Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 5

Revista Española de Cardiología

4001-6. FACTORES MODULADORES DEL GROSOR DE LA PARED DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Inmaculada Pérez Sánchez, Antonio José Romero Puche, María Sabater Molina, Esperanza García-Molina Sáez, Iván Gómez Milanés, David López Cuenca, Francisco Ruiz Espejo y Juan Ramón Gimeno Blanes del Servicio de Análisis Clínicos y Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) se caracteriza por una marcada variabilidad en el fenotipo clínico. La MCH está causada por mutaciones principalmente en tres genes sarcoméricos, aunque algunos moduladores podrían estar influyendo en el grado de hipertrofia.

Objetivos: Estudiar si algunos factores moduladores como sexo, HTA, edad del diagnóstico y mutación causal podrían estar afectando a la hipertrofia del ventrículo izquierdo (HVI).

Métodos: Se estudiaron 127 pacientes portadores de mutaciones causales de la enfermedad en genes como MYBPC3, MYH7 y TNNT2. Todos ellos presentaban una HVI mayor de 13 mm.

Resultados: Se incluyeron 127 pacientes (66,1% hombres, edad 41 ± 17 años). El número de portadores atendiendo al gen mutado fueron los siguientes: MYBPC3 99 (77,9%) (IVS23 + 1G > A 48, Arg891fsX1050 24, A107fsX116 21, A216T 6), MYH7 25 (19,6%) (T1377M 15, D928N 3, E1348Q 2, E1356Q 2, R1382Q 3), TNNT2 3 (2,3%) (R278C 3). El grosor de la pared según el gen mutado fue: 20 ± 6 mm para MYBPC3; 16 ± 5 mm para MYH7 y 30 ± 11 para TNNT2 (p = 0,007 comparando MYBPC3 y MYH7). El grosor de la pared del ventrículo para las 5 mutaciones mas prevalentes fue: IVS23 + 1G > A 20 ± 6 mm, Arg891fs 19 ± 6 mm, A107fsX116 22 ± 5 mm, T1377N 17 ± 4 mm y A216T 17 ± 6 mm, así, no hubo diferencias significativas en el grosor de la pared con las distintas mutaciones. Hubo una tendencia a que los hombres presentaran mayor grado de hipertrofia (21 mm en hombres vs 19 mm en mujeres; p = 0,077). Tuvimos 29 pacientes hipertensos (23%), sin diferencias en el grosor de la pared (20,3 mm para pacientes hipertensos vs 20,0 mm para pacientes normotensos; p = 0,832). No tuvimos correlación entre grosor de la pared y edad del diagnóstico (r = 0,005, p = 0,96). Realizamos un análisis multivariante para las variables significativas (sexo y gen), confirmando que el gen es un predictor independiente del grosor de la pared (p 0,001 para MYBPC3, p = 0,011 para MYH7) con una influencia casi significativa del sexo (p = 0,09) (modelo R2 = 0,137). Cuando introdujimos las mutaciones causales en lugar del gen que las porta, el análisis multivariante no nos mostró diferencias, atribuyendo este hecho a la reducción en el tamaño de la muestra de cada grupo para el análisis.

Conclusiones: El grado de hipertrofia del ventrículo izquierdo varía significativamente con el gen mutado, siendo mayor en portadores de mutaciones en MYBPC3 que en MYH7.