



6019-116. PAPEL DEL ESTUDIO GENÉTICO EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA DILATADA SOMETIDOS A TRASPLANTE CARDIACO

Miguel Barranco Gutiérrez¹, Pablo Martín Marín¹, María Luisa Peña Peña², Helena Llamas Gómez², José Manuel Sobrino Márquez³, Santiago Fernández-Gordón Sánchez¹, Fernando Gavilán Domínguez¹, Pablo Rojas Romero¹, David Grimaldos Parra¹ y Ernesto Ruiz Pereira¹

¹Servicio de Cardiología, ²Unidad de Cardiopatías Familiares. Servicio de Cardiología y ³Unidad de Trasplante Cardíaco, Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción y objetivos: El trasplante cardíaco es un tratamiento cada vez más extendido para pacientes con miocardiopatía dilatada (MCD) avanzada, siendo el número de estudios genéticos en esta población bajo y, por tanto, existiendo incertidumbre sobre las implicaciones clínicas/pronósticas que conllevan. En nuestro estudio describimos la genética de nuestra cohorte de pacientes con MCD sometidos a trasplante cardíaco, los caracterizamos y analizamos los eventos que presentan en el seguimiento.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo unicéntrico de una cohorte de 31 pacientes trasplantados desde 2012 hasta 2022 con diagnóstico previo de miocardiopatía dilatada.

Resultados: De los 31 pacientes incluidos (64,5% varones, edad media $53 \pm 14,5$ años), 14 (45,1%) tenían un estudio genético positivo (mutaciones patogénicas/posiblemente patogénicas). En 6 de estos pacientes (42,9%) había en la familia antecedente de miocardiopatía dilatada. La mayoría de las mutaciones halladas eran en los genes TTN y LMNA (en ambos casos se hallaron en 5 pacientes). También se encontraron mutaciones en DSP, RBM20, TRIM63 y DES. En cuanto al seguimiento postrasplante, hasta 8 pacientes tuvieron rechazo del injerto de tipo celular (57,1%), siendo la mayoría leve (grado 1a) y en un único caso se presentó con un grado 3a. Un único paciente (7,1%) presentó necesidad de terapia de sustitución renal con hemodiálisis. Hasta 5 pacientes (35,7%) requirieron en algún momento ingreso por algún proceso infeccioso (3 por neumonías, 1 por gastritis por citomegalovirus y 1 por una infección por *Clostridium difficile*). 3 pacientes presentaron enfermedad vascular contra el injerto (21,4%), siendo en todos los casos grado III. No hubo ningún caso de accidente cerebrovascular. No hemos encontrado diferencias estadísticamente significativas en los diferentes eventos durante el seguimiento postrasplante entre los pacientes que tenían un estudio genético negativo y positivo.

Características generales de nuestra cohorte y de los que presentan estudio genético positivo

	N	%	p

Características generales

Pacientes	31	100%	
Varones	20	64,5%	
Genética positiva	14	45,5%	

Características generales en pacientes con genética positiva

TTN	5	35,7%	
LMNA	5	35,7%	
DSP	1	7,1%	
RBM20	1	7,1%	
TRIM63	1	7,1%	
DES	1	7,1%	
Rechazo del injerto	8	57,1%	0,19
Terapia sustitución renal	1	7,1%	0,14
Ingreso complicación infecciosa	5	35,7%	0,23
Enfermedad vascular contra injerto	3	21,4%	0,27
Accidente cerebrovascular	0	0	

Se muestran el número y porcentaje de diferentes complicaciones durante el seguimiento de estos pacientes y se expresa el nivel de significación obtenido al realizar el análisis bivalente entre los pacientes con genética positiva y negativa, llevado a cabo con el test de chi-cuadrado.



Incidencia de las complicaciones en nuestra cohorte durante el seguimiento postrasplante.

Conclusiones: La presencia de mutaciones posiblemente patogénicas/patogénicas en pacientes sometidos a trasplante cardiaco es alta, lo cual tiene gran importancia en cuanto al estudio y seguimiento de los familiares. En nuestra muestra no hemos encontrado que existan diferencias en el seguimiento postrasplante en función de la presencia o no de una mutación patogénica/posiblemente patogénico.