



4008-5. FENOTIPOS MIXTOS EN LA VALORACIÓN DE CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS

Antonio José Romero Puche¹, María José Antolinos Pérez², Inmaculada Pérez-Sánchez², José María López-Ayala², Belén Redondo Bermejo², María José Oliva², Juan Ramón Gimeno Blanes² y Mariano Valdés-Chávarri³ del ¹Hospital Vega Baja, Orihuela (Alicante), ²Unidad de Cardiopatías Hereditarias, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar, Murcia y ³Departamento de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Resumen

Introducción: Nuestro objetivo es revisar la aparición de fenotipos mixtos en una consulta especializada de cardiopatías hereditarias.

Métodos: 4.890 individuos en 827 familias fueron evaluados entre febrero 2003 y julio 2012. Las patologías más frecuentemente evaluadas en orden de frecuencia fueron miocardiopatía hipertrófica (MH), miocardiopatía dilatada idiopática (MCD), sd de Brugada (SB), displasia arritmogénica de VD (DAVD), mioc. no compactada aislada (MNC), o sd de QT largo congénito (SQTL). Aquellas familias con MNC aislada fueron reclasificadas en otros diagnósticos si estos estaban presentes en 2 o más individuos. Se excluyeron probandos cuyas familias no hubieran sido evaluadas.

Resultados: Para las patologías más representativas, el número de familias evaluadas/número de individuos evaluados y/proporción de individuos afectados fue: MH 405/2.324/40%; MCD 115/584/42%; SB 121/626/22%; DAVD 42/242/31%; MNC 39/179/39%; SQTL 34/192/37%. En total, 1847 individuos (38%) presentaron algún tipo de afectación. En 242 (13%) de los individuos afectados se observaron otras condiciones (tabla). A destacar la alta prevalencia de estas asociaciones en patologías como MCD, MNC aislada y DAVD (hasta 34% en MCD, destacando presencia de no compactación en 31% de afectos). Aunque con menor frecuencia, también algunas canalopatías mostraron rasgos miocardiopáticos, especialmente MCD, presente en 2% de afectos de SB y 4% de SQTL. La MNC se asoció con mayor frecuencia a defectos septales auriculares o ventriculares (18,5% vs 0,9% en resto; $p < 0,001$). En 6,7% de familias aparecieron individuos con diagnóstico de una miocardio o canalopatía distinta a la predominante en el resto y en 8% de familias, el diagnóstico predominante en la familia resultó ser diferente al del probando. Ambos tipos de fenómenos (individuos con formas mixtas y familias con diferentes diagnósticos) tendían a darse de forma conjunta en las mismas familias ($?^2 p < 0,001$) y se observó similar comportamiento en familias con mutación causal conocida.



Figura. Proporción de individuos afectados y formas mixtas en screening de distintas cardiopatías hereditarias.

Prevalencia de fenotipos mixtos entre afectados de distintas cardiopatías hereditarias

	MH (n = 940)	MCD (n = 354)	DAVD (n = 76)	MNC aislad (n = 70)	BS (n = 140)	SQTL (n = 71)	Otros (n = 196)	Toda (n = 1.840)
CIA y CIV	9 (1%)	2 (0,6%)	1 (1,3%)	13 (18,6%)	2 (1,4%)	0	2 (1%)	29 (1,6%)
Criterios MNC	12 (1,3%)	111 (31,4%)	2 (2,6%)	-	3 (2,1%)	0	3 (1,5%)	131 (7,1%)
Criterios MCD	11 (1,2%)	-	10 (13,2%)	1 (1,4%)	3 (2,1%)	3 (4,2%)	13 (6,6%)	41 (2,2%)
Criterios MCH	-	5 (1,4%)	3 (3,9%)	2 (2,9%)	4 (2,9%)	0	6 (3,1%)	20 (1,1%)
Criterios DAVD	1 (0,1%)	2 (0,6%)	-	0	0	1 (1,4%)	1 (1,5%)	5 (0,3%)
Vía accesoria	5 (0,5%)	1 (0,3%)	1 (1,3%)	1 (1,4%)	1 (0,7%)	0	0	9 (0,5%)
QT corto	3 (0,3%)	4 (1,1%)	1 (1,3%)	0	0	0	1 (0,5%)	9 (0,5%)
Otras alteraciones	2 (0,2%)	0	0	4 (5,7%)	0	1 (1,4%)	5 (2,6%)	12 (0,7%)
Alguna alteración	41 (4,4%)	122 (34,5%)	15 (19,7%)	19 (27,1%)	13 (9,3%)	5 (7%)	28 (14,3%)	243 (13,2%)

Conclusiones: Los fenotipos mixtos (confluencia de rasgos de distintas cardiopatías en un mismo individuo, o en individuos diferentes de una misma familia) son un hallazgo frecuente en el estudio familiar de cardiopatías hereditarias. No existe diferenciación estricta entre miocardiopatías y canalopatías y rasgos de una pueden estar presentes en las otras.