



5018-6. MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA: GENÉTICA Y EVOLUCIÓN

Rebeca Lorca Gutiérrez, María Martín, Juan Gómez, Cecilia Corros, Beatriz Díaz-Molina, Antonio Adeba, Isaac Pascual, Eliecer Coto, César Morís y José Julián Rodríguez Reguero, del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía no compactada (LVNC) es la miocardiopatía más recientemente categorizada y también la más controvertida. Es una entidad genéticamente heterogénea, familiar o esporádica. Aún es necesario profundizar en el conocimiento de su base genética y técnicas diagnósticas.

Métodos: Se seleccionaron los pacientes consecutivos remitidos a la Unidad de Cardiopatía Familiares, con diagnóstico certero de LVNC aislada por: a) criterios CRM entre 2007-2015 o b) criterios de anatomía patológica (trasplantados) entre 2009-2017. Se realizó estudio genético a los 37 pacientes incluidos mediante un panel de NGS (MYBPC3, MYH7, TNNT3, TNNT2, TPM1, TNNT2, MYL1, MYL2, ACTC1, FLNC, MIB1, TAZ, LDB3, DTNA, HCN4, RYR2, LMNA, NKX2-5, MYH6, PRDM16, ACTN2, DMD, DNAJC19, FHL1 y PLN), así como estudio de segregación. La patogenicidad de las variantes se evaluó según ACMG-AMP. La información clínica se evaluó mediante revisión de los registros médicos, incluyendo ecocardiogramas periódicos.

Resultados: Se identificaron variantes patogénicas o probablemente patogénicas en 10 pacientes (grupo 1), benignas en 21 (grupo 2) y significado incierto en 6 (grupo 3). Mientras que en el grupo 1, la mayoría presentaban disfunción ventricular o deterioro durante el seguimiento; en el 2, la FEVI era normal o mejoró durante el seguimiento (figura). Tanto la presencia de fibrosis en la CRM como la historia familiar de miocardiopatía, se concentra en el grupo A1. En cambio, en el grupo 2 puede identificarse un posible factor desencadenante de LVNC en casi 1 de cada 4 pacientes. Sin embargo, los accidentes cerebrovasculares, estaba presente en ambos grupos. El rendimiento diagnóstico genético fue del 27%, alcanzando el 70% en los pacientes con disfunción ventricular grave o que empeora durante el seguimiento. Con el cribado genético, se identificaron 18 parientes en riesgo y 30 no portadores. La variabilidad fenotípica intrafamiliar se encontró con frecuencia: MHC en 4 familias y MCD en 3.



Evolución de la función ventricular en el seguimiento.

Conclusiones: La LVNC es una miocardiopatía heterogénea con diferentes manifestaciones y pronóstico. Los pacientes con LVNC aislada y una variante genética causal parecen tener una peor evolución de la FEVI en comparación con aquellos sin una causa genética identificada. Las pruebas genéticas son una herramienta útil para identificar la causa subyacente de la LVNC, a posibles familiares en riesgo y dar de alta a individuos

sanos.