



## 7008-18. PERFIL CLÍNICO Y GENÉTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA TERMINAL

María Gallego-Delgado<sup>1</sup>, Pablo García-Pavía<sup>1</sup>, María José Ruiz-Cano<sup>2</sup>, Vicenç Brossa-Loidi<sup>2</sup>, Jesús Palomo<sup>2</sup>, Raquel Marzoa-Rivas<sup>2</sup>, Joel Salazar-Mendiguchía<sup>2</sup> y Luis Alonso-Pulpón<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid) y <sup>2</sup>RIC: Red de Investigación Cardiovascular.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía restrictiva (MCR) es la menos frecuente de las miocardiopatías. La insuficiencia cardiaca (IC) no es infrecuente y a veces la única opción terapéutica es el trasplante cardiaco (TXC), representando un 1% de los TXC. La información sobre las características preTXC es escasa y las series existentes son heterogéneas incluyendo diversas etiologías. El objetivo de este estudio es describir el perfil clínico y genético de una cohorte de pacientes con MCR idiopática refractaria así como analizar posibles asociaciones genotipo-fenotipo.

**Métodos:** Se estudiaron 30 pacientes adultos (edad  $41 \pm 13$  años, 47% varones) con MCR idiopática y estudio genético incluidos en programa de TXC en 7 centros españoles. Se recogieron retrospectivamente los datos de la evaluación clínica inicial preTXC (ECI).

**Resultados:** La edad media de diagnóstico fue  $34 \pm 15$  años (5-60 años), encontrándose ya en clase funcional NYHA ? III 15 sujetos (50%). 28 (93%) tenían historia de fibrilación auricular y 8 (27%) de episodio embólico. 10 presentaban algún grado de bloqueo auriculoventricular y 7 (23%) miopatía. 10 (33%) tenían historia familiar (AF) de miocardiopatía y 2 (7%) de MS. La mediana de tiempo desde el diagnóstico hasta ECI fue de 68 meses (RIC 21-116). En la ECI, 22 (73%) pacientes tenía clínica de bajo gasto y/o ICC derecha, 8 (27%) mostraron disfunción ventricular izquierda (FEVI 45%) y 13 (43%) derecha. Todos los sujetos recibían diurético de asa, 23 (77%) antialdosterónico y 11 (37%) IECA/bloqueadores beta. Tras una mediana de espera de 68 días (RIC 22-224 días) 26 pacientes (87%) recibieron TXC. El resumen de las características de la población se muestra en la tabla. En 17 pacientes (57%) se identificó la mutación causal de la MCR (65% genes sarcoméricos). Teniendo en cuenta solo los casos con mutación causal identificada, la historia familiar de miocardiopatía se asoció con genes sarcoméricos (55% frente a 0%,  $p = 0,043$ ) y la miopatía (9% frente a 67%,  $p = 0,028$ ), la edad en ECI inferior ( $46 \pm 14$  frente a  $30 \pm 7$  años,  $p = 0,021$ ) y peor FEVI ( $54 \pm 15$  frente a  $41 \pm 7\%$ ,  $p = 0,032$ ) con no sarcoméricos.

|                      |             |                  |              |
|----------------------|-------------|------------------|--------------|
| Varón, %             | 14 (47%)    | FEVI, %          | $51 \pm 13$  |
| Edad ECI, años       | $41 \pm 14$ | TDM, ms          | $115 \pm 23$ |
| AF miocardiopatía, % | 10 (33)     | Disfunción VD, % | 13 (43%)     |

|                                                                                                                                                                                                                                            |          |                                             |           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---------------------------------------------|-----------|
| Miopatía, %                                                                                                                                                                                                                                | 7 (23%)  | Pico VO <sub>2</sub> , L/min/m <sup>2</sup> | 14 ± 4    |
| BAV, %                                                                                                                                                                                                                                     | 10 (33%) | PAD, mmHg                                   | 17 ± 7    |
| ECG FA, %                                                                                                                                                                                                                                  | 23 (77%) | PCP, mmHg                                   | 26 ± 7    |
| Diámetro AI, mm                                                                                                                                                                                                                            | 53 ± 11  | PAPS, mmHg                                  | 54 ± 21   |
| Máximo grosor VI, mm                                                                                                                                                                                                                       | 11 ± 2   | IC, ml/min/m <sup>2</sup>                   | 2,2 ± 0,5 |
| DTDVI, mm                                                                                                                                                                                                                                  | 46 ± 6   | RVP, U. Wood                                | 2,3 ± 1,2 |
| Frecuencia (%) o media ± DE. AF: antecedentes familiares, ECI: evaluación clínica inicial; DTD: diámetro telediastólico; IC: índice cardíaco; MCP: marcapasos; TDM: tiempo de desaceleración mitral; VO <sub>2</sub> : consumo de oxígeno. |          |                                             |           |

**Conclusiones:** La progresión de la MCR idiopática a ICC es relativamente rápida con debut en NYHA avanzada en la mitad de casos. La disfunción biventricular no es infrecuente en las formas refractarias. Los genes sarcoméricos son los más comúnmente implicados en las formas hereditarias.