



6019-105. EVALUACIÓN DE LA INCIDENCIA DE CARDIOPATÍA EN PACIENTES CON LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL TIPO 2. DATOS DE UN ÁREA HOSPITALARIA EN LA VIDA REAL

Carlos Perea Alfaro, Marina Fernández Aragón y Ana José Manovel Sánchez

Cardiología. Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España.

Resumen

Introducción y objetivos: Lipodistrofia familiar parcial tipo 2 es una enfermedad genética rara de prevalencia baja, 1/1,5 millón de habitantes. Herencia autosómica dominante, por diversas mutaciones en el gen LMA, codificante de proteínas láminas A y C. Fenotípicamente, se caracterizan por deficiencia de tejido adiposo en extremidades y asocian trastornos metabólicos como hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia y DM. La enfermedad cardiovascular aterosclerosa es la más frecuente, siendo infrecuente miocardiopatía hipertrófica, valvulopatías, trastornos del ritmo cardíaco y miopatías. Objetivos: describir características fenotípicas y genotípicas, asociación con cardiopatía y evolución en diagnosticados de lipodistrofia familiar parcial tipo 2.

Métodos: Estudio monocéntrico descriptivo retrospectivo de pacientes con Lipodistrofia familiar parcial tipo 2 en el H. Juan Ramón Jiménez. Analizamos principales comorbilidades, variantes mutacionales, FRCV, patologías cardiovasculares y seguimiento tras el diagnóstico. Las variables son expresadas como media y desviación estándar.

Resultados: Muestra de 13 pacientes, con media de edad de 55 ± 11 años, 4 hombres y 9 mujeres. Un 46,15% tienen HTA, DM2 46,15%, DLP 76,92% con hipertrigliceridemia el 61,53% de los casos, 7,69% tienen obesidad con IMC > 30 , enfermedad renal 7,69% y EPOC 7,69%. En nuestra serie, el 23,08% de los pacientes tienen cardiopatía isquémica. Un 88,5% presentaban clase I de la NYHA con una FEVI promedio del $55,2 \pm 11,2\%$. Centrándonos en la variante de la mutación del gen codificante, 3/13 pacientes tenían mutación en p.Arg28Trp, relacionándose los 3 con MCD, presentando además familiares afectados. Estos pacientes requirieron implante de DAI-TRC y presentaron múltiples ingresos en cardiología. La mutación en el exón R482W, 38,4% del total de la muestra, presentaban únicamente en el ETT HVI ligera o ausencia de cardiopatía en el mejor de los casos. 1 paciente con mutación en p.Leu85Val también con MCD, otro con mutación en p.Asn231Lys con HVI ligera y otro con mutación en p.Gly523Arg sin cardiopatía.

Conclusiones: Se sabe que la Lipodistrofia familiar parcial tipo 2 se relaciona con mutaciones en el gen LMA. De ellas, la más relacionada con cardiopatía fue la mutación p.Arg28Trp, dando lugar MCD con implante de DAI-TRC. La mutación que menos se relacionó con cardiopatía fue R482W. Siendo importante un seguimiento estrecho con realización de pruebas de imagen cardíaca.