



## 6030-343. PREVALENCIA DE ELEVACIÓN DE CREATINA CINASA EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Manuel Rodríguez Junquera<sup>1</sup>, Juan Gómez<sup>2</sup>, Rebeca Lorca<sup>3</sup>, María Martín<sup>3</sup>, Alberto Alperi<sup>3</sup>, Alfredo Renilla<sup>3</sup>, Eliecer Coto<sup>2</sup> y J. Julián Rodríguez Reguero<sup>3</sup> del <sup>1</sup>Hospital Álvarez Buylla, Mieres (Asturias), <sup>2</sup>Laboratorio de Genética Molecular y <sup>3</sup>Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La creatina cinasa (CK), es una enzima que cataliza el paso de creatina a fosfocreatina, constituyendo éste un reservorio de energía que puede ser rápidamente utilizado por tejidos como el músculo esquelético. La liberación de CK al torrente sanguíneo, es un biomarcador de deterioro muscular en patologías musculares como las miopatías y las distrofias.

**Objetivos:** Determinar la prevalencia de creatina cinasa elevada en pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH), sin clínica de miopatía esquelética, como posible biomarcador de la enfermedad.

**Métodos:** Para ello se realizó un estudio prospectivo de 132 pacientes estudiados consecutivamente con el diagnóstico de MCH con un grosor de ventrículo izquierdo mayor de 13 mm, excluyéndose a los que tuvieran una causa secundaria de hipertrofia o estuvieran a tratamiento con estatinas. Ningún paciente refería en el momento del estudio clínica de miopatía. A esta cohorte de pacientes se les secuenciaron mediante secuenciación masiva con chips semiconductores en un equipo Ion Torrent los 9 genes sarcoméricos más frecuentemente mutados (MYH7, MYBPC3, TNT2, TNNI3, ACTC1, TNNC1, MYL2, MYL3, TPM1), encontrándose mutaciones en 43 de ellos (33%).

**Resultados:** Del total de los pacientes se observó elevación de CK en 12 (9%), siendo la prevalencia de CK elevada en pacientes con mutaciones sarcoméricas en un 12% (5/43) y del 8% (7/89) en los que no encontramos mutaciones. De los 12 pacientes con elevación de CK se vio que en un 33% de ellos había historia familiar de elevación de la misma con un patrón de herencia autosómico dominante, pudiendo ser el resto casos esporádicos.

**Conclusiones:** Este estudio sugiere que en pacientes con miocardiopatía hipertrófica y sin clínica de miopatía esquelética se encuentra una elevación significativa de CK esporádicamente o con segregación familiar autosómica dominante tanto si tienen mutación sarcomérica como si no la tienen.