Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 383

Revista Española de Cardiología

5022-2. ESPECTRO MUTACIONAL DEL GEN FILAMINA C (FLNC) EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Juan Gómez de Oña, José Julián Rodríguez Reguero, María Martín, Rebeca Lorca, César Morís de la Tassa, Sara Iglesias, Belén Alonso y Eliecer Coto García del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción y objetivos: Las mutaciones en el gen filamina C (FLNC) habían sido relacionadas con formas familiares de miopatía, manifestando también algunos pacientes hipertrofia cardiaca. Mediante la secuenciación del exoma de pacientes sin mutaciones sarcoméricas hemos relacionado este gen con formas “puras” de miocardiopatía hipertrófica (MCH sin miopatía). Las mutaciones en FLNC resultarían en la formación de agregados proteicos intracelulares y desorganización del sarcómero cardiaco. Por tanto, el gen FLNC sería una nueva causa de MCH. En este estudio nos hemos propuesto caracterizar el espectro mutacional del gen FLNC en una cohorte de 364 pacientes con MCH, todos secuenciados para los 9 genes sarcoméricos más frecuentemente mutados, y siendo 133 portadores de alguna mutación en estos genes.

Métodos: Se estudió a todos los pacientes mediante secuenciación masiva (NGS) con chips semiconductores y un equipo Ion Torrent.

Resultados: Se identificó un total de 27 posibles mutaciones en FLNC, 22 en los casos sin mutación conocida (9,5%), y 5 en los casos con alguna mutación sarcomérica (3,7%; p 0,05). En 16 familias se pudo determinar la segregación de las mutaciones con la enfermedad, y no se halló ninguna con ligamiento negativo (pacientes sin la mutación en FLNC). En varias de dichas familias, se diagnosticaron casos de hipertrofia cardiaca silente a partir del hallazgo genético. En cuanto al fenotipo, las mutaciones en este gen tendrían una penetrancia dependiente de la edad y en 11 de los 27 casos índice había antecedentes de muerte súbita.

Conclusiones: Sería de gran importancia analizar el gen FLNC en otras cohortes de pacientes con MCH para confirmar que, como sugiere nuestro estudio, podría estar mutado en el 5-10% de los pacientes con MCH.

Estudio financiado por el proyecto FIS-12/0287 (ISCIII-FEDER).