



## 4024-3. PAPEL DEL CRIBADO FAMILIAR Y EL ESTUDIO GENÉTICO EN NO COMPACTACIÓN DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO

Guillem Casas Masnou<sup>1</sup>, Gerard Oristrell Santamaría<sup>1</sup>, José Fernando Rodríguez Palomares<sup>1</sup>, Mar Borregan<sup>2</sup>, Javier Limeres Freire<sup>1</sup>, Laura Gutiérrez García-Moreno<sup>1</sup>, Gisela Teixido Tura<sup>1</sup>, Laura Galian Gay<sup>1</sup>, Rubén Fernández Galera<sup>1</sup>, M. Teresa González Alujas<sup>1</sup>, David García Dorado<sup>1</sup> y Arturo Evangelista Masip<sup>1</sup>, del <sup>1</sup>Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona y <sup>2</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La no compactación del ventrículo izquierdo (NCVI) puede ser hereditaria. Sin embargo, existen pocas series sobre agregación familiar y genética. El objetivo de este estudio es evaluar el papel del cribado familiar (CF) y el estudio genético (EG) en una cohorte de pacientes con criterios de imagen para NCVI.

**Métodos:** Se incluyeron pacientes con criterios ecocardiográficos y de RMC para NCVI. Se ofreció CF a todos, considerándose positivo en caso que un familiar cumpliera criterios de eco y RMC para NCVI. En dicho caso o en caso de NCVI esporádica asociada a FEVI 50%, se realizó EG: un panel multigénico relacionado con las principales enfermedades cardíacas, especialmente NCVI. Se consideró positivo si se identificaba una variante patogénica o probablemente patogénica en un gen con una causalidad bien establecida para NCVI.

**Resultados:** Se incluyeron 99 pacientes: 55 eran varones, la edad al diagnóstico fue de  $41,6 \pm 18,3$  años y la FEVI fue del  $46,0 \pm 14,3\%$ . El CF se completó en 81 familias (el resto lo rechazaron), siendo positivo en 41 (51%). 210 familiares de primer grado fueron evaluados y 59 (28%) cumplieron ambos criterios de imagen. Además, 7 familiares fueron diagnosticados con otros fenotipos (4 miocardiopatías hipertróficas, 2 arritmogénicas y 1 dilatada). En global, el 42% de los casos presentó CF positivo, el 3% fueron casos sindrómicos aislados, el 30% casos aislados con FEVI 50% y el 25% aislados con FEVI conservada. El EG se realizó en 62 probandos, siendo positivo en 36 (58%), no asociado a NCVI en 8 (13%) y negativo en 18 (29%). 5 familias lo rechazaron, por lo que se realizó cosegregación en 31. Se han identificado 39 familiares con variantes genéticas (no todos los fenotipados aceptaron someterse a pruebas genéticas). Las variantes genéticas más frecuentemente descritas fueron TTN (9 pacientes), MYH7 (6), BAG3, MYBPC3 y DSP (3 cada uno), LDB3 y TBX20 (2 cada uno) y otras individuales. Otras variantes no asociadas a NCVI fueron MYOT, KRAS, RYR2, PDLIM3, PMM2 y KCNJ2 (significado incierto).

**Conclusiones:** En una cohorte de pacientes con criterios de imagen para NCVI, el estudio familiar y genético tuvo un rendimiento superior al esperado (50% y =60% respectivamente), lo que sugiere una fuerte agregación familiar y una alta prevalencia de casos genéticos en NCVI. El cribado familiar debe ser altamente recomendado en todos estos pacientes.