



## 5008-2. CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN NO COMPACTACIÓN MIOCÁRDICA DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

Guillem Casas Masnou, Gerard Oristrell Santamaría, Mar Borregan, Laura Gutiérrez García-Moreno, Javier Limeres Freire, Arturo Evangelista Masip, David García Dorado y José Fernando Rodríguez Palomares del Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La no compactación miocárdica del ventrículo izquierdo (NCMVI) es un rasgo morfológico de significado incierto debido a su amplia expresividad fenotípica. El objetivo de este estudio es evaluar la etiología genética en una cohorte de pacientes con NCMVI y establecer una correlación genotipo-fenotipo.

**Métodos:** Los pacientes con criterios ecocardiográficos y por RM cardiaca para NCMVI fueron prospectivamente incluidos y seguidos en una unidad de miocardiopatías familiares. Se realizó estudio genético en caso de historia familiar de miocardiopatía, cribado familiar positivo o caso esporádico de miocardiopatía no compactada (NCMVI y FEVI 50% u otra expresión).

**Resultados:** En una cohorte de 95 pacientes con NCMVI, 48 (50,5%) cumplieron criterios de inclusión para realización de estudio genético, que fue positivo en 30 casos (62,5%, 31,6% de la cohorte total). El análisis de cosegregación se ha completado en 19 familias (63,3% de los casos índice positivo) y ha resultado positivo en 13 (68,4%). Las variantes genéticas más frecuentes fueron en los genes TTN y MYH7, afectando a 7 (23%) y 6 (20%) pacientes respectivamente. También fueron frecuentes las variantes genéticas en DSP y BAG3 (4 y 3 pacientes respectivamente). Otras variantes genéticas que afectaron principalmente a familias individuales fueron: CASQ2, DMD, KCNJ2, LAMA2, LDB3, MYBPC3, MYOT, NKX2-5, PDLIM3, RYR2, SCN5A, TBX20, TNNT3, TNNT2 y TXNRD2. En total, se identificaron variantes genéticas sarcoméricas en 18 casos (60%). La incidencia de miocardiopatía en la serie global fue del 56,8%. Sin embargo, hasta 20 pacientes con variantes genéticas (66,7%) tenían FEVI 50%. 12 de estos casos (60%) tenían dilatación del VI. La incidencia de miocardiopatía fue aún mayor entre los pacientes con variantes genéticas sarcoméricas (77,8%). 11 de 13 familias con variantes genéticas (84,6%) tenían miembros con fenotipo de NCMVI.

**Conclusiones:** La heterogeneidad genética y en la expresividad fenotípica individual y familiar encontrada en nuestra serie de pacientes con criterios de imagen para NCMVI, sugieren que la NCMVI correspondería más a un rasgo morfológico específico en una enfermedad genética que a una miocardiopatía diferenciada. Nuestros datos sugieren una expresividad fenotípica más grave de la NCMVI en pacientes con variantes genéticas.