



4032-4. PENETRANCIA Y PRONÓSTICO EN PACIENTES CON MIOCARDÍOPATIA HIPERTRÓFICA PORTADORES DE LA MUTACIÓN MYBPC3 IVS23+1G>A

María José Oliva Sandoval, Lorenzo J. Monserrat Iglesias, Manuel Hermida Prieto, María Sabater Molina, Esperanza García-Molina Sáez, Francisco Ruiz Espejo, Juan Ramón Gimeno Blanes, Mariano Valdés Chávarri, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia) y Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo, A Coruña.

Resumen

Introducción: Las mutaciones en el gen de la proteína C asociada a la miosina (MYBPC3) son una causa frecuente de Miocardiopatía Hipertrófica (MCH).

Objetivos: Determinar la relación genotipo-fenotipo de la mutación IVS23+1G>A en el gen MYBPC3.

Métodos: Se estudiaron 154 pacientes (p) con MCH (55 ± 16 años, 65 % varones). A todos los pacientes se les realizó estudio cardiológico completo y estudio genético. Se ofreció estudio a familiares de primer grado. En 18 (12 %) probandos se identificó una idéntica mutación en el gen MYBPC3 (IVS23+1G>A).

Resultados: A partir de los 18 probandos iniciales se estudiaron 152 individuos (37 ± 18 años, 53 % varones). Se identificaron 65 portadores de la mutación IVS23+1G>A-MYBPC3, de los que el 61 % cumplían criterios diagnósticos de MCH. La penetrancia de la enfermedad resultó edad dependiente (a los 46 años el 50 % estaban afectados) con tendencia de afectación más precoz en el sexo masculino. 7 (16 %) presentaron disfunción sistólica. La presencia de la mutación descrita en los probandos en comparación con el resto de casos índices (portadores de otras mutaciones o sin mutación identificada) se relacionó con mayor hipertrofia y menor edad al diagnóstico. Hubo 17 casos de muerte súbita en 12 de las familias portadoras de la mutación. El riesgo de MS fue superior, HR: 1,71; IC95 % 0,98-2,98, $p = 0,059$.

Conclusiones: La mutación IVS23+1G>A-MYBPC3 se asocia con inicio de la enfermedad a una edad media y con mal pronóstico, con una significativa proporción de pacientes que desarrolla disfunción sistólica y alto riesgo de MS.