



6001-4. INCIDENCIA DE MUTACIONES SARCOMÉRICAS EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA Y ALTO RIESGO ARRÍTMICO

Rebeca Lorca Gutiérrez, David Calvo Cuervo, Juan Gómez, María Martín, José Manuel Rubín López, César Morís, J. Julián Rodríguez Reguero y Eliecer Coto del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad genética cardíaca más común y causa más frecuente de muerte súbita (MS) en jóvenes. Se recomienda estudio genético (indicación IB) según las nuevas guías de MCH la Sociedad Europea de Cardiología. En 40-60% se encuentran mutaciones sarcoméricas (MutS), pero el papel que juegan en la estratificación del riesgo es controvertido.

Objetivos y métodos: Para estudiar la incidencia de las mutaciones en la MCH con alto riesgo de MS, retrospectivamente se recogieron las MCH referidos para implantación/recambio de desfibrilador (DAI), del 2008 a la actualidad. La indicación de DAI en prevención primaria se realizó según los 5 criterios clásicos de estratificación de MS: MS en ? 1 familiares de 1er grado u otro familiar de 50 años, ? 30 mm de grosor máximo en el ventrículo izquierdo, TVNS, síncope no explicado y respuesta hipotensiva en ergometría. Se compararon resultados con población general MCH según guías (40-50% MutS) y con nuestra población de casos índice con MCH estudiada (36% mutados, 33% si excluimos de ella a los casos índice con DAI).

Resultados: 48 pacientes con edad media 46 ± 16 años, 10 (20,8%) implantados en prevención 2ª. La media de factores de riesgo de MS fue $1,6 \pm 0,8$ y se observaron terapias apropiadas en 17,4% de pacientes. De ellos, 2 fallecieron sin análisis genético y 3 resultados genéticos aún están pendientes. El estudio genético ($n = 43$) fue positivo para MutS en 72,1% (MYH7 20,93%, MYBPC3 32,56%, TNNT2 9,3%, TNNT2 4,65% y FLNC 4,65%) (fig.). Entre los casos índices con DAI ($n = 37$), fue positivo en 73%. En ambos se encontró una incidencia mayor de MutS respecto a la población general de MCH y nuestra población de casos índice ($p 0,05$). Incluso si considerásemos que la presencia de mutación pudo haber influido en la indicación de DAI, si analizamos únicamente los casos índices en los que no se conocía el resultado genético antes de implantar el DAI o conociéndose, éste había sido negativo, la incidencia de MutS (64,3%) continúa siendo significativamente mayor que en nuestra población ($p 0,05$).



Resultado de análisis genético en MCH con DAI.

Conclusiones: La incidencia de MutS en los pacientes con MCH de alto riesgo de MS y arritmias ventriculares malignas documentadas es superior a la de la población general con MCH. Estos datos sugieren que la presencia de MutS podría aportar un riesgo añadido al perfil arrítmico del paciente.