Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 24

Revista Española de Cardiología

4007-8. EFECTO SOBRE EL REALCE TARDÍO CON GADOLINIO DE DOS POLIMORFISMOS EN GENES NO SARCOMÉRICOS EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Esteban Orenes Piñero, Ana Isabel Romero Aniorte, José Manuel Andreu Cayuelas, Josefa González, Eloísa Feliu, Marina Martínez, Antonio García Honrubia y Diana Hernández Romero del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia) y Hospital General Universitario, Alicante.

Resumen

Introducción: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) se caracteriza por hipertrofia de cardiomiocitos y fibrosis. Es una enfermedad autosómica dominante con más de 400 mutaciones en genes del sarcómero; además, mutaciones en los genes no sarcoméricos participan en la heterogeneidad fenotípica de la enfermedad. El desarrollo de fibrosis miocárdica puede ser estudiado de manera no invasiva mediante el realce tardío de gadolinio en la resonancia magnética cardiaca, asociándose la presencia y la extensión de este realce con una expresión más grave de la enfermedad desde un punto de vista funcional y clínico. Recientemente se ha sugerido un importante papel pronóstico, pero poco se sabe de los factores predisponentes.

Métodos: Analizamos dos polimorfismos no sarcoméricos en 147 pacientes de MCH (49,2 ± 15,0 años, 71,4% varones) y 136 controles de similares características. Uno, perteneciente al sistema renina-angiotensina-aldosterona, codifica la ECA (enzima convertidora de la angiotensina) y su polimorfismo se ha asociado anteriormente con fibrosis e hipertrofia cardiaca. El polimorfismo del promotor del gen RETN (Resistina) controla la hipertrofia cardiaca y se asocia a aterosclerosis, enfermedad cerebrovascular, obesidad y diabetes. Para analizar el grado de fibrosis miocárdica se realizó resonancia magnética cardiaca con contraste de gadolinio y determinamos el número de segmentos afectados.

Resultados: La distribución de frecuencias alélicas no muestran diferencias significativas entre pacientes y controles en los polimorfismos de ECA (deleción de 287-bp en el intrón 16), y RETN (-420G > C) (ambos p > 0,05). Asociamos la presencia de estos polimorfismos con el grado de fibrosis, atendiendo al número de segmentos afectados en la resonancia y encontramos la presencia del alelo polimórfico en el polimorfismo RETN (-420G > C) se asocia con mayor número de segmentos afectados (R^2 corregida = 0,22, p = 0,04) en nuestros pacientes.

Conclusiones: Nuestro estudio preliminar revela que el polimorfismo RETN (-420G > C) está asociado con mayor fibrosis cardiaca en pacientes con MCH valorada por resonancia magnética cardiaca. El estudio de la implicación fisiopatológica de la RETN en MCH y la elaboración de perfiles genéticos complejos en combinación con la utilización de las técnicas de imagen podrían ayudar a conocer mejor la evolución y gravedad de los pacientes con MCH.