



6040-8. LA GENÉTICA COMO AYUDA A LA ENTELEQUIA DE LA NO COMPACTACIÓN MIOCÁRDICA

María Valverde Gómez, Luis de la Higuera Romero, Soledad García-Hernández, Noel Brogger, Ivonne J. Cárdenas, Germán Fernández Ferro, Xusto Fernández, Arsonval Lamounier, Diego García Giustiniani, Juan Pablo Ochoa, Martín Ortiz Genga y William J. McKenna

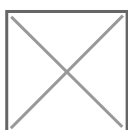
Health in Code, A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía no compactada (MCNC) es un diagnóstico que carece de criterios universalmente validados. Esto podría resultar en un «sobrediagnóstico, sobretratamiento y seguimiento innecesario», con la correspondiente carga económica, social y emocional que estos conceptos llevan consigo. Sin embargo, la no-compactación del ventrículo izquierdo (NCVI) sí ha sido ampliamente descrita con criterios de imagen, aunque podría formar parte tanto de procesos fisiológicos adaptativos como de cuadros patológicos.

Métodos: Se seleccionaron pacientes remitidos a un laboratorio de referencia en genética cardiovascular con un diagnóstico de NCVI o MCNC. Se analizaron los datos clínicos aportados y el resultado de la secuenciación masiva de una librería de más de 200 genes asociados a miocardiopatías hereditarias.

Resultados: Se incluyeron 1.210 pacientes (edad media al diagnóstico 38,6 años, 40% mujeres). El 24,7% (299/1210) de los pacientes obtuvieron un resultado del estudio genético positivo concluyente: variantes patogénicas (VP) o probablemente patogénicas (VPP) en genes relacionados con NCVI. Además, en un 9,1% (110) adicional se identificó una variante que, aplicando de manera estricta los criterios de la ACMG, se clasificó como variante de significado incierto y -sin embargo- se consideró como potencialmente asociada al fenotipo por este laboratorio, basándose en datos propios y de la literatura. En el gráfico se ilustran los genes implicados, considerando solo los pacientes con VP/VPP. En este grupo de pacientes, el 45% presentó otros fenotipos cardíacos asociados a la NCVI: el 24% presentó miocardiopatía dilatada, el 11% hipertrófica, el 2% defectos cardíacos septales (variantes en NKX2-5, ACTC1 y TBX20) y un 2%, defectos de la conducción cardíaca (HCN4, NKX2-5). La diferente distribución genética en los subgrupos mayoritarios puede observarse en el gráfico.



Distribución genética en no compactación, no compactación + miocardiopatía hipertrófica y no-compactación + miocardiopatía dilatada.

Conclusiones: La NCVI es una característica morfológica que puede asociarse a procesos fisiológicos adaptativos o formar parte de cuadros clínicos patológicos. Más del 30% de los pacientes con NCVI obtiene

un resultado genético clínicamente relevante, el cual ayuda no solo a esta distinción si no a la caracterización del subtipo fenotípico que, probablemente, asocie un manejo clínico y un pronóstico diferenciales.