



## 6010-13. CARACTERÍSTICAS DEL FENOTIPO DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA IZQUIERDA ASOCIADA A LA MUTACIÓN Q1866X EN EL GEN DE LA DESMOPLAQUINA

Josep Navarro Manchón, Esther Zorio Grima, Begoña Igual Muñoz, Elena Fernández Pons, Cristina Presentación Blasco, Mercedes Bermejo Pérez, Begoña Cardona Valencia, Antonio Salvador Sanz, Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Fe, Valencia, ERESA, Elche (Alicante) e Instituto de Medicina Legal, Valencia.

### Resumen

**Antecedentes, objetivos, material y métodos:** Describir el fenotipo de una familia con miocardiopatía arritmogénica fundamentalmente (MCAI) con la mutación Q1866X en el gen de la desmoplaquina (DSP), no descrita hasta ahora. La evaluación cardiológica incluyó ECG, ecocardiograma, cardioRMN, Holter ECG y prueba de esfuerzo. A los afectados se les propuso un TAC multicorte, una biopsia endomiocárdica y una biopsia de piel. Se realizó en el probando screening mutacional en DSP, placofilina 2, placoglobina 2, desmocolina y desmogleina 2 y se ofreció estudio en cascada a los familiares.

**Resultados:** se evaluaron 4 familiares de primer grado y el probando recuperado de una taquicardia ventricular mal tolerada (BRD y eje superior), tras lo cual recibió un desfibrilador (DAI). El probando había recibido previamente el diagnóstico de miocarditis en base a una cardioRMN previa. El probando y una hermana presentaron un patrón de fibrosis subepicárdica en ventrículo izquierdo con afectación de la función sistólica de VI en la hermana. El ECG mostró un retraso en la activación terminal ventricular en cara inferior y V4-V6 y T negativas en serie precordial. El TAC mostró un perfil ondulante entre la fibrosis/grasa epicárdica y el miocardio subyacente que sugirió infiltración. Se aconsejó la implantación de DAI en la hermana con EEF previo que mostró potenciales fragmentados en ventrículo derecho (potenciales tardíos) y fácil inducción de taquicardia ventricular monomorfa sostenida. El estudio genético identificó la mutación Q1866X en DSP en los dos afectados y el estudio de expresión proteica en piel demostró la generación de una DSP truncada. Asimismo, se identificaron otros 2 portadores asintomáticos.

**Conclusiones:** En esta familia, DSP Q1866X ocasionó un patrón de MCAI que, de no ser por haber podido realizar el estudio genético no hubiera cumplido criterios para el diagnóstico.

PI070831, CP0700326, RECAVA RD RD06/0014/0004.