



6031-5. POTENCIAL AYUDA DIAGNÓSTICA DE LA INMUNOFLUORESCENCIA DE DESMOPLAQUINA EN QUERATINOCITOS BUCALES PARA FAMILIAS CON MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA

Aitana Braza-Boils¹, Tomás Luján², Izaskun Morillo³, Julia Martínez-Solé⁴, Patricia Conejero⁴, María José Aparisi⁵, María Dolores González⁵, Laura Higuera Ortega⁶, Angeliki Asimaki⁷, Luis Martínez-Dolz⁸ y Esther Zorio⁹

¹Grupo Acreditado CaFaMuSME, Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, CIBERCV, ISCIII, Valencia. ²Grupo Acreditado CaFaMuSME, Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario La Fe, Valencia. ³Grupo Acreditado CaFaMuSME, Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia. ⁴Servicio de Cardiología, Hospital Universitario La Fe, Valencia. ⁵Unidad Genómica-Secuenciación, Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia. ⁶ASCIREs, ERESA, Valencia. ⁷Molecular and Clinical Sciences Research Unit, University of London (Reino Unido). ⁸Servicio de Cardiología, Hospital Universitario La Fe, CIBERCV, ISCIII, Valencia. ⁹Servicio de Cardiología, Hospital Universitario La Fe, Grupo CaFaMuSME, Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, CIBERCV, ISCIII, Valencia.

Resumen

Introducción y objetivos: Las mutaciones en genes desmosómicos causan miocardiopatía arritmogénica y el de desmoplaquina (DSP) ocupa el segundo lugar tras placofilina2. Aunque escasa, hay evidencia de expresión anómala de proteínas desmosómicas con inmunohistoquímica en muestras de frotis bucal (FB) de pacientes con mutaciones en placofilina2, sugiriendo que los queratinocitos bucales (QB) actúan como espejo del miocardio. Nuestro objetivo ha sido valorar la expresión de desmoplaquina en muestras de FB de familias con MCA y mutaciones en DSP tratando de estandarizar su empleo como marcador de progresión de la MCA.

Métodos: Se realizó inmunofluorescencia (IF) de desmoplaquina en extensiones de QB obtenidos de FB de 32 individuos de familias MCA: Grupo (G)1: 17 pacientes MCA con mutaciones en DSP, G2: 9 familiares con mutación pero sin fenotipo y G3: 6 controles no portadores de mutación. De cada muestra tomamos 4 fotografías en cada aumento (10X, 20X y 40X) en las mismas condiciones de exposición y ganancia a fin de comparar intensidad de fluorescencia entre G1, G2 y G3. Las imágenes fueron evaluadas por dos observadores independientes y se puntuaron según la intensidad de señal y el porcentaje de células positivas. El score se graduó de 0 (ninguna célula positiva) a 4 (señal intensa, > 50% de las células positivas). Utilizamos SPSS 20.0 para comparar medias de variables continuas con t-Student, considerando significativo un valor de p 0,05.

Resultados: El score fue menor (50%) en el grupo combinado G1+2 (portadores de mutación) que el obtenida en el G3 (p = 0,007), pero sin diferencias en las puntuaciones de G1 vs G2.

Conclusiones: La expresión de desmoplaquina valorada con IF en QB de portadores de mutaciones en DSP es menor que la de familiares control sin la mutación. No parecen existir diferencias en la expresión de desmoplaquina en QB de portadores de la mutación en función del grado de afectación cardiológica (con/sin fenotipo de MCA). Estos resultados preliminares serán optimizados consiguiendo una automatización de la cuantificación del score, validados en una serie mayor, y complementados de forma multiparamétrica (con

resultados clínico-cardiológicos) a fin de mejorar su utilidad en el manejo no invasivo de familias con MCA en la práctica clínica diaria.

FEDER «Union Europea, Una forma de hacer Europa» PT17/0015/0043, PI18/01582 y Memorial Nacho Barberá.