

## 6. Reporte de un caso clínico de enfermedad de Danon

Eduardo Leonel Poloni Barzelli<sup>1</sup>

Lucía Florio<sup>1</sup>

Juan Manuel Passarino Torres<sup>1</sup>

<sup>1</sup>CAMS

### Resumen

**Historia clínica:** hombre, 23 años. Antecedentes familiares: muerte súbita precoz en tío materno. Discapacidad intelectual moderada. Desde hace seis años disnea de esfuerzo progresiva CF II-III. Examen CV normal.

**Pruebas complementarias:** ECG: RS. Patrón de HVI y preexcitación ventricular con onda delta. ETT: HVI severa sin OTSVI, FEVI normal. CR: hipertrofia del VI simétrica, septum y pared posterior 22 mm, FEVI 60%, informada como MH no obstructiva.

**Evolución clínica:** recibe betabloqueantes con mejoría sintomática retomando actividad habitual en trabajo y deportes. Hace seis meses presenta FA con adecuada tasa de bloqueo. Destacamos aumento de CK total y transaminasas hepáticas.

**Diagnóstico:** según antecedentes familiares y afectación multisistémica se reconsidera el diagnóstico etiológico de su MH. Se plantea enfermedad de Danon, que se confirma mediante estudio genético que detecta mutación en gen LAMP2.

**Discusión:** la enfermedad de Danon es rara aunque de prevalencia desconocida; es una alteración genética ligada al cromosoma X caracterizada por la presencia de cardiopatía, miopatía esquelética y deterioro intelectual. Enfermedad de depósito de glucógeno lisosomal por error innato del metabolismo (déficit de LAMP-2). Patología multisistémica, progresiva, de mal pronóstico. Una serie de 82 pacientes hombres mostró edad promedio de comienzo de síntomas los 12 años, trasplante cardíaco a los 18 y muerte a los 29 años. La preexcitación ventricular tipo WPW es 50 veces más frecuente que en la MH sarcomérica. La HVI se presenta en todos los casos siendo el mayor factor pronóstico. La miopatía esquelética se presenta en 80% de los casos y su ausencia o pobre manifestación puede contribuir a mejor rehabilitación postrasplante. El seguimiento debe ser por equipo multidisciplinario especializado en IC y trasplante cardíaco. El consejo genético familiar es mandatorio. No se encontraron reportes previos de esta enfermedad en Uruguay.