.000 pacientes por año. (1)

Dada la baja incidencia de eventos, no existen trabajos clínicos aleatorizados para definir la estratificación del riesgo de MS en la población pediátrica, como tampoco se ha definido el papel de las terapias para la prevención primaria. Por lo tanto, el nivel de evidencia para la mayoría de las recomendaciones en pacientes pediátricos es *nivel C*.

A pesar de estas limitaciones, se han identificado principalmente 3 grupos de pacientes jóvenes con un riesgo aumentado de MS en comparación con la población general. Esto incluye a:

1. Los portadores de enfermedades eléctricas primarias hereditarias, también llamadas canalopatías, como el síndrome de QT largo (SQTL) congénito, la TVPC, el SB, el SQTC y los síndromes del punto J o repolarización precoz.
2. Los pacientes con diversas miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, restrictiva, MA, las laminopatías y VINC).
3. Las cardiopatías congénitas. (2)

Algunas de las manifestaciones clínicas más frecuentes de eventos compatibles con MS son el síncope y las convulsiones. El estudio exhaustivo de estos pacientes debe incluir: una anamnesis detallada para considerar si las características del evento pueden ser de origen arritmogénico. El examen físico, ECG, Ecocardiograma, Holter, Ergometría y la Resonancia Magnética Cardíaca (RMC) pueden utilizarse para evidenciar signos precoces de estas patologías en algunos casos. Ante la fuerte sospecha de un origen arritmogénico de los eventos y la falta de datos concluyentes en los estudios complementarios mencionados, la indicación de un registrador de eventos implantable puede ser de vital importancia para poder establecer el diagnóstico de certeza. (3)

En jóvenes, las causas “reversibles” de MS incluyen: el síndrome de Wolff-Parkinson-White, las miocarditis agudas y algunos casos de SQTL inducido por drogas. En muchos pacientes con **TV monomórfica en corazón “aparentemente sano”**, exámenes más complejos como la RMC con contraste o la biopsia endomiocárdica permiten detectar evidencias subclínicas de cardiopatía estructural, de las que la MA y las miocarditis son las que más frecuentemente suelen pasar inadvertidas con los métodos no invasivos habituales. (4)

Los casos de **TV que se desencadenan con el ejercicio** tienen mal pronóstico y esta asociación es un marcador sensible de la existencia de un corazón anormal. (5)

Algunos pacientes con **TVPC** pueden no tener síntomas y a pesar de ello se encuentran en riesgo de MS. (6) La arritmia ventricular puede ser también la manifestación inicial de algunas miocardiopatías. En ciertos casos, las EV pueden ser gatillos de taquicardias ventriculares malignas por fenómeno de R sobre T.

Las canalopatías son unas de las etiologías más frecuentes de MS en pacientes sin cardiopatía estructural. Dentro de las más prevalentes se encuentran el SQTL, la TVPC y el SB. En todas estas entidades, la presencia de un evento de MS reanimada es habitualmente indicación de implante de un CDI. En ocasiones en el SQTL tipo I, II y en la TVPC ante la ausencia de tratamiento antiarrítmico o bien cuando el mismo es inadecuado, se puede considerar como primera estrategia el tratamiento farmacológico óptimo en dosis altas, sólo o asociado a una simpaticectomía izquierda en aquellos pacientes de bajo peso, una vez consensuado los riesgos y beneficios con el paciente y la familia. (7)

El problema principalmente recae en los pacientes con SB donde la estratificación de riesgo es menos clara, siendo los factores predictores más relevantes la presencia de una patente tipo I espontánea o el síncope. En estos últimos años han surgido scores de riesgo clínicos en población pediátrica con SB en la que se pueden considerar nuevos factores como la presencia de arritmias auriculares (taquicardia auricular, aleteo auricular, FA) y el desarrollo de algún grado de bloqueo AV. (8)

Hay debate aún respecto del **síndrome de MS del lactante (SMSL)** y el papel potencial de las arritmias cardíacas como causantes de algunas de estas muertes. Las causas de SMSL están en permanente investigación. Si bien las apneas asociadas con una regulación respiratoria inadecuada es la causa principal, también existen evidencias que señalan que la etiología cardíaca podría explicar el 5% del SMSL (disfunción autonómica y arritmias de causa genética). (9)

Las **cardiopatías congénitas (CC)** representan un espectro diverso de defectos anatómico-funcionales y por lo tanto existen diferencias significativas respecto de la evolución natural, de la fisiología prequirúrgica o post-quirúrgica, así como del riesgo de arritmias y de MS para cada una de ellas. Durante la infancia y la adolescencia, más del 75% de las muertes en pacientes con CC son eventos intrahospitalarios, que ocurren en el período perioperatorio. Después de los 20 años, hay un aumento progresivo en la incidencia de MS y de la mortalidad

cardíaca total para aquellos con CC operadas. La incidencia de MS en esta población es de 100 cada 100.000 pacientes/año (aproximadamente 100 veces superior a la reportada en la edad pediátrica en general). (10,11)

Las CC con mayor riesgo de MS tardía son la tetralogía de Fallot o defectos similares (TDFS) como la Atresia pulmonar con comunicación interventricular o la doble salida del ventrículo derecho, la D y L transposición de los grandes vasos (D-TGV y L-TGV), la estenosis aórtica, la anomalía de Ebstein, el prolapsos de válvula mitral maligno y los distintos tipos de ventrículo único anatómico o funcional. El subgrupo más estudiado es el de pacientes con TDFS, donde el riesgo de padecer MS parece ser dependiente del tiempo. A mayor tiempo de seguimiento, a mayor edad de intervención, presencia de anastomosis sistémico-pulmonar previa, presencia de lesiones residuales hemodinámicamente significativas (insuficiencia valvular pulmonar severa) y/o dilatación con disfunción ventricular derecha o disfunción del ventrículo izquierdo (VI) por interdependencia ventricular, mayor será el riesgo de poder desarrollar arritmias y MS. (12) Aquellos pacientes con TDFS que van a ser sometidos a la reparación de defectos residuales y/o a la competencia valvular pulmonar percutánea o quirúrgica es mandatorio que sean sometidos previamente a un EEF con estimulación ventricular en condición basal y con isoproterenol para descartar la inducción de TV, ya que a pesar de la resolución de dichos defectos residuales el riesgo de presentar arritmia ventricular puede persistir, siendo más dificultoso la realización de la ablación luego de la colocación de la válvula. Si se induce TV debe realizarse una ablación previa o concomitante a dichos procedimientos para obtener mejores resultados. (13,14)

En pacientes con ventrículo sistémico tipo derecho la presencia de arritmia supraventricular es un marcador adicional de riesgo de MS. (15)

En general, los pacientes con CC que presentan síncope de causa desconocida o paro cardíaco recuperado deben ser cuidadosamente estratificados. Una respuesta positiva en el EEF puede identificar a pacientes con riesgo alto de MS tardía. (16)

También se debe considerar la posible existencia de bloqueo AV paroxístico, en especial en aquellas patologías que evolucionan espontáneamente a él, como la L-TGV y el canal AV y en los pacientes con el antecedente de bloqueo AV temporario en el período posoperatorio inmediato que presentan un riesgo mayor de bloqueo AV a mediano y largo plazo. (17) La prevención primaria de MS en pacientes con CC continúa siendo un desafío. Se estima que las guías actuales solo logran identificar al 35% de los pacientes con riesgo de MS. Se necesitan mayores datos para poder realizar recomendaciones generales, siendo lo ideal el abordaje confeccionado a medida para cada paciente.

Las anomalías coronarias merecen una mención aparte, ya que son causa de síncope de esfuerzo o MS en los niños mayores y en jóvenes sin antecedentes cardiovasculares conocidos aún, con un ECG normal. La más común es la anomalía del origen de la coronaria izquierda naciendo del seno de Valsalva derecho. La angulación del ostium coronario o bien la compresión durante el ejercicio intenso de la coronaria izquierda al atravesar la región entre la aorta y la arteria pulmonar pueden causar isquemia miocárdica y el desarrollo de TV o FV. El diagnóstico definitivo se realiza por TAC multicorte, RMC o por coronariografía selectiva y tiene indicación de resolución quirúrgica. La afectación coronaria puede presentarse en forma aislada (fístulas, anomalías de implantación, origen o trayecto) o asociada con CC, como la Atresia Pulmonar con septum intacto o la hipoplasia del VI. Más raramente se observan aneurismas, dilataciones o estenosis secundarias a enfermedades inflamatorias (Kawasaki, Takayasu, panarteritis nudosa) o arteriosclerosis precoz en las dislipidemias familiares, la progeria, la hipertensión arterial maligna y el trasplante cardíaco. En estas patologías, si bien los antiarrítmicos con acción vasodilatadora coronaria pueden ser útiles, el tratamiento debe estar dirigido a solucionar la afección coronaria en forma definitiva mediante angioplastia o cirugía. (18)

Otra causa de isquemia y riesgo de MS en la evaluación son aquellas CC en las que se requiere intervenir en las coronarias como el switch arterial o la cirugía de Ross entre otras. (19)

El riesgo de MS en jóvenes con disfunción ventricular grave se ha considerado menor que el de los adultos con similar grado de afectación del VI. Sin embargo, en un estudio de CDI en pacientes jóvenes en espera de trasplante cardíaco, el 46% presentó terapias apropiadas en 7 meses de seguimiento promedio. (20) Hasta tanto no existan datos concluyentes para este grupo etario, el implante de un CDI en prevención primaria debe realizarse mediante una cuidadosa evaluación respecto a la causa de disfunción ventricular, la presencia de afectación ventricular en la RMC que evidencie áreas de ausencia de miocardio contráctil, presencia de áreas extensas de fibrosis con realce tardío positivo como en la miocardiopatía hipertrófica y en las secuelas de miocarditis que configuren una alta probabilidad de "miocardiopatía arritmogénica". También, debe valorarse el tipo de variante genética identificada y su patogenicidad en el caso de miocardiopatías y canalopatías.

La decisión de implantar un CDI en prevención primaria en la población pediátrica con riesgo aumentado por el antecedente familiar de MS se plantea frecuentemente en patologías como las miocardiopatías, el SQTLL, SQTC, la TVPC, la MA y el SB. El riesgo de MS en niños con SQTLL, SQTC y miocardiopatía hipertrófica (MCH) a sido estimado del 2% al 3% por año, respectivamente. (21,22) Actualmente la valoración genética en estos pacientes es casi imprescindible ya que no sólo aporta información pronóstica sino que también puede ser muy útil para elegir el tratamiento farmacológico óptimo en algunos casos, y nos permite hacer un screening del grupo familiar y brindar un consejo genético adecuado.

Por otro lado, en pacientes pediátricos sobrevivientes de MS, se ha comunicado que el riesgo a 1 y 3 años para eventos recurrentes (choque apropiado del CDI) es del 30% y 55%, respectivamente. Al momento de indicar un CDI en pacientes pediátricos se deben contemplar variables que no se tienen en cuenta en la población adulta como: el crecimiento, el peso, los accesos cardíacos, la futura calcificación de los cables y la tasa mayor de complicaciones relacionadas a los CDI endocavitarios en este grupo etáreo. La tasa reportada de complicaciones en pacientes pediátricos es de hasta el 25%, incluyendo la necesidad de reintervenciones, choques inapropiados, obstrucción vascular y falla de los catéteres. (23) También se debe considerar el impacto psicológico negativo del implante de un CDI en pacientes pediátricos. (24) Por estos motivos, existen pacientes muy pequeños en quienes se deben considerar terapias alternativas con antiarrítmicos u otros fármacos así como procedimientos quirúrgicos laparoscópicos como la simpaticectomía como puente hacia un CDI como ya se mencionó anteriormente.

El desarrollo de los CDI-SC permite evitar complicaciones mayores de los CDI endocavitarios, epicárdicos o híbridos como la endocarditis infecciosa y las asociadas a daño producidos por los cables utilizados o bien por la necesidad de extracción de los mismos que pueden ocasionar efectos adversos potencialmente graves que ponen en peligro la vida del paciente. Estas complicaciones son más prevalentes en niños, por lo que cuando existe indicación de CDI en prevención primaria, sin necesidad de estimulación cardíaca, con un peso adecuado, el CDI-SC debe ser considerado como primera elección siempre que el mismo no requiera estimulación.

El CDI-SC no puede utilizarse en caso de ptes con bajo peso o en quienes requieran estimulación por disfunción sinusal o bloqueo AV, así como para entregar terapias antitaquicardia en ptes con TV monomórfica asociada a MS. Tampoco está recomendado el sistema subcutáneo en los casos en los que la patología de base se asocie con elevada incidencia de taquiarritmias auriculares, debido a la ausencia de un canal auricular que es de gran ayuda para optimizar la discriminación de arritmias supraventriculares y evitar descargas inapropiadas. (25-28) La futura posibilidad de CDI-SC asociados a dispositivos de estimulación sin cables puede ayudar a evitar la colocación de CDI con cables de distinto tipo y hacer cambiar estas contraindicaciones. (29)

Finalmente, es importante considerar siempre la realización de una autopsia molecular en aquellos casos de MS de causa desconocida, con autopsia anatómo-patológica negativa, para poder evaluar la presencia de canalopatías como potenciales etiologías del evento. (30,31)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
La terapia con CDI está indicada en todo paciente pediátrico que sobrevivió a un paro cardíaco, en quien se descartó causa corregible, siempre que el paciente reciba tratamiento médico óptimo y tenga una expectativa de vida mayor de un año.	I	B
La terapia con CDI está indicada en los pacientes pediátricos que presentaron TV sostenida con repercusión hemodinámica asociada con una CC cuando no se le pueda ofrecer un tratamiento alternativo (ablación o cirugía cardíaca) y tenga una expectativa de vida mayor de un año.	I	B
La terapia con CDI está indicada en pacientes con riesgo alto de MS o AV graves en asociación con una afectación genética (canalopatías o miocardiopatías) que no pueden ser protegidos adecuadamente por otros métodos (fármacos, ablación por catéter, cirugía cardíaca, marcapasos, estelectomía izquierda, etc.).	I	B
Se debe realizar una evaluación hemodinámica mediante cateterismo cardíaco y/o RMC y/o EEF en el paciente pediátrico con TV sostenida para descartar afectación cardíaca subclínica.	I	C
La pesquisa familiar de los pacientes pediátricos con sospecha de alteraciones genéticas debe comprender evaluación clínica, ECG, Ecocardiograma, Holter, Ergometría si la edad lo permite y eventualmente pruebas farmacológicas en caso de no poder realizar un estudio genético.	I	C
La terapia con CDI es razonable para pacientes pediátricos con arritmia ventricular sostenida espontánea asociada con disfunción ventricular grave del ventrículo sistémico siempre que estén recibiendo tratamiento médico apropiado y que tengan una expectativa de vida mayor de un año.	Ila	B
La terapia con CDI es razonable en pacientes con CC que han presentado síncope de causa inexplicable y tienen disfunción ventricular (FEVI < 35%) y/o AV sostenidas inducibles en ausencia de una causa reversible y siempre que reciban tratamiento médico-quirúrgico óptimo y tengan una expectativa de vida mayor de un año.	Ila	B
La terapia con CDI en conjunto con el tratamiento médico/quirúrgico es razonable en los pacientes con riesgo alto de MS o AV sostenidas asociado con afectación genética (canalopatías o miocardiopatías) o con CC.	Ila	C
La evaluación hemodinámica mediante cateterismo cardíaco y/o RMC, y el EEF + ablación con catéter mediante sistema de mapeo 3D es razonable en los pacientes con CC y TV sostenida.	Ila	C
La evaluación hemodinámica invasiva mediante cateterismo cardíaco y/o RMC y el EEF es razonable en pacientes con CC asociadas con síncope de causa inexplicable y/o disfunción ventricular.	Ila	B
El EEF puede considerarse para los pacientes con CC y duplas ventriculares o TVNS para determinar el riesgo de arritmia ventricular sostenida.	Ilb	C
La ablación por catéter puede considerarse en niños y adolescentes con TV monomórfica idiopática repetitiva no sostenida refractaria al tratamiento médico aunque no cause síntomas ni disfunción ventricular.	Ilb	C
La ablación por catéter puede considerarse en pacientes con TV/FV refractarios, en quienes la EV desencadenante del evento es siempre de la misma morfología.	Ilb	C
El tratamiento antiarrítmico no está indicado para los pacientes pediátricos asintomáticos con EV simples, monomórficas, sin cardiopatía demostrable.	III	C
La terapia antiarrítmica profiláctica no está indicada para los pacientes asintomáticos con CC con EV simples y aisladas.	III	C

BIBLIOGRAFÍA

1. Wren C, O'Sullivan JJ, Wright C. Sudden death in children and adolescents. *Heart* 2000;83:410-3. <https://doi.org/10.1136/heart.83.4.410>
2. Silka MJ, Kron J, Dunnigan A, Dick M 2nd. Sudden cardiac death and the use of implantable cardioverter-defibrillators in pediatric patients. *The Pediatric Electrophysiology Society. Circulation* 1993;87:800-7. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.87.3.800>
3. Brignole M, Moya A, de Lange FJ, Deharo JC, Elliott PM, Fanciulli A, et al; ESC Scientific Document Group. 2018 ESC Guidelines for the diagnosis and management of syncope. *Eur Heart J* 2018;39:1883-948. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehy037>
4. Strain JE, Grose RM, Factor SM, Fisher JD. Results of endomyocardial biopsy in patients with spontaneous ventricular tachycardia but without apparent structural heart disease. *Circulation* 1983;68:1171-81. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.68.6.1171>
5. Ryujin Y, Arakaki Y, Takahashi O, Kamiya T. Ventricular arrhythmias in children: the validity of exercise stress tests for their diagnosis and management. *Jpn Circ J* 1984;48:1393-8. <https://doi.org/10.1253/cj.48.1393>
6. Wilde AA, Amin AS, Postema PG. Diagnosis, management and therapeutic strategies for congenital long QT syndrome. *Heart* 2022;108:332-8. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2020-318259>
7. Gonzalez Corcia MC, Sieira J, Pappaert G, de Asmundis C, Chierchia GB, Sarkozy A, et al. A Clinical Score Model to Predict Lethal Events in Young Patients (≤ 19 Years) With the Brugada Syndrome. *Am J Cardiol* 2017;120:797-802. <https://doi.org/10.1016/j.amjcard.2017.05.056>
8. 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;106:69-74. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000020013.73106.D8>
9. Schwartz PJ, Stramba-Badiale M, Segantini A, Austoni P, Bosi G, Giorgetti R, et al. Prolongation of the QT interval and the sudden infant death syndrome. *N Engl J Med* 1998;338:1709-14. <https://doi.org/10.1056/NEJM199806113382401>
10. Jortveit J, Eskedal L, Hirth A, Fomina T, Døhlen G, Hagemo P, et al. Sudden unexpected death in children with congenital heart defects. *Eur Heart J* 2016;37:621-6. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv478>
11. Baumgartner H, De Backer J, Babu-Narayan SV, Budts W, Chessa M, Diller GP, et al; ESC Scientific Document Group. 2020 ESC Guidelines for the management of adult congenital heart disease: The Task Force for the management of adult congenital heart disease of the European Society of Cardiology (ESC). *E. Eur Heart Jour* 2021;42:563-645. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa554>
12. Kakarla J, Denham, Ishikita A, Oechslin E, Alonso-Gonzalez R, Nair K. Risk Stratification for Sudden Cardiac Death in Repaired Tetralogy of Fallot. *CJC Pediatr Congenit Heart Dis* 2023;2:414-25. <https://doi.org/10.1016/j.cjpc.2023.07.002>
13. Veillette PO, Miro J, Khairy P, Abadir S, Le Bloa M. Ventricular Arrhythmias and Sudden Death Following Percutaneous Pulmonary Valve Implantation in Pediatric Patients. *Pediatr Cardiol* 2022;43:1539-47. <https://doi.org/10.1007/s00246-022-02881-5>
14. Bessière F, Waldmann V, Combes N, Metton O, Dib N, Mondésert B, et al. Ventricular Arrhythmias in Adults With Congenital Heart Disease, Part I: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol* 2023;82:1108-20. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2023.06.034>
15. Bessière F, Waldmann V, Combes N, Metton O, Dib N, Mondésert B, O'Leary E, De Witt E, Carreon CK, Sanders SP, Moore JP, Triedman J, Khairy P. Ventricular Arrhythmias in Adults With Congenital Heart Disease, Part II: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol* 2023;82:1121-30. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2023.06.036>
16. Effect of prophylactic amiodarone on mortality after acute myocardial infarction and in congestive heart failure: meta-analysis of individual data from 6500 patients in randomised trials. Amiodarone Trials Meta-Analysis Investigators. *Lancet* 1997;350:1417-24. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)05281-1](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)05281-1)
17. Carlson SK, Patel AR, Chang PM. Bradyarrhythmias in Congenital Heart Disease. *Card Electrophysiol Clin* 2017;9:177-87. <https://doi.org/10.1016/j.ccep.2017.02.002>
18. Young ML, McLeary M, Chan KC. Acquired and congenital coronary artery abnormalities. *Cardiol Young* 2017;27:S31-S35. <https://doi.org/10.1017/S1047951116002201>
19. Angeli E, Formigari R, Pace Napoleone C, Oppido G, Ragni L, Picchio FM, et al. Long-term coronary artery outcome after arterial switch operation for transposition of the great arteries. *Eur J Cardiothorac Surg* 2010;38:714-20. <https://doi.org/10.1016/j.ejcts.2010.03.055>
20. Dubin AM, Berul CI, Bevilacqua LM, Cillins KK, Etheridge SP, Fenrich AL, et al. The use of implantable cardioverter-defibrillators in pediatric patients awaiting heart transplantation. *J Card Fail* 2003;9:375-9. [https://doi.org/10.1054/S1071-9164\(03\)00128-3](https://doi.org/10.1054/S1071-9164(03)00128-3)
21. Priori SG, Schwartz PJ, Napolitano C, Bloise R, Ronchetti E, Grillo M, et al. Risk stratification in the long-QT syndrome. *N Engl J Med* 2003;348:1866-74. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa022147>
22. McKenna WJ, Behr ER. Hypertrophic cardiomyopathy: management, risk stratification, and prevention of sudden death. *Heart* 2002;87:169-76. <https://doi.org/10.1136/heart.87.2.169>
23. Alexander ME, Cecchin F, Walsh EP, Triedman JK, Bevilacqua LM, Berul CI. Implications of implantable cardioverter defibrillator therapy in congenital heart disease and pediatrics. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2004;15:72-6. <https://doi.org/10.1046/j.1540-8167.2004.03388.x>
24. Webster G, Panek KA, Losella M, Taylor GA, Gansdreau K, Cecchin F, et al. Psychiatric functioning and quality of life in young patients with cardiac rhythm devices. *Pediatrics* 2014;133:964-972. <https://doi.org/10.1542/peds.2013-1394>
25. Sarubbi B, Colonna D, Correr A, Romeo E, D'Alto M, Palladino MT, et al. Subcutaneous implantable cardioverter defibrillator in children and adolescents: results from the S-ICD "Monaldi care" registry. *J Interv Card Electrophysiol* 2022;63:283-93. <https://doi.org/10.1007/s10840-021-00966-4>
26. Vetta G, Parlavacchio A, Magnocavallo M, Valente D, Caminiti R, Polselli M, et al. Subcutaneous versus transvenous implantable cardioverter defibrillators in children and young adults: A meta-analysis. *Pacing Clin Electrophysiol* 2022;45:1409-14. <https://doi.org/10.1111/pace.14603>
27. Von Alvensleben J, Dechert B, Bradley DJ, Fish FA, Moore JP, Pilcher TA, et al. Subcutaneous Implantable Cardioverter-Defibrillators in Pediatrics and Congenital Heart Disease A Pediatric and Cong. *JACC Clin Electrophysiol* 2020;6:1752-61. <https://doi.org/10.1016/j.jacep.2020.07.010>
28. Mori H, Sumitomo N, Tsutsui K, Fukunaga H, Hayashi H, Nakajima H, et al. Efficacy of Subcutaneous implantable cardioverter-defibrillators in ≤ 18 year-old CHILDREN: SAVE-CHILDREN registry. *Int J Cardiol* 2023;371:204-10. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2022.09.008>
29. Friedman P, Murgatroyd F, Boersma LVA, Manluco J, O'Donnell D, Knight BP, et al; Extravascular ICD Pivotal Study Investigators. Efficacy and Safety of an Extravascular Implantable Cardioverter Defibrillator. *New Engl J Med* 2022;387:1292-302. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa2206485>
30. Shamseldin HE, AlAbdi L, Maddirevula S, Alsaif HS, Alzahrani F, Ewida N, et al; Molecular Autopsy Consortium; Alkuraya FS. Lethal variants in humans: lessons learned from a large molecular autopsy cohort. *Genome Med* 2021;13:161. <https://doi.org/10.1186/s13073-021-00973-0>
31. Karra R, Nafissi NA. Expanding the Molecular Autopsy to Uncover Occult Cardiomyopathy: Concealed to Revealed. *J Am Coll Cardiol* 2022;80:2069-71. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2022.09.030>

11. USO DE CHALECO DESFIBRILADOR Y DESFIBRILADOR EXTERNO AUTOMÁTICO

GUÍA SOBRE EL CHALECO DESFIBRILADOR

El CHD es un dispositivo externo utilizado para la monitorización y desfibrilación cardíaca en pacientes con alto riesgo de MS que no son candidatos para la implantación inmediata de un CDI. Está diseñado para pacientes con infecciones activas, post-infarto reciente, o cuando se debe retirar un CDI. El CHD detecta y desfibrila automáticamente la TV y la FV. Este dispositivo fue aprobado por la FDA en 2001 y comenzó a comercializarse en 2002.

Cuando se detecta una arritmia, estos dispositivos emiten alarmas sonoras y de vibración; contienen luces e íconos que advierten sobre el posible choque. Por este motivo, la alarma alerta a los transeúntes para que no toquen al paciente y llamen a emergencias. Se capacita previamente a los pacientes portadores del CHD para oprimir los botones necesarios y evitar una descarga si toleran la arritmia en cuestión. La respuesta del paciente sirve como prueba de conciencia; si no hay respuesta y se indica una descarga, el dispositivo se carga, extrae el gel de los electrodos de desfibrilación y administra hasta cinco descargas bifásicas a niveles de energía pre-programados (de 75 a 150 julios). Los dispositivos incluyen un tiempo de sueño predeterminado programable, lo que permite tiempo adicional para que las personas que duermen profundamente puedan despertar y cancelar la descarga.

Eficacia y Estudios Clínicos

Desde su aprobación por la FDA, el CHD ha sido implementado de manera creciente. El primer estudio clínico significativo fue el WEARIT/BIROAD en 2004, que demostró una eficacia del dispositivo con una tasa de éxito del 100% en la terminación de TV y FV en la primera descarga. (1) El uso del CHD se ha incrementado desde 2002, destacando su relevancia en pacientes cuyo riesgo de MS es temporal o no puede determinarse objetivamente por la agudeza del cuadro.

El estudio VEST inscribió a 2302 pacientes con IAM y una FEVI $\leq 35\%$, asignándolos aleatoriamente para recibir un CHD o TMO dirigido por guías. Después de un seguimiento de 90 días, no hubo diferencia en el punto final primario de muerte arrítmica. Aunque el VEST no logró demostrar su punto final primario, validó la seguridad de los CHD y mostró una mejor mortalidad (como punto final secundario) en pacientes inmediatamente después de un MI con FEVI reducida. (2,3)

Recomendaciones

Clase I

- **Pacientes en espera de trasplante cardíaco:** Los pacientes con IC grave en la lista de espera para un trasplante de corazón tienen un alto riesgo de MS. El CHD se recomienda como medida temporal hasta que puedan recibir un trasplante, proporcionando una protección continua contra las AV fatales (Clase I, Nivel C). (4-6)
- **Pacientes con IC grave:** Aquellos que no son candidatos inmediatos para un CDI, especialmente en lista de espera para trasplante de corazón, pueden usar el CHD como medida temporal de protección contra AV hasta que su condición mejore o puedan recibir un CDI (Clase I, Nivel C). (4,5)

Clase IIa

- **Pacientes con infecciones activas post-infarto de miocardio reciente:** Los que han sufrido un infarto reciente y presentan infecciones activas no pueden recibir un CDI. En estos casos, el CHD sirve como solución temporal hasta que las infecciones se resuelvan y el paciente sea elegible para un CDI (Clase IIa, Nivel C). (5,7)
- **Pacientes con retiro temporal de CDI por infección:** Si un paciente debe retirar su CDI debido a una infección del dispositivo, el WCD puede ser utilizado como puente seguro y eficaz hasta que se pueda reimplantar un nuevo CDI, asegurando la protección contra arritmias durante este período crítico (Clase IIa, Nivel C). (5,7)
- **Pacientes con FEVI $\leq 35\%$ post-revascularización coronaria:** Los pacientes con FEVI $\leq 35\%$ después de una revascularización coronaria (como cirugía de bypass o intervención coronaria percutánea) tienen un riesgo elevado de MS. El uso del CHD en estos casos proporciona una protección temporaria mientras se espera una reevaluación de la función ventricular (Clase IIa, Nivel C). (5,8)

Clase IIb

- **Pacientes con miocardiopatía no isquémica recién diagnosticada:** En pacientes con miocardiopatía no isquémica recién diagnosticada y disfunción ventricular severa, el CHD es útil como medida provisional. Este dispositivo protege al paciente mientras se evalúa la efectividad del tratamiento médico y se espera una posible mejoría en la función del ventrículo izquierdo (Clase IIb, Nivel C). (4,9)
- **Prevención primaria post-infarto de miocardio (MI) reciente:** En pacientes con alto riesgo de MS tras un infarto de miocardio reciente y con FEVI reducida, el CHD puede ser utilizado como medida de prevención primaria. Este dispositivo ofrece protección durante el período de espera para una reevaluación y posible implantación de un CDI (Clase IIb, Nivel C). (4,5,10)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Uso en pacientes en espera de trasplante cardíaco.	I	C
Uso en pacientes con IC grave.	I	C
Uso en pacientes con infecciones activas post-infarto de miocardio reciente.	IIa	C
Uso en pacientes con retiro temporal de CDI por infección.	IIa	C
Uso en pacientes con FEVI \leq 35% post-revascularización coronaria.	IIa	C
Uso en pacientes con miocardiopatía no isquémica recién diagnosticada.	IIb	C
Uso para prevención primaria post-infarto de miocardio (MI) reciente.	IIb	C

GUÍA DE DESFIBRILADOR EXTERNO AUTOMÁTICO

Introducción

El uso de DEA ha revolucionado la capacidad de respuesta ante eventos de MS fuera del entorno hospitalario. Estos dispositivos permiten a personas sin formación médica realizar una desfibrilación temprana, aumentando significativamente las tasas de supervivencia. (1,2)

Reseña histórica

Desde la introducción de los DEA en la década de 1980, su uso se ha expandido considerablemente. Originalmente, los DEA eran utilizados principalmente por personal de emergencias médicas. Sin embargo, con el tiempo, se ha demostrado que los primeros respondientes legos también pueden utilizar estos dispositivos de manera efectiva. (2,3) En la actualidad, los DEA están disponibles en lugares públicos como aeropuertos, centros comerciales y estadios, en el marco de programas de Desfibrilación de Acceso Público (DAP). (2)

Funcionamiento del Desfibrilador Externo Automático (DEA)

El DEA es un dispositivo computarizado diseñado para reconocer automáticamente ritmos cardíacos que requieren una descarga eléctrica externa, como la FV y la TV sin pulso. Su alta sensibilidad y especificidad (>99%) para detectar ritmos que necesitan desfibrilación lo convierten en una herramienta esencial para responder a emergencias cardíacas. (2)

- Colocación de electrodos:** El DEA está equipado con electrodos autoadhesivos que se colocan en posiciones específicas del pecho del paciente.
- Análisis del ritmo cardíaco:** Una vez encendido, el dispositivo analiza el ritmo cardíaco y, si detecta un ritmo desfibrilable, indica al usuario que administre una descarga eléctrica.
- Instrucciones para el usuario:** Los pasos básicos incluyen abrir el dispositivo, conectar los electrodos al paciente y seguir las instrucciones auditivas y visuales que proporciona el DEA. La descarga eléctrica debe administrarse con interrupciones mínimas en las compresiones torácicas, reanudando la RCP inmediatamente después de la descarga. (5)
- Electrodos Pediátricos:** Utilizar electrodos pediátricos y ajustar la energía del DEA si está disponible para niños menores de 8 años o que pesen menos de 25 kg. Si no hay electrodos pediátricos disponibles, se pueden usar los electrodos para adultos, pero colocándolos de manera que no se toquen. (4)
- Posicionamiento de electrodos en lactantes:** Colocar un electrodo en el pecho (justo debajo de la clavícula derecha) y otro en la espalda (a nivel de la escápula izquierda).

Contraindicaciones y precauciones

- Ambiente de uso:** No utilizar el DEA en ambientes explosivos o inflamables.
- Superficies mojadas:** Asegurarse de que el paciente no esté en una superficie mojada. Si es necesario, mover al paciente a un área seca antes de aplicar el DEA.

Esta capacidad de guiar al usuario a través de cada paso crítico permite que incluso personas sin entrenamiento médico puedan utilizar el DEA de manera efectiva, lo cual es crucial para mejorar las tasas de supervivencia en casos de paro cardíaco fuera del hospital.

Mantenimiento y pruebas del DEA

Es crucial realizar pruebas y mantenimiento regular de los DEA conforme a las indicaciones del fabricante para garantizar su operatividad en casos de emergencia.

- Inspecciones visuales:** Se recomienda realizar inspecciones visuales periódicas para verificar que el dis-

positivo esté limpio, libre de polvo y que los electrodos y la batería se encuentren en buen estado y dentro de su fecha de caducidad.

2. **Autodiagnóstico:** Los DEA suelen estar equipados con funciones de autodiagnóstico que deben ser activadas regularmente para comprobar su correcto funcionamiento.
3. **Reemplazo de componentes:** Es fundamental reemplazar componentes como baterías y electrodos según las fechas de caducidad indicadas por el fabricante y después de cada uso para asegurar que el dispositivo esté siempre listo para salvar vidas en situaciones críticas.
4. **Registro de mantenimiento:** Mantener un registro detallado de todas las inspecciones, pruebas y reemplazos realizados es esencial para el seguimiento y cumplimiento de estas prácticas de mantenimiento.

Legislación y Normativas

La Ley 27159 de Argentina establece un sistema de prevención integral de la MS, obligando la instalación de DEA en lugares públicos de alta concurrencia, como aeropuertos, centros comerciales, estadios y gimnasios. Esta ley también exige que el personal de estos lugares reciba capacitación adecuada para el uso de los DEA, y que los dispositivos sean mantenidos y revisados regularmente para asegurar su operatividad en casos de emergencia. (6)

Normativas similares existen en otros países:

- **Estados Unidos:** La Ley del Buen Samaritano protege legalmente a los usuarios no médicos que actúan de buena fe en situaciones de emergencia.
- **Europa:** Países como el Reino Unido y Francia han implementado programas de acceso público a DEA, con regulaciones específicas sobre su instalación y mantenimiento, y programas de capacitación para primeros respondientes.

Estas normativas internacionales refuerzan la importancia de la accesibilidad y el mantenimiento de los DEA, así como la capacitación del público en general para responder efectivamente a emergencias cardíacas.

Estadísticas de efectividad del DEA

Los DEA han demostrado ser altamente efectivos en mejorar las tasas de supervivencia en casos de paro cardíaco. Algunos datos clave incluyen:

- La supervivencia puede aumentar en un 70% si se usa un DEA dentro de los primeros minutos de un paro cardíaco. (2)
- En los Estados Unidos, más de 356,000 paros cardíacos ocurren fuera del hospital cada año. De estos, solo el 40.2% reciben RCP por parte de un testigo antes de la llegada de los servicios médicos. (7)
- Cada minuto de retraso en la aplicación de un DEA reduce la tasa de supervivencia en un 7-10%. (7)
- Un estudio del NIH encontró que aproximadamente 1,700 vidas adicionales se salvan anualmente en EE.UU. debido al uso de DEA por parte de transeúntes. (7)

Recomendaciones

Clase I:

- **Implementación de programas DAP:** Se recomienda establecer programas de DAP en lugares con alta probabilidad de eventos de MS, como aeropuertos, instalaciones deportivas y centros comerciales. La disponibilidad de DEA en estos sitios ha demostrado aumentar las tasas de supervivencia al permitir una intervención rápida antes de la llegada de los servicios médicos de emergencia. (2,8)
- **Uso por personal no médico:** Los DEA están diseñados para ser utilizados por personas sin formación médica previa, gracias a sus instrucciones auditivas y visuales que guían al usuario a través del proceso de desfibrilación. Es crucial que se reanude la RCP inmediatamente después de la desfibrilación para maximizar las posibilidades de éxito. (5)

Recomendaciones

Recomendaciones	Clase	Nivel de evidencia
Recomendamos la colocación de DEA en lugares públicos con alta circulación de personas.	I	B
Recomendamos la implementación de programas de DEA en áreas de acceso público.	I	B
La reanimación cardiopulmonar (RCP) realizada por personal no médico es recomendada en casos de paro cardíaco extrahospitalario.	I	B
Recomendamos el uso de señalética universal para indicar la presencia del DEA	I	C

BIBLIOGRAFÍA (a- CHD)

1. Feldman AM, Klein H, Tchou P, Murali S, Hall WJ, Mancini D, et al; WEARIT investigators and coordinators; BIROAD investigators and coordinators. Use of a wearable defibrillator in terminating tachyarrhythmias in patients at high risk for sudden death: results of the WEARIT/BIROAD. *Pacing Clin Electrophysiol* 2004;27:4-9. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.2004.00378.x>.
2. Olgin JE, Pletcher MJ, Vittinghoff E, Wranicz J, Malik R, Morin DP, et al; VEST Investigators. Wearable Cardioverter-Defibrillator after Myocardial Infarction. *N Engl J Med* 2018;379:1205-15. doi: 10.1056/NEJMoa1800781.
3. Olgin JE, Lee BK, Vittinghoff E, Morin DP, Zweibel S, Rashba E, et al. Impact of wearable cardioverter-defibrillator compliance on outcomes in the VEST trial: As-treated and per-protocol analyses. *J Cardiovasc Electrophysiol* 2020;31:1009-18. doi: 10.1111/jce.14404.
4. Masri A, Altibi AM, Erqou S, Zmaili MA, Saleh A, Al-Adham R, et al. Wearable Cardioverter-Defibrillator Therapy for the Prevention of Sudden Cardiac Death: A Systematic Review and Meta-Analysis. *JACC Clin Electrophysiol* 2019;5:152-161. doi: 10.1016/j.jacep.2018.11.011.
5. Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline 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 on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *J Am Coll Cardiol* 2018;7:e91-e220. doi: 10.1016/j.jacc.2017.10.054.
6. Opreanu M, Wan C, Singh V, Salehi N, Ahmad J, Szymkiewicz SJ, et al. Wearable cardioverter-defibrillator as a bridge to cardiac transplantation: A national database analysis. *J Heart Lung Transplant* 2015;34:1305-9. doi: 10.1016/j.healun.2015.04.004.
7. Klein HU, Meltendorf U, Reek S, Smid J, Kuss S, Cygankiewicz I, et al. Bridging a temporary high risk of sudden arrhythmic death. Experience with the wearable cardioverter defibrillator (WCD). *Pacing Clin Electrophysiol* 2010;33:353-67. doi: 10.1111/j.1540-8159.2009.02590.x.
8. Zishiri ET, Williams S, Cronin EM, Blackstone EH, Ellis SG, Roselli EE, et al. Early risk of mortality after coronary artery revascularization in patients with left ventricular dysfunction and potential role of the wearable cardioverter defibrillator. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2013;6:117-28. doi: 10.1161/CIRCEP.112.973552.
9. Salehi N, Nasiri M, Bianco NR, Opreanu M, Singh V, Satija V, et al. The Wearable Cardioverter Defibrillator in Nonischemic Cardiomyopathy: A US National Database Analysis. *Can J Cardiol*. 2016;32:1247.e1-1247.e6. doi: 10.1016/j.cjca.2015.12.035.
10. Epstein AE, Abraham WT, Bianco NR, Kern KB, Mirro M, Rao SV, et al. Wearable cardioverter-defibrillator use in patients perceived to be at high risk early post-myocardial infarction. *J Am Coll Cardiol* 2013;62:2000-7. doi: 10.1016/j.jacc.2013.05.086.

BIBLIOGRAFÍA (b- DEA)

1. Weisfeldt ML, Sitalani CM, Ornato JP, Rea T, Aufderheide TP, Davis D, et al; ROC Investigators. Survival after application of automatic external defibrillators before arrival of the emergency medical system: evaluation in the resuscitation outcomes consortium population of 21 million. *J Am Coll Cardiol* 2010;55:1713-20. doi: 10.1016/j.jacc.2009.11.077.
2. Caffrey SL, Willoughby PJ, Pepe PE, Becker LB. Public use of automated external defibrillators. *N Engl J Med* 2002;347:1242-7. doi: 10.1056/NEJMoa020932.
3. Weaver WD, Hill D, Fahrenbruch CE, Copass MK, Martin JS, Cobb LA, Hallstrom AP. Use of the automatic external defibrillator in the management of out-of-hospital cardiac arrest. *N Engl J Med* 1988;319:661-6. doi: 10.1056/NEJM198809153191101.
4. Atkins DL, Berger S, Duff JP, Gonzales JC, Hunt EA, Joyner BL, et al. Part 11: Pediatric Basic Life Support and Cardiopulmonary Resuscitation Quality: 2015 American Heart Association Guidelines Update for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation* 2015;132(18 Suppl 2):S519-25. doi: 10.1161/CIR.0000000000000265.
5. Neumar RW, Shuster M, Callaway CW, Gent LM, Atkins DL, Bhanji F, et al. Part 1: Executive Summary: 2015 American Heart Association Guidelines Update for Cardiopulmonary Resuscitation and Emergency Cardiovascular Care. *Circulation* 2015;132(18 Suppl 2):S315-67. doi: 10.1161/CIR.0000000000000252.
6. Ley 27159. Muerte Súbita. Sistema de Prevención Integral. En: Ley 27159.
7. Pollack RA, Brown SP, Rea T, Aufderheide T, Barbic D, Buick JE, et al; ROC Investigators. Impact of Bystander Automated External Defibrillator Use on Survival and Functional Outcomes in Shockable Observed Public Cardiac Arrests. *Circulation* 2018;137:2104-2113. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.117.030700.
8. Weisfeldt ML, Kerber RE, McGoldrick RP, Moss AJ, Nichol G, Ornato JP, et al. American Heart Association Report on the Public Access Defibrillation Conference December 8-10, 1994. Automatic External Defibrillation Task Force. *Circulation* 1995;92:2740-7. doi: 10.1161/01.cir.92.9.2740.