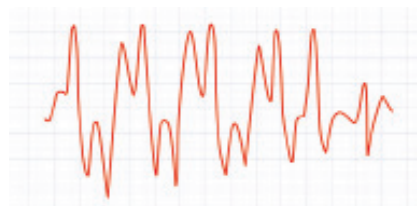




# Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica Polimórfica

**9**  
Genes

La taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica es una condición genética rara caracterizada por el desarrollo de arritmias ventriculares típicas desencadenadas por estrés físico o emocional. La prevalencia de esta enfermedad se estima en 1/10.000 individuos. El desarrollo de arritmias ventriculares puede determinar síncope, parada cardíaca o muerte súbita, ocurriendo especialmente en niños o adultos jóvenes sin antecedentes de anomalías cardíacas. El modo de transmisión es de tipo autosómico dominante, aunque una proporción significativa de casos presenta mutaciones de *novo* (mutaciones ausentes en ambos progenitores).



## Indicación de estudio genético:

- Pacientes con diagnóstico o sospecha diagnóstica de taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica: casos índice o familiares que, teniendo corazón estructuralmente normal y ECG normal, desarrollan taquicardia ventricular bidireccional o extrasistolia polimórfica inducida por catecolaminas o ejercicio.
- Podría ser considerado en el caso de individuos con antecedentes personales o familiares de muerte súbita o síncope de origen indeterminado.
- Individuos con fibrilación ventricular de origen indeterminado.
- Familiares de pacientes con diagnóstico genético de taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica.

## Rendimiento de estudio: 70-80%

En pacientes con diagnóstico clínico claramente establecido, el rendimiento del estudio es elevado, en el orden del 70-80%. La especificidad clínica es del 95%. El valor predictivo positivo del test (posibilidad de desarrollar la enfermedad a lo largo de la vida en portadores) es del 80%. Dentro de este grupo, se estima que un 30% de los individuos podrán presentar muerte súbita en ausencia de tratamiento.

## Panel Health in Code

### Panel de Taquicardia Ventricular Catecolaminérgica Polimórfica

9 genes

• En este panel se incluyen los dos genes asociados al desarrollo de taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica y otro grupo de genes asociados a fenotipos que constituyen diagnóstico diferencial con esta entidad, por presentar arritmia ventricular bidireccional o polimorfa.

*RYR2*    *KCNJ2*    *CASQ2*    *CALM1*    *CALM2*    *CALM3*    *ANK2*    *TRDN*    *SCN5A\**

### Ampliación de estudio: Paneles que incluyen los genes de taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica →

- Panel General de Arritmia Ventricular y Muerte Súbita sin Cardiopatía Estructural [77]

*QT largo / QT corto / Brugada / taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica*

- Panel General de Enfermedades Cardiovasculares [380]

*Miocardiópatías / canalopatías / cardiopatías congénitas / enfermedades aórticas / miopatía esquelética / hipertensión pulmonar / dislipemias familiares*

• HRS/EHRA/APHR expert consensus statement on the diagnosis and management of patients with inherited primary arrhythmia syndromes: document endorsed by HRS, EHRA, and APHR in May 2013 and by ACCF, AHA, PACES, and AEPC in June 2013. Priori SG et al. Heart Rhythm. 2013 Dec;10(12):1932-63.  
 • 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). Ackerman MJ, Priori SG, et al. Europace. 2011 Aug;13(8):1077-109.