Rev Esp Cardiol. 2019;72(Supl 1): 982

Revista Española de Cardiología

6051-449. ANÁLISIS DE LA EXPRESIÓN FENOTÍPICA DE LA VARIANTE P.ARG502GLN EN CUATRO FAMILIAS CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Raquel Frías García[1], Jesús Piqueras Flores[2], Inmaculada Vivo Ortega[2], María Aránzazu González Marín[3], Juan Antonio Requena Ibáñez[1], Pedro Pérez Díaz[1], Jorge Martínez del Río[1], Alfonso Morón Alguacil[1], Martín Negreira Caamaño[1], Manuel Muñoz García[1] y Daniel Salas Bravo[1], del [1]Servicio de Cardiología, [2]Servicio de Cardiología, Unidad de Cardiopatías Familiares y [3]Sección de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: La causa más común de miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la mutación de genes sarcoméricos. En un 40%, el gen implicado es el MYBPC3, con curso clínico más benigno y expresión más tardía que la MCH por mutación de otros genes del sarcómero. Se describe el fenotipo y la presentación clínica de los pacientes portadores de la variante *missense* p.Arg502Gln en el gen MYBPC3, patogénica para MCH.

Métodos: Se analiza a los pacientes portadores de la variante previamente descrita, en una unidad de cardiopatías familiares desde enero de 2018 hasta abril de 2019. Los criterios utilizados para el diagnóstico de la MCH fueron los de la guía de práctica clínica de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) de 2014.

Resultados: Se valoraron en la consulta 529 pacientes, identificando a 23 (4,3%) como portadores de la variante p.Arg502Gln en el gen MYBPC3, pertenecientes a 4 familias diferentes. Se realizaron los estudios familiares, detectando 10 portadores sin fenotipo y 11 afectados de MCH. Además, hubo 3 casos de miocardiopatía no compactada (MNC), todos ellos menores de 40 años. La edad media al diagnóstico de MCH fue aproximadamente de 50,8 ± 16 años siendo el 63,6% varones. Solo un paciente tenía fibrilación auricular. El grosor medio parietal fue de 17,42 ± 3,5 mm, el 36,4% tenían aurícula izquierda dilatada y solo se detectó 1 caso con fibrosis mediante cardiorresonancia. Ningún paciente tenía obstrucción dinámica en tracto de salida del ventrículo izquierdo ni basal ni con Valsalva. La estimación media de riesgo de muerte súbita a 5 años mediante la calculadora de la ESC fue del 1,84%. Solamente un paciente tuvo taquicardia ventricular no sostenida, al que se le implantó un desfibrilador automático en prevención primaria, ya que además tenía fibrosis miocárdica. No ha presentado tratamientos hasta la actualidad.

Conclusiones: La MCH producida por la variante p.Arg502Gln en el gen MYBPC3 presenta una penetrancia alta a los 60 años, fenotipo más grave en varones pudiendo causar MNC en individuos jóvenes. En nuestra serie se observó un curso clínico favorable, con fenotipo frecuentemente poco agresivo y con bajo riesgo de muerte súbita.