



## 6040-507. LA RESONANCIA MAGNÉTICA CARDIACA PERMITE IDENTIFICAR PORTADORES DE MUTACIÓN CAUSAL EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

María Ángeles Espinosa Castro, Raquel Yotti Álvarez, Irene Méndez Fernández, Eduardo Villacorta Argüelles, Eduardo Zatarain Nicolás, Alba Maroto, Esther Pérez David y Francisco Fernández Avilés del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía hipertrófica (MH) es en la mayoría de los casos una enfermedad autosómica dominante en relación con mutaciones en genes sarcoméricos. La evidencia actual apoya la realización de test genético cuando el diagnóstico clínico es claro pero los estudios genéticos no siempre están disponibles en todos los casos.

**Objetivos:** Identificar un fenotipo específico de MH valorado por resonancia magnética cardiaca (RM) que permita predecir ser portador de una mutación causal.

**Métodos:** Análisis retrospectivo del genotipo de 68 pacientes (p) no emparentados que se realizaron RM en nuestro centro entre marzo de 2008 y diciembre de 2014 y que tenían hipertrofia ventricular con hallazgos sugestivos de enfermedad sarcomérica por RM. Se consideró “Fenotipo Severo” (FS) el tener cualquiera de los siguientes hallazgos: función ventricular (FEVI)  $\geq 55\%$ , realce tardío (RT) extenso o transmural o espesor máximo  $\geq 30$  mm. En pacientes jóvenes, ( $\leq 35$  años), cualquier grado de realce se definió también como FS.

**Resultados:** Se encontraron 59 variantes en genes relacionados con MH en 41 pacientes (60%). 29 pacientes (43%) tenían una mutación definitivamente causal. 12 pacientes (17%) tenían variantes de significado incierto. Encontramos un resultado negativo o una variante benigna en 27 pacientes (40%). Las mutaciones se encontraron principalmente en los genes MYBPC3 (14 de 29, 48%) y MYH7 (9 de 29, 31%). La tabla resume los hallazgos encontrados por RM. 46 pacientes (68%) se clasificaron como FS. La mayoría de las mutaciones se encontraron en este grupo. (24 de 29, sensibilidad 83%, valor predictivo negativo 77%). 24 pacientes (52.2%) con FS tenían una mutación causal mientras que solo 5 pacientes (22.7%) sin FS eran positivos. ( $p = 0,035$ ). Estos hallazgos fueron independientes de la historia familiar de miocardiopatía o muerte súbita.

#### Principales parámetros de RM analizados en la muestra de pacientes con MH

	Total (68)	Fenotipo grave (46)	Sin fenotipo grave (22)	p
Espesor máximo (mm)	19,7 $\pm$ 5	20,5 $\pm$ 5,5	18,0 $\pm$ 3,7	0,05

VTDVII (ml/m <sup>2</sup> )	91,9 ± 19	91,6 ± 17,3	92,7 ± 22,4	0,84
VTSVII (ml/m <sup>2</sup> )	33,8 ± 10	35,1 ± 9,6	31,4 ± 10,1	0,20
FEVI (%)	64 ± 8	62,4 ± 7,6	67,9 ± 5,9	0,006
Área aurícula izquierda (plano 4 cámaras, cm <sup>2</sup> )	29,8 ± 10	30,6 ± 11	28,2 ± 6,5	0,41
Realce tardío (%)	52(79%)	41(89%)	11(55%)	0,003

VTDVII: volumen telediastólico de ventrículo izquierdo indexado. VTSVII: volumen telesistólico de ventrículo izquierdo indexado.

**Conclusiones:** La RM puede identificar un fenotipo de MH que implica una alta probabilidad de encontrar una mutación causal, independientemente de la historia familiar.