



6018-573. PRESENTACIÓN CLÍNICA Y PERFIL GENÉTICO DE LAS MIOCARDIOPATÍAS FAMILIARES

Carmen Jurado Canca, José Manuel García Pinilla, Miguel López Garrido, Juan Robledo Carmona, Eloy Rueda Calle, Fernando Cabrera Bueno, Juan José Gómez Doblas y Eduardo de Teresa Galván del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: Las miocardiopatías familiares presentan expresión clínica heterogénea, resultado de mutaciones en diferentes genes e interacciones ambientales. Nuestro objetivo es evaluar las características basales, la presentación clínica y el perfil genético en una serie de familias con diagnóstico de miocardiopatía seguidas en una consulta monográfica.

Métodos: Estudio observacional de cohortes retrospectivo. Se analizaron 78 familias (227 individuos) en las que se había detectado un caso índice de miocardiopatía. Se realizó valoración clínica completa, electrocardiograma, ecocardiograma, CardioRMN a casos índices y estudio genético.

Resultados: Un 48% presentaban miocardiopatía hipertrófica, 38,3% dilatada, 9,3% arritmogénica y 4,4% no compactada. En el 54,4% se objetivaron mutaciones (MYBPC3 50,9%, MYH7 28,9%, TNNT 4,4%, LMNA 3,5%, otras 12,2%). El 51,7% presentó alteraciones en ECG, 27,9% insuficiencia cardíaca y 27,9% antecedentes familiares de muerte súbita (AFMS). Se observó que la miocardiopatía hipertrófica fue predictor independiente para alteraciones electrocardiográficas (0,32-0,8, $p = 0,04$) y captación de contraste tardío de gadolinio en cardiorresonancia (0,1-0,47, $p = 0,01$). La presencia de miocardiopatía dilatada se relaciona de manera independiente con la aparición de disfunción ventricular (0,02-0,2, $p = 0,01$) y muerte súbita (0,42-0,71, $p = 0,02$). La miocardiopatía dilatada debida a mutación del gen MYBPC3 predijo de manera independiente la disfunción ventricular (0,1-0,47, $p = 0,01$) y los AFMS (0,23-0,78, $p = 0,03$).

Conclusiones: 1. Los genes más frecuentemente mutados fueron MYBPC3 y MYH7. 2. La miocardiopatía hipertrófica se relacionó independientemente con alteraciones electrocardiográficas y retención tardía de gadolinio en resonancia cardíaca. 3. La miocardiopatía dilatada fue predictor independiente para disfunción ventricular y muerte súbita. 4. La mutación del gen MYBPC3 como causa de miocardiopatía dilatada se relacionó independientemente con disfunción ventricular y AFMS.