



4008-1. MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA: PREVALENCIA Y FENOTIPO DE LAS MUTACIONES EN EL GEN DE LA TROPONINA T EN UNA COHORTE DE 115 FAMILIAS

Tomás Ripoll Vera, Bernardo García de la Villa Redondo, José María Gámez Martínez, Nancy Gabriela Govea Callizo, Roger M. Moreno Barreto, Joan Torres Marqués, Andrés Grau Sepúlveda, David Cremer Luengos, Servicio de Cardiología del Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Baleares), Servicio de Cardiología del Fundación Hospital de Manacor, Manacor (Baleares) y Sección de Genética del Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca (Baleares).

Resumen

Antecedentes y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad hereditaria causada por > 700 mutaciones (mut) en 16 genes. La información sobre genotipo-fenotipo y pronóstico de las diferentes mutaciones en el gen de la troponina T (*TNNT2*) es escasa. Nuestra finalidad es la identificación de mutaciones en gen *TNNT2* y la correlación genotipo-fenotipo.

Métodos: Cohorte de 115 pacientes (pac) índice consecutivos con MCH. El estudio incluyó ECG, ecocardiograma, Holter y prueba de esfuerzo, y cardioresonancia en casos seleccionados. Disponemos del resultado completo del análisis de los 5 genes sarcoméricos principales de 80 pac, analizando en este estudio mutaciones en *TNNT2*, y el screening familiar clínico y genético.

Resultados y conclusiones: 80 pac índice genotipados con MCH, 11 con mut en *TNNT2* (prevalencia 14 %), edad media diagnóstico 45 ± 19 y seguimiento 55 ± 17 ; 64 % varones; grosor máx 20 ± 5 mm (14-30). 82 % con h.^a familiar MCH. 45 % fibrilación auricular. El 36 % asintomáticos, siendo el síntoma más frecuente la disnea (NHYA promedio 1,8). Sólo el 18 % obstrucción. Un 64 % h.^a familiar de muerte súbita (MS) (6 MS < 25 a). Se han identificado 3 mut diferentes en las 11 familias: 6 familias con la misma mut: R92Q (sin consanguinidad conocida); 3 familias la R286H; y 2 la R278C (éstos además una 2.^a mut, uno en MYBPC3 y otro en MYH7). Polimorfismos: 78 %. 4 pac (36 %) con la mut R92Q presentan fenotipo mixto con dilatación y disfunción VI, precisando incluso marcapasos biventricular. 5 pac índice (45 %) han precisado DAI, además de 3 familiares, un 20 % marcapasos, y el 40 % tto conservador. Se han estudiado 49 familiares (promedio $4,5 \times$ familia), hallándose 13 afectos y 5 portadores de la mutación.