Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 345

Revista Española de Cardiología

6001-414. R14DEL, MUTACIÓN HOLANDESA DEL FOSFOLAMBAN (PLN) EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA. ASPECTOS GENOTIPO-FENOTIPO

Iván Gómez Milanés, Esperanza García-Molina Sáez, María Sabater Molina, Inmaculada Pérez Sánchez, Patricia Pascual Gilabert, Francisco Ruiz Espejo, Juan Ramón Gimeno Blanes y Mariano Valdés Chávarri del Servicio de Análisis Clínicos y Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Resumen

Introducción: Con el análisis genético de pacientes con miocardiopatía dilatada se identificó una deleción de la arginina 14 descrita previamente (PLN-R14Del).

Métodos: El caso índice fue una mujer de 29 años con síncope vasovagal y taquicardia ventricular diagnosticada de miocardiopatía dilatada (FE 40%). Se realizó un estudio de los familiares de primer grado en el que se incluyo ECG y ecocardiograma. Se analizaron muestras de DNA de 9 individuos mediante dHPLC y secuenciación del gen PLN utilizándose el analizador ABI3130.

Resultados: Siete de los nueve pacientes estudiados eran portadores de la mutación, aunque sólo dos de ellos cumplían con los criterios de diagnóstico de miocardiopatía dilatada: el probando y su abuela materna de 78 años asintomática. El ECG de 5 de los 7 portadores mostró un bajo voltaje del complejo QRS a pesar de no haber anormalidades ecocardiográficas en 3 de ellos (la madre y dos tías maternas de edad media). Aparte del probando, todos los portadores eran asintomáticos y sin antecedentes de arritmias evidenciados. Es de destacar que el padre del probando pertenece a una familia afectada por miocardiopatía hipertrófica, aunque él solamente presentaba una leve hipertrofia ventricular izquierda con ECG normal. La mutación R14Del se ha descrito en 40 familias y hay información disponible sobre 68 portadores. Esta mutación ha sido identificada como una mutación con un efecto fundador en hasta un 14% de los casos en una cohorte de pacientes holandeses con miocardiopatía dilatada y arritmogénica. Los portadores de esta cohorte se caracterizan por tener un bajo voltaje del complejo QRS y ondas T negativas en derivaciones laterales similares a las que se evidencian en los portadores de algunas mutaciones desmosómicas.

Conclusiones: Los bajos voltajes QRS sirven como mecanismo con alta sensibilidad para identificar a los portadores de la mutación del PLN. El fenotipo ecocardiográfico puede ser leve o normal en la mayoría de los portadores de R14Del y pueden permanecer asintomáticos durante toda la vida. Un fenotipo grave puede ser consecuencia de dobles mutaciones. La interpretación de la correlación genotipo-fenotipo debe hacerse en el contexto de árboles de familias numerosas y una evaluación cardíaca completa.