



4015-6. RESULTADOS PRELIMINARES DE UN PROYECTO MULTIDISCIPLINAR PARA EL CRIBADO POBLACIONAL DE UNA MUTACIÓN FUNDADORA PLN R14DEL ASOCIADA A MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA

Francisco Melgarejo¹, Pilar Albentosa², David López Cuenca³, Francisco Javier Gimeno Blanes¹, Juan Ramón Gimeno Blanes³, Joaquín Palomar², Francisco Javier Corbalán¹, Leandro Guillen³ y Jesús Martín³ de la ¹Universidad Miguel Hernández, Elche (Alicante), ²Universidad de Murcia, Murcia y ³Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción y objetivos: La identificación de mutaciones fundadoras de un área geográfica permite emplearlas como cribado poblacional. Tras la identificación de la mutación maligna en el gen fosfolamban (PLN) R14del causante de miocardiopatía arritmogénica en nuestra región, establecer la data del primer fundador a finales del siglo XVI se decide poner en marcha un proyecto de búsqueda poblacional de portadores en riesgo

Métodos: El programa consta de 4 fases. (1) Identificación de candidatos en la zona geográfica. Los criterios fueron: historia de síncope, QRS de bajo voltaje, arritmias ventriculares, extrasistolia ventricular frecuente, miocardiopatía, antecedente familiar de muerte súbita o portar un apellido característico asociado a la enfermedad. (2) identificación de ECGs digitales con QRS de bajo voltaje. (3) Estudio genético del gen PLN en individuos seleccionados en fases 1, 2 y en pacientes remitidos a unidad de cardiopatías familiares con diagnóstico de miocardiopatía dilatada o arritmogénica. (4) Integración de los positivos en un macroárbol genealógico.

En esta comunicación se presentan los resultados preliminares (viabilidad y protocolo).

Resultados: Se recogieron los ECGs digitales (235,796) realizados en los últimos 6 años. Se desarrolló un *software* específico (Matlab) para medir el QRS y medir el rango máximo de amplitud de R y S de cada derivación, y el máximo rango del grupo de derivaciones. Se obtuvieron 4 variables 2 *intralead* y 2 *interlead*. Se clasificaron todos los ECGs automáticamente de acuerdo con estas variables de voltaje del QRS. Se visualizó 1 por 1 por un cardiólogo todos los ECGs con un 0,5% de menor amplitud y finalmente se obtuvieron 1.019 ECG de bajo voltaje. Se identificaron los individuos por apellidos y por localidad. El estudio de la distribución de apellidos y localidades de los ECGs mostró un predominio de individuos con el apellido característico con ECG de bajo voltaje. Hubo 258 ECG con el apellido asociado a la cardiopatía, de los cuales el 78% se encontraban en el 50% de voltaje inferior. Los resultados preliminares de implantación de este programa han permitido diagnosticar a 25 portadores de la mutación

Conclusiones: El estudio multidisciplinar para el cribado de mutaciones fundadoras permite la identificación de portadores genéticos en riesgo. Ha sido posible desarrollar una herramienta informática efectiva que permite el análisis masivo de ECGs digitales.