



6113-7. DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO ASOCIADO A UNA NUEVA VARIANTE DEL GEN MYBPC3 RELACIONADO CON LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Marta González Quijano, Pablo Martín Marín, Helena Llamas Gómez y María Luisa Peña Peña

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción y objetivos: Las mutaciones de tipo pérdida de función en el gen MYBPC3 son la causa más frecuente de miocardiopatía hipertrófica (MCH). En general se ha descrito para estas variantes una presentación clínica y pronóstico más benigno en comparación con otras mutaciones. Presentamos el fenotipo relacionado con una variante del gen MYBPC3 no descrita previamente, identificada en varios sujetos de familias procedentes de Andalucía.

Métodos: Análisis descriptivo de sujetos afectados y portadores de 7 familias diferentes no relacionadas, procedentes de Andalucía occidental, de la variante p.Tyr373* en el gen MYBPC3. Describimos el fenotipo en cuanto a penetrancia, características clínicas y eventos cardiovasculares.

Resultados: Se incluyeron en total 27 pacientes (63% hombres, edad media 54 ± 13 años). De ellos, 17 pacientes (63%) tenían confirmación genética. La penetrancia fue del 94% por encima de los 30 años, sin diferencias entre sexos ($p = 0,9$). En cuanto a los portadores confirmados, no hubo diferencias en la edad al diagnóstico (43 ± 16 años en hombres vs 47 ± 8 años en mujeres; $p = 0,6$). Todos ellos presentaban un fenotipo de MCH no obstructiva, con hipertrofia en su mayoría asimétrica y localizada en el septo basal (grosor medio de 18 ± 5 mm). El 53% presentaba síntomas, siendo el más frecuente la disnea (33%), la mayoría en clase funcional NYHA II. El segundo síntoma más frecuente fueron las palpitaciones (13%). El 80% se realizó resonancia cardiaca, de los cuales más de la mitad (58%) presentaba realce tardío (RT), 43% de ellos con RT extenso. Un paciente (varón, 19 años) presentaba disfunción ventricular izquierda ligera y era portador de desfibrilador automático implantable en prevención secundaria por muerte súbita (MS) recuperada. Hasta 5 pacientes de la cohorte presentaron MS (20%), uno de ellos con diagnóstico genético confirmado. Un total de 9 pacientes afectados fallecieron (36%), con edad media de 57 ± 13 años y sin diferencias entre sexos ($p = 0,3$): 5 por muerte súbita, 2 por insuficiencia cardiaca, 1 por cardiopatía isquémica y 1 por causa no cardiaca.

Características
clínicas y
eventos en los
casos índice
de las 7
familias
incluidas

	Edad (años)	Sexo	Edad DX (años)	AF de MCH	AF de MS	Síntomas	Muerte súbita	Máxima HVI (mm)	Disfunción sistólica	Realce tardío	Fallecimiento (causa)
Caso índice 1	67	Mujer	50	Sí	Sí	Sí	No	18	No	Sí	No
Caso índice 2	59	Varón	53	Sí	No	Sí	No	21	No	No	No
Caso índice 3	53	Varón	51	Sí	No	Sí	No	21	No	Sí	No
Caso índice 4	65	Varón	21	Sí	Sí	Sí	No	X	Sí	X	Sí (IC)
Caso índice 5	63	Mujer	57	Sí	No	Sí	No	17	No	X	No
Caso índice 6	48	Mujer	46	X	Sí	No	No	21	No	Sí	No
Caso índice 7	56	Mujer	40	Sí	Sí	Sí	No	25	No	Sí	No

AF:
antecedentes
familiares;
DX:
diagnóstico;
HVI:
hipertrofia
ventricular
izquierda; IC:
insuficiencia
cardiaca;
MCH:
miocardiopatía
hipertrófica;
MS: muerte
súbita; X:
desconocido.

Conclusiones: La variante p.Tyr373* en el gen MYBPC3 se asocia a un fenotipo de MCH no obstructiva, con una alta penetrancia y una presentación clínica precoz con elevada tasa de eventos cardiovasculares.