



6041-543. BASE GENÉTICA Y PENETRANCIA FAMILIAR DE LA MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA

Isabel Gallardo-Sánchez, Mario Verdugo-Marchese, Francisco José Bermúdez-Jiménez, José Manuel Oyonarte-Ramírez, Inmaculada de la Torre, Luis Tercedor-Sánchez, Miguel Álvarez-López y Juan Jiménez-Jáimez del Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario de Granada.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía no compactada es una enfermedad de base genética. Nuestro objetivo es analizar la prevalencia de mutaciones genéticas en genes previamente asociados a la enfermedad y en otros potencialmente implicados, así como demostrar la heredabilidad familiar de las mutaciones, en una consulta de Cardiopatías Familiares de un centro de referencia.

Métodos: Realizamos un estudio retrospectivo observacional, en el que incluimos el primer caso estudiado de cada familia estudiada en nuestro centro desde mayo de 2012 a abril de 2016. Incluimos 12 probandos con diagnóstico confirmado por ecocardiografía y resonancia magnética de miocardiopatía no compactada, y se estudió un total de 66 familiares. En 2 de los casos se secuenciaron 8 genes mediante la técnica de Sanger. En el resto se realizó un panel de 36 genes con el sistema NGS (Next Generation Sequencing).

Resultados: En 9 familias de las 12 en las que se realizó el estudio se encontró una mutación “probablemente causal”, 4 de ellas radicales. Los genes afectados pueden verse en la figura 1A. El análisis posterior de los afectados halló mutación en 20 de los familiares y 17 de ellos presentaban criterios morfológicos de MNC. En 6 de los casos había cosegregación en 2-3 generaciones y en uno no había más familiares afectados con la posibilidad que tratarse de una mutación espontánea. Sólo una de las mutaciones estaba previamente descrita en la bibliografía asociada a MNC. Los probandos afectados por mutaciones radicales presentaron una tendencia no significativa a presentar peor función ventricular izquierda, aunque no mayor tasa de eventos graves (fig. 1B).



Genes afectados.

Conclusiones: En el 75% de las familias estudiadas en nuestro medio se encuentra una mutación probablemente causal, con una alta penetrancia clínica en familiares. La genética podría jugar un papel en la predicción de la gravedad del fenotipo y eventos adversos