



## 5032-3. PAPEL DEL CRIBADO FAMILIAR Y DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON NO COMPACTACIÓN DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

Gerard Oristrell Santamaria, Mar Borregan, Laura Gutiérrez, Guillem Casas, Víctor Pineda, David García-Dorado, Artur Evangelista y Jose Rodríguez-Palomares del Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La no compactación miocárdica del ventrículo izquierdo (NCVI) es un rasgo morfológico con un amplio espectro: desde variantes normales a un fenotipo patológico. Asimismo, se han identificado formas esporádicas y familiares y se han descrito una gran variedad de mutaciones genéticas. Actualmente, debido a la variabilidad fenotípica, la heterogeneidad genética y la ausencia de grandes registros de seguimiento existe una disociación genotipo-fenotipo. El objetivo del estudio es evaluar el papel del cribado familiar (CF) y del estudio genético (EG) en una cohorte de pacientes con NCVI.

**Métodos:** Todos los pacientes con criterios ecocardiográficos (criterios Chin) y de resonancia magnética cardíaca (criterios de Petersen) para NCVI fueron incluidos y seguidos en nuestra unidad miocardiopatías familiar. Se propuso un CF con electro y ecocardiograma a todos los familiares de primer grado. Se realizó EG (secuenciación con Next Generation) en caso de antecedentes familiares de cardiopatía, cribado familiar positivo o en casos esporádicos con fracción de eyección reducida (? 45%).

**Resultados:** Entre 2009 y 2015, 89 pacientes con NCVI (56,2% varones, con una mediana de edad al diagnóstico de 44,5 [ICI 26,5; 57,5] años) fueron seguidos durante  $3,2 \pm 1,9$  años. Se observó NCVI aislada en el 85,4%, mientras que en un 9% se asoció a síndromes morfológicos y en un 5,6% a enfermedades cardíacas congénitas. La fracción de eyección izquierda fue de  $46,3 \pm 13,9\%$  al momento del diagnóstico. Veintiocho pacientes (31%) explicaron antecedentes familiares de miocardiopatía o muerte súbita. El CF se realizó en el 77,5% de los pacientes y el resultado fue positivo en 37 (53,6%): 31,9% con un miembro afectado, y el 21,7% con ? 2 miembros afectados. El EG se realizó en treinta y 5 pacientes (39,3%), de las cuales 24 (68,5%) eran mutaciones potencialmente patogénicas. En 6 pacientes (25%), el EG mostró más de una mutación. La mayor parte de las mutaciones eran en proteínas sarcoméricas (44,4%), pero también en proteínas de los desmosomas (11,1%), proteínas relacionadas con miopatías (18,5%), malformaciones congénitas cardíacas (11,1%) y canalopatías (14,8%).

**Conclusiones:** El CF debe realizarse en todos los familiares de primer grado debido a la alta penetrancia de la NCVI (> 50%). Si la NCVI se asocia con una miocardiopatía, el EG resulta útil para el estudio familiar.