



6059-372. CARACTERIZACIÓN MORFOLÓGICA DE PACIENTES PORTADORES DE MUTACIONES PATOGENICAS EN LOS GENES DE LA DESMOPLAQUINA Y TITINA

Carmen Muñoz Esparza¹, Lidia María Carrillo Mora¹, María José Oliva Sandoval¹, María Sabater Molina¹, Juan José Santos Mateo¹, Marina Navarro Peñalver¹, Ana Isabel Rodríguez Serrano¹, Manuel Pardo Ríos², María del Carmen Olmo Conesa¹, Jesús Wagih Gómez³, Juan Ramón Gimeno Blanes¹, Daniel Saura Espín¹ y Josefa González Carrillo¹

¹Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España, ²Universidad Católica San Antonio, Murcia, España y ³Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

Resumen

Introducción y objetivos: Existe un solapamiento clínico y morfológico entre los diferentes tipos de miocardiopatías. En este contexto, las técnicas de imagen avanzadas como la resonancia magnética (RMN) cardiaca y el estudio genético tienen un papel fundamental. Concretamente, las diferencias estructurales y funcionales en RMN cardiaca entre pacientes portadores de mutaciones patogénicas en los genes de desmoplaquina (DSP) y titina (TTN), podrían permitir una clasificación y una estratificación del riesgo precoces. El objetivo de nuestro estudio fue describir y comparar la función y estructura cardiacas utilizando RMN en pacientes con mutaciones patogénicas en DSP y TTN.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes con mutaciones patogénicas en DSP y TTN. Se recogieron datos demográficos y variables morfológicas/funcionales cuantificadas en RMN.

Resultados: Entre 2011-2024, se incluyeron 50 pacientes con mutaciones en TTN y 37 en DSP. La edad en el momento de RMN fue de $50,43 \pm 13,84$ años en TTN vs $38,14 \pm 16,34$ en DSP ($p = 0,001$); 60% varones en DSP vs 59,5% en TTN. No hubo diferencias en volúmenes telediastólicos de VI indexados por área de superficie corporal (VTDVI/ASC) ni en la fracción de eyección del VD (FEVD) entre ambos grupos (DSP vs TTN) (VTDVI/ASC $98,75 \pm 24,38$ vs $110,02 \pm 34,80$ ml/m², $p = 0,095$; FEVD $53,44 \pm 10,47$ vs $50,93 \pm 12,61\%$, $p = 0,33$). Los portadores de mutaciones DSP mostraron un mayor VTDVD/ASC ($87,41 \pm 16,87$ vs $77,10 \pm 19,64$ ml/m², $p = 0,013$); y los de mutaciones en TTN menor FEVI ($52,68 \pm 12,34$ vs $39,35 \pm 14,34\%$, $p = 0,001$). El 54,05% de pacientes con mutaciones en DSP y el 38,6% de TTN mostraron realce tardío de gadolinio ($p = 0,204$). La localización de fibrosis más frecuente fue en anillo para el grupo de DSP y en uniones interventriculares para el de TTN.

Comparación de
parámetros de RMN entre
pacientes portadores de
mutaciones en TTN y
DSP

Variable	Total media ± DE	TTN media ± DE	DSP media ± DE	Diferencia de medias	p
VTDVI (ml)	196,46 ± 64,84	207,50 ± 71,81	181,55 ± 51,25	25,94	0,065
VTDVI/ASC (ml/m ²)	105,23 ± 31,15	110,02 ± 34,80	98,75 ± 24,38	11,27	0,095
VTSVI (ml)	114,27 ± 67,66	132,65 ± 73,56	89,44 ± 49,68	43,21	0,003*
VTSVI/ASC (ml/m ²)	61,03 ± 34,69	70,17 ± 37,42	48,68 ± 26,38	21,49	0,004*
FEVI (%)	45,02 ± 15,00	39,35 ± 14,34	52,68 ± 12,34	-13,33	0,000**
VSVI (ml/latido)	83,05 ± 26,08	73,44 ± 24,14	95,29 ± 23,48	-21,86	0,000**
VSVI/ASC (ml/m ²)	44,53 ± 13,09	39,18 ± 12,09	51,35 ± 11,11	-12,17	0,000**
VTDVD	151,55 ± 39,98	144,66 ± 40,75	160,30 ± 37,73	-15,64	0,075
VTDVD/ASC	81,64 ± 19,07	77,10 ± 19,64	87,41 ± 16,87	-10,31	0,013*
VTSDV	74,93 ± 36,32	74,80 ± 42,34	75,10 ± 27,41	-0,30	0,970
VTSDV/ASC	39,93 ± 17,69	39,08 ± 20,01	41,01 ± 14,41	-1,93	0,623
FEVD	52,03 ± 11,71	50,93 ± 12,61	53,44 ± 10,47	-2,51	0,333
VSVD	79,63 ± 23,99	72,07 ± 22,92	88,57 ± 22,39	-16,50	0,003*
VSVD/ASC	42,29 ± 11,47	38,11 ± 11,20	47,24 ± 9,82	-9,13	0,001**

Conclusiones: Las diferencias encontradas en la función y estructura cardíacas entre pacientes con mutaciones en DSP y TTN, indican que la RMN es una técnica fundamental para la caracterización detallada de estas miocardiopatías, y, por tanto, para el manejo clínico de estos pacientes.