Rev Esp Cardiol. 2016:69 Supl 1: 72

Revista Española de Cardiología

# 7003-11. VALORACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL

María Tamargo Delpón, Mª Ángeles Espinosa Castro, Irene Méndez Fernández, Sofía Cuenca Parra, Alba Maroto, Nélida Vázquez Aguilera, Raquel Yotti Álvarez y Francisco Fernández Avilés del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

## Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía hipertrófica apical (MHA) es un subtipo poco frecuente de miocardiopatía hipertrófica (MH). Se ha descrito un curso clínico más favorable y recientemente una menor rentabilidad del estudio genético en series descritas en otros países. El objetivo fue el estudio de las características clínicas y genéticas de pacientes con MHA frente a pacientes con otros patrones de MH.

**Métodos:** Análisis de sujetos no emparentados con criterios diagnósticos por ECG, ecocardiografía y resonancia magnética de MH primaria. Todos ellos valorados en una consulta monográfica de miocardiopatías y genotipados de manera consecutiva entre septiembre de 2010 y abril de 2016.

**Resultados:** Se analizaron un total de 212 pacientes de los cuales 5 (4 con amiloidosis y 1 con Fabry) fueron excluidos. De la serie final de 207 pacientes, 40 (19%) presentaban un fenotipo de MHA. La tabla muestra las características clínicas en el momento de la primera valoración y los principales eventos cardiológicos en el seguimiento. Los pacientes con MHA eran más mayores en el momento del diagnóstico: 63 ± 17 frente a 53 ± 18 años (p 0,001) y tenían menos antecedentes familiares de miocardiopatía: 8 (20%) frente a 65 (39%); p 0,024. La clase funcional al diagnóstico era similar independientemente del tipo de MH. La muerte súbita (MS) como síntoma debut fue más frecuente en la variante no apical, pero las diferencias no fueron significativas: 7 (4,2%) frente a 1 (2,5%), p 0,45. En el seguimiento clínico no se observaron diferencias significativas en cuanto al número de eventos cardiacos. Se encontraron un total de 131 variantes genéticas relevantes (patogénicas o variantes de significado incierto en genes relacionados con MH) en 109 pacientes (52,3%). Los principales genes con variantes relevantes fueron: MYBPC3 52 (39,7%), MYH7 27 (20,6%), TNNT2 9 (6,9%), MYH6 8 (6,1%) y TPM1 6 (4,6%). La rentabilidad del test genético fue significativamente menor en los p con MHA frente a los casos con MH no apical: 11 pacientes (27,5%) frente a 98 p (58,6%), p 0,0001. En los p con MHA, el 50% de las variantes relevantes se encontraron en MYBPC3 y TNNT2.

| Diferencias clínicas y en el seguimiento entre miocardiopatías hipertróficas distales y no distales | | | | |
|---|---|---|---|---|
| | Todos (207%) | MCH no distal (167%) | MCH distal (40) | p |
| Hombres | 122 (58,9) | 98 (58,7) | 24 (60) | ns |

| | | | | |
|---|---|---|---|---|
| Edad | 55 ± 18 | 53 ± 18 | 63 ± 17 | 0,001 |
| Historia familiar | 73 (35,3) | 65 (38,9) | 8 (20) | 0,024 |
| MS familiar | 51 (35,3) | 44 (26,3) | 7 (17,5) | ns |
| MS familiares 40 años | 23 (11,1) | 20 (12,0) | 3 (7,5) | ns |
| Síntomas debut | | | | |
| NYHA I | 115 (55,6) | 93 (55,7) | 22 (55,0) | ns |
| NYHA II | 58 (28,0) | 46 (27,5) | 12 (30,0) | ns |
| NYHA III | 13 (6,3) | 10 (6,0) | 3 (7,5) | ns |
| NYHA IV | 15 (7,2) | 12 (7,2) | 3 (7,5) | ns |
| MS recuperada | 8 (3,9) | 7 (4,2) | 1 (2,5) | ns |
| MS no recuperada | 1 (0,5) | 1 (0,6) | 0 | ns |
| Seguimiento | | | | |
| Arritmias ventriculares* | 4 (1,9) | 4 (2,4) | 0 | ns |
| FA | 25 (12,1) | 20 (12,0) | 5 (12,5) | ns |
| Ingreso por IC | 7 (3,4) | 5 (3,0) | 2 (5,0) | ns |
| Trasplante cardiaco | 4 (1,9) | 4 (2,4) | 0 | ns |
| Eventos cardiacos tot. | 40 (19,32) | 33 (19,8) | 7 (17,5) | ns |
| Exitus | 3 (1,4) | 3 (1,8) | 0 | ns |

NS: diferencias no significativas. * Fibrilación ventricular o descargas apropiadas del DAI.

**Conclusiones:** En nuestro medio, 1 de cada 5 pacientes con MH tienen fenotipo apical. El diagnóstico es más tardío y los antecedentes familiares son menos frecuentes. Al igual que en otras series publicadas, la rentabilidad diagnóstica del test genético es inferior a la descritaada en el conjunto de pacientes con MH.