



8. DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO CARDIOLÓGICO EN UNA POBLACIÓN DE PACIENTES PORTADORES DE M.3243A>G

Victoria Espejo Bares¹, Elena Arranz Canales², María Valverde Gómez¹, Montserrat Morales Conejo³, Jorge Solís Martín⁴, Rafael Salguero Bodes⁴ y Addison Julian Palomino Doza⁴

¹Hospital Universitario 12 de Octubre. CIBERCV, Madrid, España, ²Medicina Interna. Hospital Universitario de La Princesa, Madrid, España, ³Unidad de Enfermedades Metabólicas y Enfermedades Raras. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España y ⁴Cardiología. Hospital Universitario 12 de Octubre. CIBERCV, Madrid, España.

Resumen

Introducción y objetivos: Las enfermedades mitocondriales son defectos congénitos del metabolismo que afectan a la cadena respiratoria con manifestaciones sistémicas y una prevalencia de 1:5.000-10.000 nacidos vivos. Una de las más frecuentes está asociada a la variante genética m.3243A>G del gen MTTL1 del ADN mitocondrial, aunque se dispone de escasa información de su implicación cardiológica.

Métodos: Estudio transversal retrospectivo en un centro de referencia que incluyó a todos los pacientes portadores de la variante genética m.3243A>G en tejido muscular, sangre o células del sedimento urinario. Se describe el fenotipo cardiológico: anamnesis, exploración, electrocardiograma (ECG) y ecocardiograma (ETT) sistemáticos.

Resultados: Se identificaron 92 pacientes, de los que el 86% eran mayores de 18 años y constituyeron la cohorte de estudio. La edad media fue $46 \pm 13,66$ años, siendo el 50% mujeres. En el 98% se analizó el porcentaje de heteroplasmia en orina, con una mediana de 71%. Respecto a la anamnesis cardiológica dirigida, un 14% presentaba dolor torácico, 29% disnea y 24% palpitaciones, siendo 11 pacientes eran hipertensos. Se realizó ecocardiograma en un 97% de los pacientes. El 38% no tenían cardiopatía estructural. Del resto, se detectó disfunción diastólica en el 34%, hipertrofia ventricular en el 27%, disfunción sistólica en el 10% y dilatación ventricular en el 5%. El 52% presentan un ECG anómalo, con solo 2 casos de preexcitación ventricular, 2 bloqueos de rama y 1 bloqueo auriculoventricular de primer grado. En el resto, como hallazgo más frecuente, se describían alteraciones inespecíficas de la repolarización. Se realizaron otras pruebas guiadas por los hallazgos: Holter al 26,5% (sin hallazgos relevantes añadidos a lo diagnosticado con el ECG basal) y cardiopunción al 13% que confirmó los hallazgos del ETT.

Conclusiones: Los adultos portadores de m.3243A>G muestran afectación cardiológica en más de la mitad de los casos, siendo importante el conocimiento del fenotipo esperado para una atención más individualizada de los pacientes.