



6004-4. FIBRILACIÓN AURICULAR *DE NOVO* EN PACIENTES JÓVENES COMO *RED FLAG* DE MIOCARDIOPATÍA O CANALOPATÍA. RENDIMIENTO DEL ESTUDIO GENÉTICO

Beatriz Girela Pérez¹, José Gregorio Soto Rojas¹, Francisco José Bermúdez Jiménez², Antonio Bonilla López³, Juan Jiménez Jáimez², Juan Manuel García Torrecillas¹, Carlos Gómez Navarro¹ y Ricardo Fajardo Molina¹

¹Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería, España, ²Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España y ³Hospital de Poniente, El Ejido (Almería), España.

Resumen

Introducción y objetivos: La fibrilación auricular (FA) es la arritmia más frecuente en la práctica clínica. La FA de debut en pacientes jóvenes es rara, más inusual cuanto más precoz sea la edad de inicio. Actualmente, el panel genético en FA no está rutinariamente indicado, aunque en pacientes que debutan con FA muy jóvenes o con afectación miocárdica o antecedentes familiares, pueden arrojar importante información etiológica. Objetivo: analizar un grupo de pacientes con FA de debut precoz y características adicionales (según criterios de inclusión predeterminados) a los que se solicitó estudio genético, analizando los hallazgos y comparando subgrupos con y sin mutaciones patológicas.

Métodos: Estudio multicéntrico observacional retrospectivo en unidades de cardiopatías familiares de 3 hospitales de dos provincias. Se incluyen pacientes cuyo evento clínico inicial fue FA, con alguna de las siguientes condiciones: debut FA 35 años, a los que se extrajo panel genético comercial de FA. Debut de FA 50 años, si se presentaba además con algún grado de miocardiopatía (dilatación, hipertrofia o disfunción VI) o canalopatía, con un panel genético orientado. FA 50 años que formaban parte de un *screening* familiar a los que se hacía estudio genético en cascada (mutación puntual). Se analizaron los antecedentes, características demográficas y clínicas basales así como los hallazgos y rendimiento del estudio genético.

Resultados: De los pacientes estudiados entre 2020 y 2023, encontramos 25 pacientes con FA como evento clínico inicial y alguna de las anteriores características. Edad media $37,4 \pm 10,6$. Se realizaron 21 paneles y 4 mutaciones puntuales. El estudio genético es positivo (G+) en 17 (68%). De la población (G+), 14 se estudian como caso índice con panel NGS, el resto en estudio en cascada. El gen más frecuentemente implicado es LMNA (6 pacientes, 5 mutaciones distintas) seguidos de TTN (5 pacientes, 4 mutaciones). Un paciente presentaba mutación relacionada con canalopatía (SCN5A). Se analizan y compararan los pacientes (G+) vs (G-). Los hallazgos más relevantes en la tabla.

Análisis comparativo entre subgrupos (genotipo + vs genotipo -)

	Genotipo (-) (n = 8)	Genotipo (+) (n = 17)	Nivel significación
--	----------------------	-----------------------	---------------------

Edad inicio FA	44,6 ± 4,4	33,7 ± 11	p = 0,014
Mujeres	2 (25%)	6 (35%)	p = 0,48 (ns)
Antecedentes familiares MSC	3 (37%)	6 (50%)	p = 0,66 (ns)
FA permanente actual	0	9 (52%)	p = 0,03
Con miocardiopat inicial	3 (37%)	10 (58%)	p = 0,41 (ns)
BAV avanzado	0	5 (58%)	p = 0,08 (ns)
Grosor septum	10 ± 1,5	13 ± 5	p = 0,15 (ns)
FEVI inicial	66%	57%	P = 0,25 (ns)
FEVI normal actual	8 (100%)	8 (66%)	p = 0,12 (ns)

Conclusiones: En una población muy seleccionada que debuta con FA 50 años, encontramos una significativa tasa de mutaciones relacionadas con miocardiopatías, la más frecuente LMNA. Debutan más jóvenes, tendrán más FA permanente y peor FEVI. Alcanzar un diagnóstico genético nos proporciona una ventana de oportunidad clínica a la hora de prevenir eventos adversos como eventos arrítmicos y muerte súbita.