



## 5008-3. REGISTRO ESPAÑOL DE CARDIOLAMINOPATÍAS (REDLAMINA)

Joel Salazar-Mendiguchía<sup>1</sup>, Pablo García-Pavía<sup>2</sup>, María Luisa Peña-Peña<sup>3</sup>, Tomás Ripoll-Vera<sup>4</sup>, Esther Zorio-Grima<sup>5</sup>, Vicente Climent-Payá<sup>6</sup>, Raquel Yotti-Álvarez<sup>7</sup> y Roberto Barriales-Villa<sup>8</sup> del <sup>1</sup>Departamento Clínico de Healthincode, A Coruña, <sup>2</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Puerta de Hierro, Madrid, <sup>3</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, <sup>4</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca, <sup>5</sup>Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Fe, Valencia, <sup>6</sup>Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, <sup>7</sup>Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, y <sup>8</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares del Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Las mutaciones en el gen de la lamina (LMNA) pueden causar distintos fenotipos (laminopatías). Uno de estos, se caracteriza por provocar trastornos de conducción, arritmias ventriculares, fibrilación auricular, miocardiopatía dilatada (MCD) y muerte súbita a edad temprana. La mayoría de los pacientes terminan en trasplante cardíaco (TC) y se recomienda el implante de desfibriladores (DAI), incluso antes de que desarrollen disfunción ventricular grave. REDLAMINA se creó para evaluar las características clínicas, tratamiento y pronóstico de los portadores de mutaciones en LMNA en nuestro país y alertar sobre su diagnóstico.

**Métodos:** Se analizaron retrospectivamente las características basales (árboles genealógicos), tipo de mutación y evolución -muerte, arritmias ventriculares/descarga apropiada de DAI, TC, eventos cerebrovasculares (ECV), embolias periféricas- de portadores de mutaciones en LMNA seguidos en 7 hospitales terciarios españoles.

**Resultados:** Se describen los resultados de los primeros 100 pacientes incluidos en el registro: 36 índices y 64 familiares (36 familias). Edad mediana de diagnóstico: 41 años (28-52), 53% eran mujeres. Siete familias con mutaciones tipo truncamiento y 29 tipo *missense*. La mutación más frecuente detectada fue p.Arg190Trp. La media de seguimiento: 5 años ( $\pm 3$ ). En los 36 casos índice, la clínica inicial fue insuficiencia cardíaca (IC) (70%) seguido de síntomas relacionados con arritmias (20%): palpitaciones, síncope, etc. La FEVI media en los casos índice fue de 39% ( $\pm 5$ ). De los casos índice, 26 (72%) presentaron eventos adversos durante el seguimiento (12 TC, 9 descargas de DAI, 3 embolias periféricas y 2 ECV). De estos individuos, 3 presentaron un segundo evento adverso en el seguimiento (3 TC). De los familiares, 11 (17%) presentaron eventos adversos durante el seguimiento (3 TC, 2 ingresos por IC, 1 MS, 2 descargas apropiadas de DAI, 1 ECV).

**Conclusiones:** La MCD secundaria a mutaciones en el gen LMNA tiene una alta penetrancia y asocia un mal pronóstico durante el seguimiento, a expensas de TC y eventos arrítmicos, en ausencia de disfunción ventricular grave. Los datos preliminares no aportan diferencias pronósticas de acuerdo al tipo de mutación. La detección precoz de portadores es fundamental para adoptar medidas preventivas y realizar consejo genético, por lo que es necesario tener en mente este diagnóstico ante pacientes con MCD.