



6039-538. VALORACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE PACIENTES CON MI CARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA INCLUIDOS EN UN PROGRAMA JOVEN DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

María Ángeles Espinosa Castro, Eduardo Villacorta Argüelles, Eduardo Zatarain Nicolás, Raquel Yotti Álvarez, Reyes Álvarez García-Roves, Fernando Sarnago Cebada, María Eugenia Vázquez Álvarez y Francisco Fernández Avilés del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción: La miocardiopatía arritmogénica (MAV) tiene un origen genético, y puede afectar a varios miembros de una misma familia. El despistaje tiene gran importancia, por el riesgo potencial de padecer una muerte súbita.

Métodos: Realizamos un estudio descriptivo de nuestra cohorte de 88 sujetos con diagnóstico de MAV o despistaje de la misma valorados en una consulta específica de cardiopatías familiares entre julio de 2011 y abril de 2014.

Resultados: 36 p (41%) son casos índice y 52 (59%) son familiares. 43 p (49%) tenían MAV, de los cuales 7 p (16%) son familiares diagnosticados durante el despistaje, que representan el 13% del total de familiares estudiados. Las características clínicas de los sujetos en cuanto a fenotipo de MAV, antecedentes familiares y síntomas al diagnóstico se resumen en la tabla. Trece p presentaron como síntoma debut muerte súbita (MS) o taquicardias ventriculares (TV). De estos, el 61.5% (8) tenían afectación solo derecha, y únicamente el 38.5% (5) tenían además afectación izquierda. No obstante estas diferencias no son significativas (p 0,624). Hemos realizado estudio genético en el 78% (28) de los casos índice. En un 22% (5) se ha realizado técnica SANGER (PKP2, DSP, DSC2 y DSG) y 23 p (82%) con técnica NGS (55 genes). Un 68% (19) de los p presentan al menos una variante clínicamente relevante (mutación o variante de significado incierto relacionada con la patología). Un 21% (6) presentan una mutación causal (3 mutaciones en DSP y 3 en PKP2). El resto de 27 variables clínicamente relevantes se distribuyen de la siguiente manera: PKP2 6 (22%), DSG2 6 (22%), DSP 4 (15%), DSC2 2 (7,5%), JUP 1 (3,5%), otras 8 (30%). El tipo de variante genética encontrada con mayor frecuencia es de tipo Missense 19 (58%).

Características clínicas en pacientes con MAV			
	Índice (36)	Familiares (7)	Total (43)
Edad (años)	45 (16-83)	39 (13-86)	45 (13-86)

Sexo (hombres)	29 (81%)	4 (57%)	33 (77%)
Fenotipo			
MAVD	24 (67%)	3 (43%)	27 (63%)
MAVD con afect. izda	7 (19%)	3 (43%)	10 (23%)
Afectación pred. izda	5 (14%)	1 (14%)	6 (14%)
Antecedentes familiares			
Historia familiar muerte súbita	10 (28%)		
Historia familiar muerte súbita 40 años	7 (19%)		
Clínica en el momento del diagnóstico			
Muerte súbita	4 (11%)		
Taquicardia ventricular sostenida	9 (25%)		
NYHA ? II	7 (19%)		
Síncope/presíncope	9 (25%)		

Conclusiones: Cabe destacar la importancia de un adecuado despistaje clínico de familiares dentro de un programa con una consulta específica de cardiopatías familiares. Nuestros pacientes tienen un fenotipo agresivo, con un porcentaje elevado de MS o TV como síntoma inicial. Este fenotipo agresivo no se relaciona con una afectación predominante del ventrículo izquierdo. Un porcentaje importante de nuestros p genotipados presentan mutaciones que ocasionan una proteína truncada. Serían necesarios estudios en muestras con mayor número de p para correlacionar estas mutaciones con fenotipos agresivos.