



REUNIÓN ON LINE ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DAVD-DAI

Temas de los que hablamos socios, pacientes con el Dr Eduardo Zatarain y la Dra Méndez, Cardiólogos del Hospital General Gregorio Marañón de Madrid.

COVID-19

Somos personas de riesgo, pero eso no quiere decir que si nos contagiamos haya un pronóstico fatal. Esto significa que, estadísticamente, hay un mayor número de hospitalizaciones, casos graves y defunciones entre las personas afectadas por enfermedades cardiovasculares.

El riesgo individual depende de muchos factores; estado en que se encuentra la enfermedad, especialmente la insuficiencia cardíaca provocada por el deterioro del corazón, si sumamos alguna patología más, edad, etc...

Se va conociendo poco a poco más el virus, pero todavía hay muchas incógnitas en cuanto a su evolución y afectación en personas de riesgo, hay que seguir las recomendaciones de las autoridades competentes y si hay cambios en el protocolo específico hacia nosotros con respecto a nuestra patología, nos lo harán saber.

GENÉTICA

Hay 6 genes que son los que se han asociado clásicamente a la displasia arritmogénica, con el tiempo se han ido añadiendo bastantes más y se sigue investigando sobre otros.

El ADN contiene nuestro código genético y se transmite de padres a hijos. Ese código genético se denomina genotipo, contiene la información necesaria para fabricar nuestras proteínas y las características que tendrán.

El fenotipo es la expresión de ese genotipo, es decir, son las características que observamos en cada uno de nosotros.

El genotipo es diferente en cada persona, hay pequeñas diferencias en la construcción de esas proteínas entre unas y otras personas. Se hereda del padre o la madre y a veces hay pequeños "errores" en esa herencia, que se denominan mutaciones. Una vez ha aparecido una mutación, esta se puede heredar en las generaciones siguientes.

Por ejemplo, en el caso de los desmosomas: hay unos genes (secciones de ADN) que contienen la información para fabricarlo. Puede haber diferencias entre unas y otras personas (debido a las mutaciones acumuladas) y eso no tiene porque ser un problema. Pero hay algunas variantes que fabrican desmosomas más débiles que se deterioran al someterlos a estrés cardíaco. Y esas variantes son las que se buscan en esos estudios de ADN. Hay algunas que ya están identificadas en otras familias, otras son sospechosas. Y se sigue investigando.

Si en el enfermo se encuentra una mutación (una variante) de ADN que "fabrica" un desmosoma débil, esa mutación es la que se busca en los familiares para ver si pueden estar afectados. Si no la tienen, y estamos seguros que esa es la mutación que provoca la enfermedad, puede decirse que el familiar está libre de ella.

Pero muchas veces no se tiene claro que sea esa la mutación que provoca la enfermedad, o se piensa que puede haber una combinación de mutaciones que la provocan. Entonces se debe seguir realizando controles médicos al familiar.

Evidentemente, si el familiar es portador de la mutación, se le controlará medicamente. Aún así, no es seguro que desarrolle la enfermedad. La penetrancia es el porcentaje estadístico de personas que desarrollan la enfermedad, estando afectadas genéticamente (oscila entre el 20 y el 60%)

HIJOS

La existencia de mutaciones patogénicas se puede evaluar desde el nacimiento, pero el desarrollo de la enfermedad no suele darse antes de los 10 años aproximadamente y es más probable la detección entre los 20 y 30 años de edad. El seguimiento de nuestros hijos, depende de como se hizo el diagnóstico en los padres, de si se ha encontrado una causa genética, si tiene síntomas, la edad etc....

Lo que dejaron claro es que desde aproximadamente a los 5 años se les empieza hacer un seguimiento más específico, con las pruebas que ya conocemos y depende si se ha encontrado el gen o no, de los síntomas etc, se va espaciando más el seguimiento y pruebas. Si se ha encontrado de forma cierta el origen genético en los padres y se constata que en los hijos no existe esa mutación, no es tan necesario mantener el control médico en esos hijos. En todos los demás casos; es decir, si el hijo es portador de las mutaciones o si no se conoce de forma cierta que mutaciones provocan la enfermedad en esa familia; el seguimiento es de por vida. Se espacian las visitas al cardiólogo dependiendo de la evolución y síntomas. Este seguimiento, en personas asintomáticas, debe mantenerse hasta los 50-60 años.

DEPORTE

El deporte explosivo, competitivo, de grandes esfuerzos, son contraproducentes y favorecen la evolución de la enfermedad.

El deporte que se recomienda es todo aquel que se haga sin llegar a la fatiga, andar todo lo que podamos, para mantener el corazón fuerte, escuchar nuestro cuerpo y parar cuando lo creamos necesario, consultar siempre con nuestro cardiólogo que es quien nos puede dar esas pautas personalizadas a nuestra forma física y estado de nuestro corazón.

El deporte influye porque;

Las células del corazón están unidas por un desmosoma, son estructuras celulares formadas por determinadas proteínas que hacen esta función de unión, y en nuestra patología ese desmosoma está defectuoso. Cuando hacemos un esfuerzo y las pulsaciones y el esfuerzo cardíaco suben, ese desmosoma se rompe o deteriora por la zona que está en ese momento más débil y con ello las células que están alrededor dejan de hacer su función y se sustituye por tejido adiposo, graso, eso hace que la electricidad del corazón no pase bien por esa zona y se produzcan las arritmias, sumando así la posibilidad de taquicardia y con ello una parada cardíaca. También esto provoca un avance de la insuficiencia cardíaca, debido a que van deteriorándose diferentes zonas del músculo cardíaco.

MEDICAMENTOS

Se utilizan dos grupos de medicamentos:

1. Medicamentos para tratar las arritmias.

De momento los antiarrítmicos que son más eficaces son el Sotalol y la Amiodarona, depende de la tolerancia del paciente y de la gravedad de las arritmias se pauta uno u otro. A veces se usan simplemente betabloqueantes (bisoprolol)

Con respecto a los efectos secundarios del Trangorex (amiodarona), se habló que no afecta a todos los pacientes, pero los dos efectos más repetidos son:

- La pérdida de visión causada por los depósitos que provoca la amiodarona en la córnea, debido a que la amiodarona se elimina a través de las lágrimas.
- Afectaciones de la tiroides que se altera creando hipotiroidismo o hipertiroidismo,

En ambos casos los síntomas comenzarían después del año y lo normal es hacer analíticas para vigilar los valores.

2. Medicamentos para tratar la insuficiencia cardiaca.

Medicamentos usados clásicamente: IECA (familia del enalapril), ARA II, diuréticos,... Se ha visto que los IECA, ARAII y alguna familia de diuréticos, además de mejorar los síntomas de insuficiencia cardiaca, ralentizan la progresión de la insuficiencia cardiaca en pacientes con cardiopatías congénitas (no se ha comprobado específicamente en nuestra enfermedad, pero sí en cardiopatía dilatada y otras afecciones)

Se está probando en algunos pacientes el Entresto, pero no hay un estudio que demuestre que enlentezca la enfermedad, es pronto aún.

Los medicamentos pautados por nuestros cardiólogos, son personalizados. Los pacientes somos diferentes aunque compartamos la misma patología, unos son de tensión baja, otros de alta, retención de líquidos, insuficiencia cardiaca, pulsaciones altas, afectación del corazón etc.. siempre anteponen el riesgo beneficio en cuanto a la progresión de la enfermedad.

SINTOMAS

Hablamos de como nos sentimos los pacientes y en general, entre otros está el cansancio, que puede ser debido a la medicación y también a nuestra patología. Coincidimos entre nosotros que esa sensación la tenemos y que lo mejor, es aprender a convivir con ella, también el comunicárselo a nuestros médicos para un posible ajuste de los medicamentos, a muchos de nosotros nos han variado tanto la medicación como la dosis para ajustarlo a nuestros síntomas.

Se habló de si el estrés era perjudicial para nosotros y la respuesta fue que es muy difícil en una sociedad en la que estamos, vivir sin estrés. El practicar relajación e ir al psicólogo es positivo para dosificar ese estrés.

Y si afecta a nuestra patología, en concreto a la evolución directamente de la enfermedad, la respuesta es que no, pero matizan, que la carga de estrés supone la segregación de unas sustancias llamadas catecolaminas que favorecen la aparición de arritmias y con ello, el perjuicio que eso conlleva a nuestro corazón, debido a que puede convertirse en taquicardia.

Explican la diferencia entre lo que entendemos nosotros por estrés y el estrés cardiaco del que hablan muchas veces los médicos y se debe evitar en nuestra enfermedad. Cuando hablan de ese estrés cardiaco se refieren al sobreesfuerzo que deben hacer las células del corazón en el deporte intenso. En esas circunstancias se segregan también catecolaminas que tienen, entre otras funciones, la de estimular al músculo cardiaco para aumentar el bombeo de sangre. Esto provoca unas tensiones en las paredes del corazón que puede acelerar el deterioro de los desmosomas y por tanto, el avance de la enfermedad.

Con respecto a la evolución de la enfermedad, si el diagnóstico fue por genética o solo estructural, el avance es similar. Se ha visto en los casos en que no se encuentra una causa genética se trata de personas muy deportistas y, por el contrario, en pacientes con alguna de las mutaciones más agresivas, se desarrolla la enfermedad sin haber realizado tanto deporte. Pero esto son datos estadísticos, no siempre es así.

La fibrilación auricular es una patología muy frecuente en la población, por tanto, es frecuente que muchos enfermos de displasia tengan también fibrilación auricular, especialmente si el corazón se ha deteriorado ya mucho. La fibrilación auricular, que no es específico de nuestra patología, genera trombos, que al repartirse por la circulación sanguínea pueden provocar ictus, pero con un diagnóstico precoz se puede paliar con medicación, (anticoagulantes).

NOTA: Este informe ha sido elaborado y autorizado por las personas asistentes a la videollamada del día 5 de Mayo del 2020, con el objetivo de dar información a personas afectadas de miocardiopatía arritmogénica, exceptuando a los dos cardiólogos, que nos dieron información y respondieron a nuestras dudas.