



4007-2. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E HISTORIA NATURAL DE LA GLUCOGENOSIS CARDIACA POR VARIANTES EN PRKAG2

Fernando Domínguez Rodríguez¹, Ángela López-Sainz², Roberto Barriales-Villa³, Vicente Climent-Payá⁴, Coloma Tirón de Llano⁵, M^a Ángeles Espinosa Castro⁶, José Manuel García Pinilla⁷, Sergi César Díaz⁸, Enrique Santas Olmeda⁹, Esther Zorio Grima¹⁰, María Luisa Peña Peña¹¹, Addison Julián Palomino Doza¹², Perry Elliott¹³, Lorenzo Monserrat¹⁴ y Pablo García Pavía¹

¹Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid). ²Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ³Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. ⁴Hospital General Universitario de Alicante. ⁵Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona. ⁶Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁷Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga. ⁸Hospital Sant Joan de Déu, Universitat de Barcelona. ⁹Hospital Clínico Universitario de Valencia. ¹⁰Hospital Universitario La Fe, Valencia. ¹¹Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ¹²Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid. ¹³Barts Heart Centre, St Bartholomew's Hospital, Barts Health NHS Trust, London (Reino Unido). ¹⁴Health in Code, A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: Variantes en el gen PRKAG2 pueden causar un síndrome caracterizado por miocardiopatía hipertrófica, trastornos de conducción y preexcitación ventricular. Hasta la fecha, solo se han reportado un número limitado de casos, y la historia natural de la enfermedad es poco conocida. El objetivo de este estudio es describir el fenotipo e historia natural de variantes en PRKAG2 en una cohorte extensa multicéntrica europea.

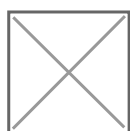
Métodos: Se incluyeron 90 pacientes portadores de variantes en PRKAG2 (53% varones, mediana de edad 33 años (RIQ: 15-50)) de 27 centros europeos. Se analizaron características clínicas, ECG y ecocardiograma en primera y última visita así como eventos clínicos en el seguimiento. Se incluyeron como eventos la fibrilación auricular (FA), eventos arrítmicos graves (taquicardia ventricular sostenida, fibrilación ventricular, choque apropiado de DAI y muerte súbita), implante de marcapasos, ingreso por insuficiencia cardiaca, trasplante cardiaco, implante de asistencia ventricular, muerte por causa cardiaca y muerte por cualquier causa.

Resultados: En la primera evaluación, 93% de los pacientes estaban en clase funcional NYHA I o II. El grosor máximo del VI era de 18 ± 8 mm y la fracción de eyección del VI (FEVI) de $61 \pm 12\%$. Sesenta sujetos (67%) presentaban hipertrofia ventricular izquierda (HVI), 30 (33%) mostraban pre excitación en el ECG o se habían sometido a una ablación de vía accesorio, 17 (19%) portaban un marcapasos (edad media de implante 36 años (RIQ: 27-46)) y 16 (18%) tenían fibrilación auricular (FA) (edad media 43 años (RIQ: 31-54)). Después de una mediana de seguimiento de 6 años (RIQ: 2,3-13,9), el 71% presentaba HVI, el 29% FA y al 21% se le implantó un marcapasos de novo (mediana de edad al momento del implante 37 años (RIQ: 29-48)). Un 14% de los pacientes requirió ingreso por insuficiencia cardiaca (IC), 8% presentó muerte súbita o equivalente, 4% requirió un trasplante cardiaco y el 13% falleció.

Características clínicas en primera evaluación

	Portadores afectados (n = 64)	Portadores no afectados (n = 26)
Sexo masculino, n (%)	36 (56)	12 (46)
Edad, años	36 ± 21	25 ± 19
Historia familiar de muerte súbita, n (%)	24 (38)	11 (46)
Ictus, n (%)	4(6)	0
Miopatía, n (%)	2 (3)	0
CK, U/L (rango)	106 (2-365)	66(2-130)
NT-proBNP, pg/ml (mediana, RIQ)	170 (37-2168)	47 (10-224)
Pre-excitación, n (%)	30 (44)	0
QRS, ms	131 ± 37	108 ± 26
Fibrilación auricular, n (%)	16 (25)	0
Grosor máximo de VI, mm	20 ± 8	10 ± 2
FEVI, %	60 ± 13	66 ± 8

FEVI: fracción de eyección de ventrículo izquierdo; RIQ: rango intercuartílico; VI: ventrículo izquierdo.



Fenotipo y pronóstico de cardiopatía por PRKAG2.

Conclusiones: La cardiopatía causada por variantes en PRKAG2 es una miocardiopatía progresiva caracterizada por alta incidencia de FA, trastornos de conducción, insuficiencia cardiaca avanzada y arritmias potencialmente mortales. Características clásicas como preexcitación y HVI grave no están presentes de manera uniforme y el diagnóstico debe considerarse en pacientes con HVI que desarrollan FA o requieren un marcapasos a edad temprana.