



6017-188. VARIANTE MISSENSE DEL GEN FLNC Y MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA, UN CASO DE COSEGREGACIÓN FAMILIAR

Aida Escudero González, María del Carmen Basalo Carbajales, María Vázquez Caamaño, Raquel Guerola Segura, Alejandro Silveira Correa, Mario Gutiérrez Feijoo, Fernando Soto Loureiro, Juan Carlos Arias Castaño y Manuel Vilar Freire

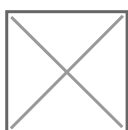
Hospital POVISA, Vigo (Pontevedra).

Resumen

Introducción y objetivos: Las mutaciones en el gen FLNC, que codifica uno de los tres genes relacionados con filamina C, se han asociado con el desarrollo de miopatía esquelética miofibrilar. Más recientemente se ha demostrado la implicación de mutaciones FLNC tipo truncamiento en la miocardiopatía arritmogénica. Sin embargo la evidencia es más limitada en la asociación entre las variantes missense y la miocardiopatía restrictiva (MCR). Presentamos un caso familiar en el que la cosegregación prueba la patogenicidad de una variante missense para el fenotipo MCR.

Métodos: Una mujer de 26 años ingresa a principios de 2020 por debut de fibrilación auricular rápida. Sin clínica previa, destacaba el antecedente familiar, con un padre trasplantado por MCR de origen no filiado y portador de una variante missense FLNC de patogenicidad desconocida (FLNC NP_001449.3:p.Val2297Met). La paciente era conocedora de ser portadora de la misma variante. En su historia clínica presentaba despistaje en 2014 con ecocardiograma (ETT) y resonancia magnética cardíaca (RMC) sin cardiopatía estructural relevante, sin embargo el electrocardiograma mostraba ritmo sinusal con patrón de sobrecarga ventricular izquierda. En contraste, su ETT actual muestra hipertrofia ventricular severa concéntrica, patrón diastólico restrictivo y la RMC realce tardío parcheado en septo basal y medio. Remitida al alta a la consulta de Cardiopatías Familiares con diagnóstico de MCR.

Resultados: Disponemos de árbol familiar de 3 generaciones (fig.). En la primera generación una abuela paterna fallecida de un accidente cerebrovascular a los 40 años. En la segunda, el padre (caso índice), trasplantado en el 2008 por MCR, fallecido a los 52 años por complicaciones hepato-renales postrasplante. El centro trasplantador había realizado estudio genético familiar, identificándose la variante FLNC, positiva en 2 de los 4 hijos (nuestra paciente y su hermano mayor) portadores asintomáticos a fecha del estudio en 2014. Los otros dos hermanos resultaron negativos. En la valoración actual el hermano FLNC positivo tiene electrocardiográficamente datos de sobrecarga ventricular y hallazgos de ETT y RMC concordantes con MCR incipiente. Los estudios de los otros dos hermanos han sido anodinos.



Conclusiones: El estudio de cosegregación familiar establece la patogenicidad de la variante missense FLNC NP_001449.3:p.Val2297Met en un caso de MCR familiar.