

Perspectivas genéticas y manejo multidisciplinario de la displasia arritmogénica del ventrículo derecho: presentación de caso

Genetic Insights and Multidisciplinary Management of Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia: A Case Report

Perspectivas genéticas e manejo multidisciplinar da displasia arritmogênica do ventrículo direito: relato de caso

Lina María Ortiz Sierra, MD^{1*}

Juan Bernardo Benedetti Vacca, MD¹

Edwin Andrés Torres Manrique, MD, Esp. Medicina Interna¹

Recibido: 24 de enero de 2025 • **Aprobado:** 16 de marzo de 2026

Doi: <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.14954>

Para citar este artículo: Ortiz Sierra LM, Benedetti Vacca JB, Torres Manrique EA. Perspectivas genéticas y manejo multidisciplinario de la displasia arritmogénica del ventrículo derecho: presentación de caso. Rev Cienc Salud. 2026;24(2):1-8. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.14954>

Resumen

Introducción: la displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) es una cardiomiopatía hereditaria rara con un patrón autosómico dominante predominante, caracterizada por infiltración fibroadiposa del miocardio. Las mutaciones en genes desmosómicos como *PKP1* y *DSP* son contribuyentes genéticos comunes. **Presentación del caso:** hombre de 59 años con antecedentes familiares de muerte súbita, quien experimentó episodios recurrentes de taquicardia ventricular sostenida. Las pruebas diagnósticas, incluyendo resonancia magnética y análisis genético, confirmaron la DAVD y revelaron infiltración fibroadiposa en el ventrículo derecho y disfunción sistólica. El paciente se sometió a la implantación exitosa de un cardiodesfibrilador bicameral, a fin de prevenir nuevas arritmias. **Discusión:** el diagnóstico temprano, a través de la evaluación clínica y genética, es crucial para el manejo de la DAVD y la prevención de complicaciones como la muerte súbita. La integración de pruebas genéticas, particularmente para mutaciones

¹ Hospital Universitario Mayor Méderi (Bogotá, Colombia).

Lina María Ortiz Sierra, ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-7770-0142>

Juan Bernardo Benedetti Vacca, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2324-6076>

Edwin Andrés Torres Manrique, ORCID: <https://orcid.org/0009-0000-1702-2925>

* Autora de correspondencia: ortizsierra.lina@gmail.com

desmosómicas, mejora significativamente el proceso diagnóstico y guía las estrategias de tratamiento personalizado. Este caso resalta la necesidad de un enfoque interdisciplinario, en que se involucra cardiología, electrofisiología y genética, para mejorar el pronóstico y la calidad de vida en pacientes con DAVD.

Palabras clave: displasia arritmogénica del ventrículo derecho; muerte súbita cardíaca; taquicardia ventricular; desfibrilador automático; tejido fibroadiposo.

Abstract

Introduction: Arrhythmogenic right ventricular dysplasia (ARVD) is a rare inherited cardiomyopathy with a predominantly autosomal dominant pattern, characterized by fibrofatty infiltration of the myocardium. Mutations in desmosomal protein genes such as *PKP1* and *DSP* are common genetic contributors. *Case presentation:* This case involves a 59-year-old male with a family history of sudden death who experienced recurrent episodes of sustained ventricular tachycardia. Diagnostic tests, including magnetic resonance imaging and genetic analysis, confirmed ARVD, revealing fibrofatty infiltration in the right ventricle and systolic dysfunction. The patient underwent successful implantation of a bicameral cardioverter-defibrillator, preventing further arrhythmias. *Discussion:* Early diagnosis through clinical and genetic evaluation is crucial for managing ARVD and preventing complications such as sudden cardiac death. The integration of genetic testing, particularly for desmosomal mutations, significantly enhances the diagnostic process and guides tailored treatment strategies. This case highlights the interdisciplinary approach required, involving cardiology, electrophysiology, and genetics, to improve prognosis and quality of life in ARVD patients.

Keywords: arrhythmogenic right ventricular dysplasia; sudden cardiac death; ventricular tachycardia; cardioverter-defibrillator; fibrofatty tissue.

Resumo

Introdução: a displasia arritmogénica do ventrículo direito (DAVD) é uma cardiomiopatia hereditária rara, com padrão predominantemente autossômico dominante, caracterizada pela infiltração fibroadiposa do miocárdio. Mutações em genes desmosossomais como *PKP1* e *DSP* são variantes genéticas comuns. *Apresentação do caso:* este caso envolve um homem de 59 anos com histórico familiar de morte súbita que experimentou episódios recorrentes de taquicardia ventricular sustentada. Exames diagnósticos, incluindo ressonância magnética e análise genética, confirmaram a DAVD, revelando infiltração fibroadiposa no ventrículo direito e disfunção sistólica. O paciente passou por implantação bem-sucedida de um implantável bicameral, prevenindo novas arritmias. *Discussão:* o diagnóstico precoce por meio de avaliação clínica e genética é fundamental para o manejo da DAVD e para a prevenção de complicações como a morte súbita. A integração de testes genéticos, particularmente para mutações desmosossomais, melhora significativamente o processo diagnóstico e orienta estratégias de tratamento personalizadas. Este caso destaca a abordagem interdisciplinar necessária, envolvendo cardiologia, eletrofisiologia e genética, para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes com DAVD.

Palavras-chave: displasia arritmogénica do ventrículo direito; morte súbita cardíaca; taquicardia ventricular; cardioversor-desfibrilador; desfibriladores implantáveis; tecido fibroadiposo.

Introducción

La displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD), una miocardiopatía arritmogénica de origen genético, se caracteriza por el remplazo progresivo del tejido cardíaco

por tejido fibroadiposo, que favorece la aparición de arritmias ventriculares letales y es una causa reconocida de muerte súbita en personas jóvenes (1,2). Esta patología puede afectar tanto el ventrículo derecho como el izquierdo, y dar lugar al término más amplio de *miocardiopatía arritmogénica* (1,2). En etapas iniciales, las alteraciones estructurales pueden ser sutiles y localizadas en el “triángulo de la displasia” en el ventrículo derecho; sin embargo, la enfermedad progresa hacia un daño más extenso que puede afectar también el ventrículo izquierdo, en particular la pared lateral posterior (1,3). Los síntomas pueden ser inexistentes en esta fase temprana, pero el riesgo de muerte súbita sigue siendo elevado, especialmente durante el ejercicio (4).

Se han descrito antecedentes históricos de la DAVD desde el siglo XVIII. Giovanni Lancisi, en su obra *Motu Cordis et Aneurysmatibus* (1736), reporta una familia con palpitaciones y fallos cardíacos en sucesivas generaciones (5). Más tarde, William Osler documenta un caso de muerte súbita en un hombre de 40 años con adelgazamiento ventricular derecho (6). En 1960, Dalla Volta describió esta condición como “auricularización del ventrículo derecho” (7). Posteriormente, el grupo de Fontaine observó anomalías en el ventrículo derecho en estudios de ablación en pacientes con taquicardia ventricular, lo que marcó un hito en la comprensión de la patología (8).

La prevalencia de la DAVD es variable según la región, con estimaciones globales de entre el 0.02 % y el 0.1 %, y valores más altos en algunas áreas de Italia y Grecia, donde alcanza hasta el 0.8 % en adultos jóvenes (5,9). En Colombia, aunque no existen estadísticas formales, se han reportado casos esporádicos. Dada su asociación con la muerte súbita en jóvenes, el estudio genético y clínico de esta patología es fundamental, especialmente en poblaciones con antecedentes familiares de muerte súbita. Este caso clínico presenta la historia de un paciente con diagnóstico genético de DAVD que sobrevivió a un episodio arritmogénico y fue equipado con un desfibrilador, resaltando la importancia del diagnóstico temprano y de la prevención secundaria en la supervivencia de estos pacientes.

Presentación del caso

Se presenta el caso de un hombre de 59 años, procedente de Barranquilla (Colombia), con antecedentes familiares significativos de muerte súbita en línea paterna, incluyendo su abuelo, padre y hermano, todos fallecidos antes de los 50 años. A los 39 años, el paciente tuvo su primer episodio de palpitaciones y disnea sin dolor torácico ni síncope, con un deterioro funcional (NYHA II). Diez años después, llega a urgencias en Bogotá con disnea y deterioro funcional, mostrando una tensión arterial de 114/84 mmHg y frecuencia cardíaca de 190-200 lpm. El electrocardiograma evidenció taquicardia ventricular sostenida (figuras 1 y 2), tratada con amiodarona.

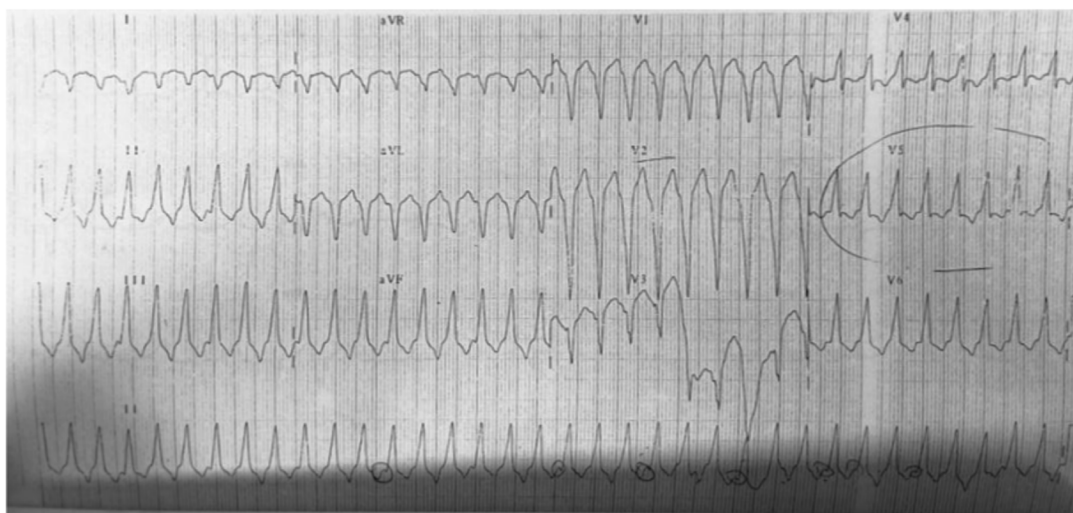


Figura 1. Electrocardiograma: taquicardia ventricular monomórfica con morfología de bloqueo de rama derecha, positiva en cara inferior, negativa en DI con transición en V4 que sugiere origen del tracto de salida del ventrículo derecho zona lateral

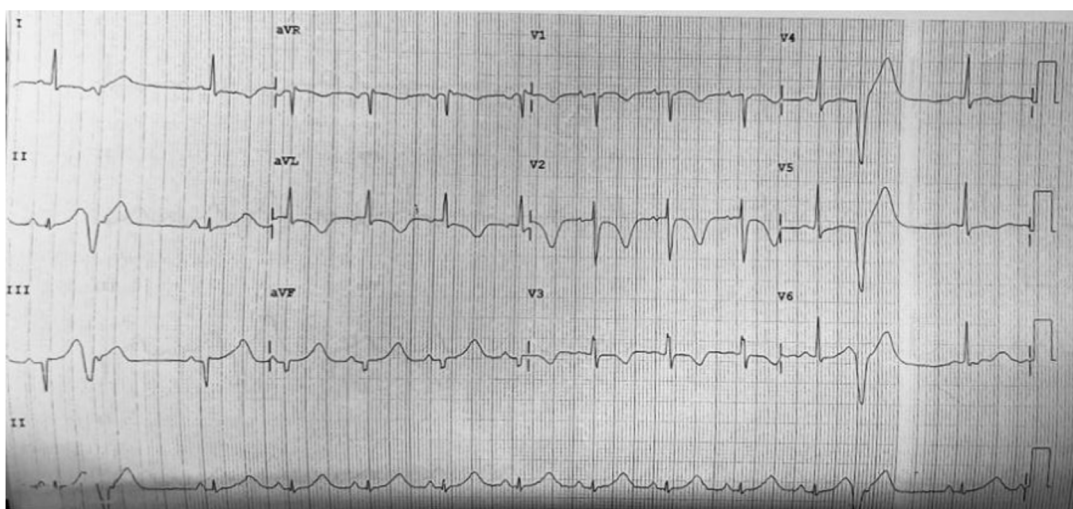


Figura 2. Electrocardiograma: ritmo sinusal con ectopia ventricular frecuente con morfología de bloqueo de rama derecha y eje superior. Alteración en la repolarización anteroseptal anterior y anterolateral con evidencia de QT prolongado

Los estudios revelaron un ventrículo izquierdo de tamaño normal con fracción de eyección del 30 % y una dilatación severa del ventrículo derecho. Tras presentar inestabilidad hemodinámica, se requirió desfibrilación a 200 julios para volver al ritmo sinusal. La arteriografía coronaria mostró arterias coronarias sanas, y la biopsia endomiocárdica indicó cardiomiopatía arritmogénica con tejido fibroconectivo denso. La resonancia magnética confirmó la disfunción sistólica del ventrículo derecho con fracción de eyección del 19 %, y se identificaron dos trombos intracavitarios (figura 3).

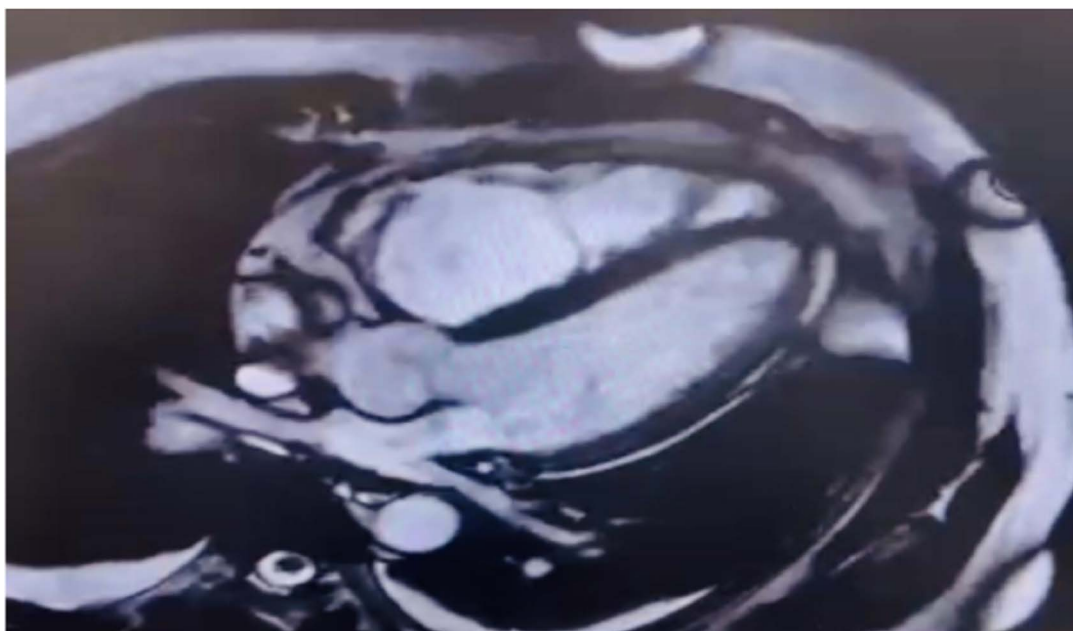


Figura 3. Resonancia magnética cardíaca que muestra el ventrículo derecho trabeculado

Dado el riesgo de muerte súbita, al hombre se le implantó un cardiodesfibrilador bica-
 ral y se le realizó un test genético, que mostró una variante patogénica en el gen *PKP1*, asociada
 con displasia arritmogénica y miocardiopatía dilatada. En su seguimiento, el paciente no
 ha presentado eventos arrítmicos y muestra mejoría en su clase funcional bajo tratamiento
 con metoprolol y warfarina, acompañado de cambios en su estilo de vida.

Discusión

La DAVD es predominantemente una enfermedad de herencia autosómica dominante,
 aunque en algunos casos puede presentarse un patrón recesivo con alta penetrancia.
 Genéticamente, se ha documentado que el ventrículo derecho es el más afectado en un 60 %
 de los casos; sin embargo, en etapas avanzadas, ambos ventrículos pueden estar afectados
 (10). Estudios recientes han identificado varias anomalías genéticas relacionadas con la
 DAVD, localizadas en los cromosomas 1, 14q23, q24 y 10, donde se han vinculado alrededor
 de 12 genes y *loci* a esta patología. Las alteraciones genéticas implican proteínas desmo-
 somales esenciales como la placoglobina (*JUP*), desmoplaquina (*DSP*), plakofilina-2 (*PKP1*),
 desmogleína-2 (*DSG2*) y desmocolina-2 (*DSC2*) (10). Estas proteínas desempeñan un papel
 crucial en la adhesión célula-célula, principalmente a través de las interacciones desmo-
 somales entre *DPS* y *JUP*. La deficiencia de *DSP* aumenta la expresión de genes adipogénicos
 y fibrogénicos, lo que lleva a la deposición anormal de tejido fibroadiposo en el corazón,

base molecular de la enfermedad (10). Debido a esta característica, se ha descrito la DAVD como una “enfermedad de la unión célula-célula” (10).

Desde el punto de vista anatómico, la patología se manifiesta con un adelgazamiento ventricular e infiltración grasa en las áreas subepicárdicas, lo que provoca displasia. Estas áreas displásicas contienen miofibrillas degeneradas, responsables de la conducción lenta y del fenómeno de reentrada, que origina las arritmias ventriculares (11,12).

El diagnóstico clínico de la DAVD continúa siendo un desafío, ya que comparte muchas características con otras patologías, como la miocarditis, la sarcoidosis y algunas variaciones normales, como el síndrome del corazón atlético. Además, el diagnóstico genético es complicado, debido a la alta prevalencia de variantes tipo *missense* o de significado incierto en los genes desmosomales, particularmente en *PKP1*, lo que obliga a una integración cuidadosa de los datos clínicos y el estudio familiar para identificar patrones de segregación (1,13).

Se han descrito diversos criterios diagnósticos para la DAVD. La Sociedad Europea de Cardiología y el Consejo Científico en Miocardiopatías han establecido criterios, pero la sensibilidad para el diagnóstico precoz sigue siendo baja. Uno de los principales hallazgos electrocardiográficos son las ondas ϵ , presentes en solo el 30% de los casos. Entre los criterios mayores, se destacan las taquicardias ventriculares y las ectopias con patrón de bloqueo de rama izquierda; mientras que la ecografía y la resonancia magnética nuclear son claves para detectar la dilatación grave, reducción de la fracción de eyección del ventrículo derecho y presencia de aneurismas. El antecedente de muerte súbita en familiares menores de 35 años es un criterio diagnóstico menor (14).

El tratamiento principal para la DAVD es el control de las arritmias ventriculares, siendo los betabloqueadores la primera línea. En pacientes con compromiso de la función diastólica, se prefiere el uso de antiarrítmicos de clase III. Los dispositivos implantables, tanto en prevención primaria como en secundaria, son efectivos para evitar la muerte súbita, especialmente en pacientes con síncope y eventos de taquicardia ventricular no inducibles. La ablación por radiofrecuencia es una opción en pacientes con recurrencia de descargas, aunque no es de primera línea, debido a la progresión de la enfermedad (1).

En el caso reportado, el paciente, ya en su cuarta década de vida, recibió un dispositivo en prevención secundaria, y hasta la fecha no ha registrado nuevos eventos ventriculares. Se le proporcionaron recomendaciones sobre cambios en el estilo de vida, adherencia farmacológica y seguimiento del dispositivo.

Dada la experiencia clínica, es recomendable que el paciente reciba un tratamiento psicológico especializado dentro de la Unidad de Rehabilitación Cardíaca, para mejorar su calidad de vida, ya que se ha demostrado la relación entre el estrés psicológico y las arritmias ventriculares. El apoyo del equipo de Atención Primaria también será crucial para su evolución favorable y reintegración a la vida cotidiana. Este reporte de caso puede beneficiar a pacientes colombianos con DAVD, así como a los médicos responsables de su manejo, al

proporcionar una revisión exhaustiva de la literatura y los efectos de los cambios en el estilo de vida y la medicación sobre el curso de la enfermedad.

Conflicto de intereses

Ninguno.

Contribución de los autores

Lina María Ortiz Sierra: conceptualización; curación de datos; investigación; metodología; administración del proyecto; redacción del borrador original; redacción, revisión y edición.

Juan Bernardo Benedetti Vacca: curación de datos; validación; redacción, revisión y edición.

Edwin Andrés Torres Manrique: investigación; revisión de literatura; redacción, revisión y edición.

Referencias

1. 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. *Eur Heart J*. 2010;31(7):806-14. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq025>
2. Robles-Mezcua A, Ruiz-Salas A, Medina-Palomo C, Robles-Mezcua M, Díaz-Expósito A, Ortega-Jiménez MV, et al. The novel variant NP_00454563.2 (p.Glu259Glyfs*77) in gene PKP1 associated with arrhythmogenic cardiomyopathy in 8 families from Malaga, Spain. *Genes*. 2023;14(7):1468. <https://doi.org/10.3390/genes14071468>
3. Marcus FI, Fontaine GH, Guiraudon G, Frank R, Laurenceau JL, Malergue C, et al. Right ventricular dysplasia: a report of 24 adult cases. *Circulation*. 1982;65(2):384-98. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.65.2.384>
4. Sen-Chowdhry S, Syrris P, Ward D, Asimaki A, Sevdalis E, McKenna WJ. Clinical and genetic characterization of families with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy provides novel insights into patterns of disease expression. *Circulation*. 2007;115(13):1710-20. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.660241>
5. Thiene G, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007;2:45. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-2-45>

6. Osler W, McCrae T. The principles and practice of medicine: designed for the use of practitioners and students of medicine. New York: D. Appleton and Company; 1912.
7. Álvarez Ortiz A, Navas Gutiérrez S, Martínez E, De León M, Mariño Murillo LE, Mora-Bautista VM, et al. Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho. Rev Médicas UIS. 2014;27(3):13.
8. Moya A, Sancho-Tello MJ, Arenal A, Fidalgo ML, Brugada R, Martínez Ferrer J, et al. Novedades en alteraciones del ritmo cardíaco: electrofisiología cardíaca, arritmias y estimulación cardíaca. Rev Esp Cardiol. 2013;66(2):116-23. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2012.10.003>
9. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task force of the working group myocardial and pericardial disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. Heart. 1994;71(3):215-8. <https://doi.org/10.1136/hrt.71.3.215>
10. Hershberger RE, Cowan J, Morales A, Siegfried JD. Progress with genetic cardiomyopathies: screening, counseling, and testing in dilated, hypertrophic and arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Circ Heart Fail. 2009;2(3):253-61. <https://doi.org/10.1161/CIRCHEARTFAILURE.108.817346>
11. Valdes TN, Lage López LM, Quintana Cañizares GR, Santos Pérez A, Hernández AV. Displasia arritmogénica del ventrículo derecho: presentación de un caso. CorSalud. 2015;7(3):229-34.
12. Gandjbakhch E, Redheuil A, Pousset F, Charron P, Frank R. Clinical diagnosis, imaging, and genetics of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. J Am Coll Cardiol. 2018;72(7):784-804. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.05.065>
13. Corrado D, van Tintelen PJ, McKenna WJ, Hauer RNW, Anastakis A, Asimaki A, et al. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: evaluation of the current diagnostic criteria and differential diagnosis. Eur Heart J. 2020;41(14):1414-29. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehz669>
14. Begoña B, Brugada J, Brugada R, Brugada P. Síndrome de Brugada. Rev Esp Cardiol. 2009;62(11):1297-315. [https://doi.org/10.1016/S0300-8932\(09\)73082-9](https://doi.org/10.1016/S0300-8932(09)73082-9)