



## REUNIÓN ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DAVD-DAI

DOCTORA GEORGIA SARQUELLA BRUGADA

4 de noviembre de 2021 a las 17:00 horas

### 1. Me gustaría saber si ya existen tratamientos que modifiquen o anulen las instrucciones de los genes que provocan estas enfermedades.

La miocardiopatía arritmogénica está causada por mutaciones en una serie de genes que afectan a la configuración del corazón. Hay muchas mutaciones que la provocan y, por tanto, muchas enfermedades genéticas distintas.

Las mutaciones son errores en la transcripción del ADN de padres a hijos, que pueden provocar cambios (a mejor, a peor o que no afecten) en la configuración del cuerpo.

Hasta ahora se ha utilizado medicación que lo que intentaba era paliar las consecuencias de esos errores genéticos.

El futuro puede estar en la terapia génica, que consiste en realizar un cambio en el ADN y reparar el gen que no funciona correctamente. Se han hecho pruebas, pero actualmente esto no es una realidad en las cardiopatías arritmogénicas.

No es posible actualmente revertir la fibrosis de esta enfermedad, pero sí frenar su avance con fármacos y reducir las actividades que aceleran este avance.

### 2. Lo que más me preocupa realmente es si con esta enfermedad se puede vivir hasta la vejez. ¿Vamos a hacernos viejos??

La enfermedad provoca en general sustitución de músculo cardíaco por fibrosis, esto produce dos problemas:

- Arritmias que son consecuencia de la fibrosis
- Insuficiencia cardíaca por la dilatación del corazón

Según la mutación que provoque la enfermedad hay más insuficiencia cardíaca o más arritmia.

En general la esperanza de vida depende del grado de afectación de la insuficiencia cardíaca y de cuanto riesgo arritmogénico hay.

### 3. A mi me gustaría preguntarle sobre el deporte moderado y la MAVD

En personas con la modificación genética causante de miocardiopatía arritmogénica hay dos factores que pueden hacer que se manifieste la enfermedad y/o influir en su avance:

- Deporte de competición: supone una demanda extra al corazón que acelera el cambio de tejido sano por fibrosis.
- Virus: algunos virus pueden atacar al corazón y esto puede provocar el debut de la enfermedad. Una miocarditis puede ser el desencadenante de la miocardiopatía arritmogénica en personas genéticamente predisuestas.

En cuanto al deporte, en general tres horas semanales de ejercicio físico sin sobrepasar las 140 pulsaciones por minuto puede ser una pauta razonable, luego hay que ver cada caso concreto.

El levantamiento de grandes pesos es el peor ejercicio para el corazón (enfermos e incluso sanos), ya que en el momento del esfuerzo se produce una apnea que provoca una brusca subida de la tensión arterial generando una gran sobrecarga cardíaca

### 4. ¿Hay previsión de poder tener una App en el móvil para poder controlar nosotros mismos el registro de nuestro DAI? ¿Y no tener que esperar una vez al año cuando vayamos a control?

El acceso al registro directo del desfibrilador no existe por confidencialidad de datos y por la dificultad de interpretación. Este registro debe ser interpretado por el cardiólogo. El informe que este realiza una vez interpretado el registro sí puede estar después accesible de forma remota en las aplicaciones de salud.

Hoy en día la mayoría de pacientes tienen monitorización remota, los parámetros del DAI son visibles desde el hospital de forma remota, pero los cambios de parámetros del DAI no se pueden hacer remotamente por seguridad.

**5. ¿Cómo está el avance en investigación de la enfermedad y diagnóstico precoz?**

Algunos tratamientos contra el cáncer podrían funcionar para tratar la fibrosis del músculo cardíaco.

Hay investigaciones en marcha sobre la miocardiopatía arritmogénica, pero hay que tener en cuenta que dentro de este nombre se engloban muchas enfermedades diferentes. Hay tratamientos que podrían ser muy específicos para una determinada mutación

**6. ¿Porque hay medicamentos diferentes para cada paciente teniendo la misma patología? ¿Por qué hay diferentes protocolos de actuación entre diferentes Hospitales y Comunidades?**

Se aplican unos protocolos generales, pero el tratamiento en cada caso depende de la sintomatología del paciente y de la experiencia personal del médico.

**7. Aproximadamente el 40% en esta enfermedad no es genético ¿Se sigue investigando a esos pacientes para encontrar un posible nuevo gen o han creado ellos la patología estructuralmente? y de ser así ¿Como la han creado?**

Actualmente se encuentran las causas genéticas de un 60% de las cardiopatías arritmogénicas, en el otro 40% no se conocen. Pero en esta enfermedad las causas son 100% genéticas. Ese 40% suponemos que es causado por uno o más genes que están por descubrir. Cada vez se van descubriendo nuevas mutaciones en genes que se asocian a cardiopatía arritmogénica.

En algunos casos puede haber confusión entre cardiopatía arritmogénica y miocarditis. Se podría saber por una biopsia (en una miocarditis podrían encontrarse restos del virus), pero es complicado de hacer. Para distinguir entre una y otra hay que basarse en la evolución y la genética.

**8. Genes no encontrados en hijos de pacientes ¿Cómo se actúa en esos niños?**

**¿Cómo se actúa en hijos de pacientes sin el gen encontrado en su padre o madre?**

Si está clara la mutación genética que provoca la enfermedad en el padre, lo mejor es hacer un análisis genético del hijo cuanto antes. Si sale positivo se tomarían precauciones, en caso de ser negativo se descartaría la enfermedad.

Si no se conoce la causa genética de la enfermedad en el padre, no puede buscarse en el hijo y, por tanto, hay que hacer seguimiento clínico.

**9. Hay casos que pacientes llevan diagnosticados 30 años y no ha avanzado la patología haciendo una vida normal ¿Por qué ocurre y en otros progresa más rápido haciendo lo mismo?**

Dentro de las mutaciones que provocan miocardiopatía artimogénica hay unas mutaciones más agresivas que otras y aparte de la mutación que genera la enfermedad, tenemos que tener en cuenta la influencia de los otros genes y de la epigenética (factores del entorno). Todo esto modula la manifestación y avance de la enfermedad.

**10. ¿Cuál es la diferencia entre DAVD y DAVI en diagnóstico, tratamiento y prevención?**

Se conoció primero la enfermedad en el ventrículo derecho, pero hay diagnósticos de cardiopatía arritmogénica en el ventrículo derecho, izquierdo o biventricular.

El pronóstico y tratamiento depende del grado de fibrosis, insuficiencia cardíaca y lo avanzado de la enfermedad al hacer el diagnóstico

**11. ¿Hay relación entre las arritmias o taquicardias con el ciclo de la menstruación? en concreto una semana o 10 días antes**

Los cambios hormonales influyen en todo el cuerpo y, entre otras cosas, en las arritmias. Puede haber influencia de las hormonas en el ciclo del latido, no necesariamente tienen que ser cambios visibles en el electrocardiograma. Son muy importantes los equipos multidisciplinares para abordar temas que atañen a varios especialistas.

## **12. ¿En el tema sexual en ambos sexos, influyen los medicamentos en la libido?**

La enfermedad, la medicación, el DAI, la preocupación por la herencia genética, todo afecta a la libido. El estado emocional de la persona influye en las relaciones sexuales.

En cuanto a los medicamentos usados habitualmente:

- Los betabloqueantes disminuyen la tensión arterial, lo que causa problemas en la erección (masculinos y femeninos). Los betabloqueantes provocan además una bajada en el estado de ánimo que afecta también a las relaciones sexuales.
- Los antidepresivos provocan un descenso de la libido.

Es importante hablar de estos temas con el cardiólogo y/o el sexólogo

Existe la posibilidad de tomar fármacos tipo Viagra (existen también equivalentes femeninos en estudio), se debe consultar con el cardiólogo.

**Esta es la transcripción de las respuestas que dió la Dr. Georgia Sarquella Brugada a las preguntas formuladas. Os invito a ver el vídeo en el canal de YouTube de la Asociación, donde habla ampliamente sobre cada uno de estos temas. Es interesante tenerlas resumidas aquí como referencia, de cara a nuevas charlas para no repetir estas mismas preguntas y que se nos ocurran nuevas dudas y de cara a los nuevos socios, que puedan revisar rápidamente las respuestas a las preguntas que nos hacemos habitualmente.**

NOTA: Han sido más preguntas y de diferentes puntos de España, algunas eran similares y no se han recogido. Lo que más preocupa es la genética para que se descubran más genes, como afecta a nuestros hijos, que diferencia hay entre el diagnóstico por genética u otro, como es generalmente el avance de la enfermedad y al ser una enfermedad degenerativa si se puede frenar el avance con fármacos, también preocupa la práctica deportiva ya que muchos pacientes eran deportistas y nos gustaría a nivel médico saber exactamente como actúa la enfermedad, arritmias, grasa infiltrada, engrosamiento del miocardio, fracción de eyección, tejido celular etc,,,

Muchas gracias por concedernos esta entrevista a la Asociación Española de Enfermos DAVD-DAI