



6001-5. GENÉTICA EN MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO DERECHO DE ALTO RIESGO

Amalio Ruiz Salas, Fernando Cabrera Bueno, José Manuel García Pinilla, Alberto Barrera Cordero, José Luis Peña Hernández, Julia Fernández Pastor, M^a Carmen Medina Palomo y Francisco Javier Alzueta Rodríguez del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción: La miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (MAVD) es una cardiopatía de origen genético relacionada con la afectación de las proteínas desmosómicas y caracterizada por la aparición de taquicardia ventricular durante el esfuerzo. Es una de las principales causas de muerte súbita en deportistas jóvenes. Según la bibliografía, se encuentran mutaciones desmosómicas entre el 30-70% de los casos. El objetivo de nuestro estudio fue determinar el genotipo y la incidencia de mutaciones patogénicas en pacientes con MAVD portadores de DAI.

Métodos: Revisamos los 19 pacientes con MAVD portadores de DAI y estudio genético, su genética, la presencia de mutaciones dobles y la aparición de eventos arrítmicos en el seguimiento.

Resultados: La edad media del implante del dispositivo fue de $44,79 \pm 16,59$ años, la mayoría eran varones (63,2%) y se implantó el dispositivo en prevención secundaria (16p, 84,21%). Se obtuvo mutación patológica/probablemente patológica que afectaban a genes desmosómicos en 18 enfermos (94,74%) y en el restante se encontró una mutación patológica en la proteína TTN relacionada con la MAVD y con la miocardiopatía dilatada. Los genes más frecuentemente afectados fueron el PKP2 (63,2%) y el DSG2 (21,1%). Se obtuvo doble mutación en el 42,1% de los pacientes. En un seguimiento medio de $52,05 \pm 54,24$ meses, 12 pacientes padecieron eventos arrítmicos apropiados (63,2%). No se obtuvo relación entre el gen afecto o la presencia de doble mutación con la aparición de los eventos. La prevención secundaria fue el único factor asociado a la aparición de eventos apropiados en el seguimiento (75% vs 0%), $p 0,05$.

Conclusiones: La incidencia de mutaciones en pacientes con MAVD de alto riesgo es muy alta, sobre todo al compararla con la descrita en el grupo global de enfermos. Por el contrario, el espectro de los genes afectados tiene una distribución similar y parece no ayudar a una mejor selección de pacientes de mayor riesgo.