



4012-3. PATRONES ESPECÍFICOS DE REALCE TARDÍO DE GADOLINIO EN MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA: ESTUDIO DE CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO

Diego Segura Rodríguez¹, Francisco José Bermúdez-Jiménez¹, Silvia López-Fernández¹, Laura Fernández Navarro², Mercedes González-Molina¹, Laura Pertejo-Manzano¹, Rosa Macías-Ruiz¹, Luis Tercedor-Sánchez¹ y Juan Jiménez-Jáimez¹, del ¹Servicio de Cardiología y ²Servicio de Radiología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía arritmogénica (MA) es una enfermedad genética con una expresión fenotípica variable. La resonancia magnética cardíaca (RM) constituye uno de los criterios diagnósticos en la actual Task Force Criteria para MA de ventrículo derecho, aunque en la afección izquierda aún no disponemos de criterios estandarizados. El objetivo de este estudio es estudiar patrones específicos de realce tardío con gadolinio (RTG) en una serie de pacientes con MA, realizando un estudio de correlación genotipo-fenotipo.

Métodos: Estudio retrospectivo observacional donde se incluyen 47 pacientes con MA de la Unidad de Cardiopatías Familiares de nuestro hospital. Se ha realizado estudio genético identificando diversas mutaciones causales (desmosomales y no desmosomales) y estudio mediante RM cardíaca. Se comparó la diferente expresión del RTG en función del gen implicado.

Resultados: La media de edad fue de $41,43 \pm 18,27$ años siendo el 51,1% mujeres. La mayoría estaban asintomáticos (74,4%), estableciendo el diagnóstico gracias al cribado familiar. Trece pacientes (27,7%) eran portadores de mutaciones patogénicas de proteínas desmosomales y 26 (55,3%) estaban afectados por mutaciones en genes no desmosomales. La mutación más prevalente en el grupo de genes desmosomales (D) fue desmoplaquina (7) y entre el grupo no desmosomal (ND) fue desmina (16). En ambos grupos se observó similar presencia de RTG en ventrículo izquierdo (VI), 11 (84,6%) en el grupo D y 22 (84,6%) en el grupo ND. El patrón predominante en ambos grupos fue el RTG VI subepicárdico, encontrando en solo 1 paciente RTG mesocárdico en el grupo D. Se observó un patrón característico VI subepicárdico circunferencial en 17 pacientes (76,5% de ellos del grupo ND, $p = 0,037$). Particularmente este patrón fue más frecuente en portadores de mutación en desmina (12 pacientes; $p = 0,008$). Por otro lado, individuos del grupo D mostraron mayor prevalencia de RTG en ventrículo derecho que el grupo ND (83,3 frente a 44%; $p = 0,035$).



Realce tardío circunferencial subepicárdico en ventrículo izquierdo en paciente portador de mutación en desmina.

Conclusiones: El fenotipo de MA izquierda se manifiesta característicamente con RTG subepicárdico, a diferencia de otras miocardiopatías. Existen patrones específicos de distribución del RTG en función de la proteína mutada, siendo el más característico el patrón circunferencial en MA causadas por mutaciones en desmina.