



Revista Española de Cardiología



6009-16. CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO EN VALVULOPATÍA MITRAL HEREDADA: HALLAZGOS ECOCARDIOGRÁFICOS ÚNICOS EN LA MUTACIÓN DEL GEN FILAMIN A

Ana Martín García, Thierry Le Torneau, Herve Le Marec, Vicent Probst, Jean-Jacques Schott, Florence Kyndt, Jorge Solís Martín, Robert Levine, Hospital Clínico Universitario, Salamanca, Massachusetts General Hospital, Boston (Estados Unidos) e Institut du Thorax, Service de Cardiologie du (CHU), Nantes (Francia).

Resumen

Antecedentes y objetivos: Nuestro objetivo es analizar la hipótesis de que la valvulopatía mitral (VM) familiar asociada a diferentes mutaciones muestra diferencias fenotípicas que pueden ser claves de los mecanismos subyacentes.

Métodos: Evaluamos en sujetos con: 1) Prolapso VM familiar idiopático asociado al cromosoma 13 (PVMF) (N = 7); 2) Síndrome de Marfan (SM)-mutación en el gen fibrilina (N = 8), y 3), valvulopatía ligada al cromosoma X-mutación en el gen filamin A (FLNA) (N = 11) mediante ecocardiografía 2D: a) el grosor de la valva anterior mitral (VA) en su extremo y en su punto medio, b) el movimiento con el desplazamiento superior de AL y, c) la distensibilidad valvular (incremento sistólico en la longitud de la VA en %).

Resultados: Ver tabla.



Conclusiones: 1) El PVMF y el SM muestran un prominente desplazamiento y distensibilidad de las valvas; 2) los pacientes con FLNA tienen características ecocardiográficas únicas: reducida distensibilidad, restricción parcial de movimiento en valva posterior (VP) y en la base de VA con abombamiento relativo de la parte distal de la VA y un mayor uniformidad en el grosor de VA. Estas características sugieren diferencias en los mecanismos causantes de la valvulopatía con potenciales implicaciones terapéuticas.