



6043-544. IDENTIFICACIÓN DE 6 NUEVAS MUTACIONES EN TTN EN PACIENTES CON CARDIOMIOPATÍA DILATADA SOMETIDOS A TRASPLANTE CARDIACO

Eloy Álvarez López¹, Lucía Núñez¹, María G. Crespo-Leiro², Eduardo Barge-Caballero², Grecia M. Marrón-Liñares¹, María Jesús Paniagua-Martín², José Manuel Vázquez² y Manuel Hermida-Prieto¹ del ¹Instituto de Investigación Biomédica A Coruña (INIBIC), A Coruña, y ²Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: La cardiomiopatía dilatada (CMD) es una de las principales causas de insuficiencia cardíaca y la indicación más frecuente de trasplante cardíaco (TC). Tiene una base genética en un 30-50% de los casos, y se han identificado variantes genéticas relacionadas en más de 60 genes.

Métodos: Se ha analizado el gen TTN, mediante NGS, en 27 pacientes con TC con CMD. Se han realizado predicciones *in silico* de los efectos de las mutaciones con MutationTaster, PhD-SNP y SNAP2. Las mutaciones encontradas han sido confirmadas por secuenciación directa de Sanger.

Resultados: Se han identificado 6 mutaciones nuevas en 5 de los 27 pacientes analizados. Según los análisis *in silico* realizados 4 de ellas afectan a la función de la proteína: R31620C y C34082G, ambas en el mismo paciente; Y17474C; y R20753VfsTer11, que provoca una alteración en la pauta de lectura produciendo una proteína truncada. Además, se han identificado las mutaciones V9377I y R11283C que no parecen alterar la estructura proteica. Todas han sido confirmadas por secuenciación directa.

Conclusiones: Se han identificado 6 mutaciones nuevas en el gen TTN: Y17474C, R20753VfsTer11, R31620C, C34082G, V9377I y R11283C que podrían tener un efecto funcional sobre la proteína y por tanto influir en el desarrollo de la CMD.