Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 38

Revista Española de Cardiología

7002-4. IMPACTO DE LA GENÉTICA EN EL RIESGO DE MUERTE SÚBITA EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Amalio Ruiz Salas, Noemí González Cruces, José Manuel García Pinilla, Luis Morcillo Hidalgo, Miguel López Garrido, Hugo Orellana Figueroa, Laura Jordán Martínez y Juan José Gómez Doblas del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la miocardiopatía más frecuente y se asocia a riesgo de muerte súbita. El objetivo de nuestro estudio fue valorar la prevalencia de mutaciones en nuestra serie de paciente con MCH a los que se les solicitó estudio, los genes afectados y si dichas mutaciones afectan al pronóstico en función de la escala de riesgo (HCM Risk-SCD model).

Métodos: Estudio observacional de 83 pacientes con MCH y estudio genético (next-generation sequencing). Se les calculó el riesgo de muerte súbita a los 5 años (HCM Risk-SCD). Se definió mutación grave aquellas tipo frameshift, non-sense o en las que el informe genético era catalogada de alto riesgo.

Resultados: La genética resultó positiva en 63 pacientes (75,90%). El gen con más frecuencia afectado fue el MYBPC3 (38,61%) seguido del MYH7 (26,5%). Hubo 12 non-sense, 6 frameshift y 18 mutaciones intrónicas. Se describieron 27 pacientes con mutaciones graves y 20 con dos o más mutaciones. Los pacientes con genética positiva tuvieron un mayor riesgo (4% frente a 2,14%, p = 0,01) y aquellos con mutaciones graves tuvieron también más riesgo que el resto (4,9 Vs 3,33, p = 0,03).

Conclusiones: 1. Los pacientes con estudio genético positivo presentaron mayor riesgo de muerte súbita 2. Las mutaciones graves parecen estar asociadas con un mayor riesgo.