



6038-5. MIOCARDIOPATÍA DILATADA NO ISQUÉMICA NO ES UN DIAGNÓSTICO: LA HORA DE LA GENÉTICA

Júlia Pedraza i Garriga, Anna Bardalet Aldunate, Coloma Tirón de Llano, Aleix Fort Pal, Paula Fluvà Brugues, Pablo Loma-Orsio Ricón y Ramón Brugada Terradellas

Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía dilatada (MCD) se clasifica habitualmente en isquémica y no isquémica (MCDNI). Sin embargo, los pacientes con MCDNI representan un grupo heterogéneo en etiología y pronóstico. Los objetivos de este estudio han sido conocer la prevalencia de MCDNI de causa genética y los genes más frecuentemente causantes, y comparar las características de los pacientes en función del resultado del estudio genético.

Métodos: Se ha realizado estudio de 71 genes causantes de MCD en 161 pacientes con MCDNI de una Unidad de Insuficiencia Cardíaca y Cardiopatías Familiares. Según el resultado, se han clasificado en MCDG+ cuando se ha detectado una variante patogénica o probablemente patogénica y en MCDG- cuando no. Se han comparado los datos demográficos, clínicos y terapéuticos y se han analizado los genes causantes.

Resultados: El estudio genético ha resultado positivo en un 18% de los casos. La comparación de los pacientes con MCDG+ vs MCDG- no ha mostrado diferencias significativas en sexo (69 vs 75% varones), edad (54 vs 53 años), fracción de eyección (28 vs 29%), NTproBNP (4.750 vs 3.742 ng/l), diámetro telediastólico (59 vs 62 mm), tratamiento médico, implante de dispositivos ni remodelado reverso (30 vs 34%). Los genes más frecuentemente afectados son los sarcoméricos (69%), mayoritariamente truncamientos en TTN (66%) y MYBPC3; seguidos de los desmosómicos (10,2% PKP2, DSP y CTNNA3) y de los genes de la membrana nuclear (10,2% LMNA y RBM20).

Conclusiones: El estudio genético permite establecer un diagnóstico etiológico específico en un 18% de los casos de MCDNI, pacientes que resultarían de lo contrario indistinguibles por características clínicas, permitiendo así ajustar el tratamiento según el pronóstico concreto y facilitando el cribado familiar.