Rev Esp Cardiol. 2013;66 Supl 1: 877

Revista Española de Cardiología

# 6015-477. ESTUDIO SOBRE MUTACIONES SOMÁTICAS EN LOS GENES MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 Y TNNI3 EN CASOS ESPORÁDICOS DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Lucía Núñez[1], Juan Ramón Gimeno-Blanes[2], María Isabel Rodríguez-García[1], Lorenzo Monserrat[1], Esther Zorio[3], Alfonso Castro-Beiras[1] y Manuel Hermida Prieto[4] del [1]Instituto de Investigación Biomédica A Coruña-INIBIC, Servicio de Cardiología, CHUAC, UDC, A Coruña, [2]Departamento de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia,[3]Departamento de Cardiología, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia y [4]Instituto de Investigación Biomédica A Coruña-INIBIC, Servicio de Cardiología, CHUAC,UDC, A Coruña.

## Resumen

**Introducción:** La búsqueda de la causa genética de miocardiopatía hipertrófica (MCH) permitió la identificación de mutaciones en los genes que codifican para las proteínas sarcoméricos tales como MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 como principales responsables. Los genes sarcoméricos se encuentran mutados en un ?40% de los pacientes con MCH y una posible explicación para la incompleta asociación entre la presencia de mutaciones y la enfermedad puede ser la presencia de mutaciones somáticas.

**Métodos:** Se estudiaron 104 pacientes con MCH esporádica. Los pacientes fueron evaluados clínicamente y se realizó el screening para mutaciones en los principales genes implicados en la MCH: MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 en ADN genómico de sangre periférica y de tejido cardiaco.

**Resultados:** 41 de los 104 pacientes eran portadores de una mutación, pero debido a que varios pacientes presentaban la misma variante, el total de mutaciones diferentes descritas fueron 37. 20 de estas mutaciones habían sido descritas previamente como variantes patogénicas. Se realizó un estudio in-silico de las 17 nuevas mutaciones en el que se predijo que al menos 4 de ellas eran potencialmente patogénicas. Todas las variantes identificadas en el ADN aislado del tejido cardiaco fueron también identificadas en el ADN que provenía de las correspondientes muestras de sangre, lo que demuestra la ausencia de mutaciones somáticas.

**Conclusiones:** Las mutaciones somáticas en los genes MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 no representan una causa importante implicada en el desarrollo de MCH esporádica.