Rev Esp Cardiol. 2021;74(Supl 1): 1012

Revista Española de Cardiología

5029-2. HISTORIA NATURAL DE LA MIOCARDIOPATÍA DILATADA POR VARIANTES EN MYH7

Fernando de Frutos Seminario[1], Fernando Domínguez[1], Juan Pablo Ochoa[1], Juan Ramón Gimeno Blanes[2], Folkert W. Asselbergs[3], Torsten B. Rasmussen[4], Esther Zorio Grima[5], Mª Ángeles Espinosa Castro[6], Rebeca Lorca Gutiérrez[7], Job A. J. Verdonschot[8], Pablo Elpidio García Granja[9], Zofia T. Biliska[10], Mª Eugenia Fuentes Cañamero[11], José Manuel García Pinilla[12] y Pablo García Pavía[1]

[1]Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid. [2]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. [3] Universitair Medisch Centrum Utrecht (Países Bajos). [4]Aarhus Universitetshospital, Aarhus (Dinamarca). [5]Hospital Universitario La Fe, Valencia. [6]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. [7]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asrturias. [8]Maastricht Universitair Medisch Centrum, Maastricht (Países Bajos). [9]Hospital Clínico Universitario de Valladolid. [10] Uniwersytet Kardynala Stefana Wyszynskiegow, Varsovia (Polonia). [11]Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. [12]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: Las variantes en MYH7 son responsables de entre el 1-5% de los casos de miocardiopatía dilatada no isquémica (MCD). La información acerca de su curso clínico es escasa y está basada en pequeñas series. Buscamos describir la historia natural de la MCD por variantes en MYH7 así como establecer la relación entre la localización de las variantes y la expresión fenotípica.

Métodos: Se realizó un registro retrospectivo internacional de sujetos portadores de variantes patogénicas o posiblemente patogénicas en MYH7 asociadas al desarrollo de MCD. Se recogieron las características clínicas, electrocardiográficas y de imagen, así como los eventos arrítmicos (descarga de DAI, taquicardia ventricular o muerte súbita) o de insuficiencia cardiaca (IC) avanzada (implantación de asistencia ventricular, trasplante cardiaco o muerte por IC) durante el seguimiento. Los pacientes se agruparon en 4 categorías en función de la localización proteica de las variantes: S1, Región conversora, S2 y LMM.

Resultados: Se incluyeron 177 pacientes (edad media 39 ± 19,6 años, 57% varones, 73% con MCD en la evaluación inicial) procedentes de 32 centros con un tiempo mediano de seguimiento de 4,2 años (RIQ: 1,7-7,7). La tabla muestra las principales características clínicas de los pacientes. La edad media al diagnóstico de MCD fue 39,8 ± 19,5 años con una penetrancia del 84% a los 60 años. 20 pacientes (14%) se diagnosticaron con 10% o FEVI final > 50% con un incremento absoluto > 5%) durante el seguimiento. La tasa de eventos arrítmicos fue baja (3,1% a 5 años) y ocurrió en todos los casos en pacientes con FEVI ? 35%. Un total de 12 pacientes (8,6%) recibieron un trasplante cardiaco y 8 (5,8%) fallecieron por IC. Los pacientes con variantes en la región conversora presentaron un mayor riesgo de eventos arrítmicos y de IC (HR 7,98, IC95%: 3,2-19,8; p 0,001).

Características clínicas

	Global (N = 177)	Sin MCD en primera evaluación (N = 47)	MCD en primera evaluación (N = 130)	p
Edad (años)	38,8 (19,6)	31,3 (19,6)	41,5 (19,0)	0,003
Sexo femenino	77 (43,5%)	25 (55,3%)	51 (39,2%)	0,06
Enfermedad neuromuscular	2 (1,1%)	1 (2,1%)	1 (0,8%)	0,45
Fibrilación auricular previa	11 (7,3%)	0 (0%)	11 (9,7%)	0,046
Dispositivos				0,32
Marcapasos	3 (1,7%)	0 (0%)	3 (2,3%)	
DAI	3 (1,7%)	0 (0%)	3 (2,3%)	
Morfología del QRS				0,35
BRD	7 (4,2%)	1 (2,4%)	6 (4,8%)	
BRI	12 (7,3%)	1 (2,4%)	11 (8,9%)	
TICV	18 (10,9%)	3 (7,3%)	15 (12,1%)	
Extrasístoles ventriculares (> 500/día)	8 (10,4%)	1 (5,6%)	7 (11,9%)	0,44
TVNS	16 (16,8%)	1 (4,6%)	14 (20,5%)	0,08
Grosor miocárdico, mm	9,6 (2,0)	9,1 (2,0)	9,8 (1,9)	0,10
FEVI (%)	41,1 (14,9)	58,9 (4,8)	34,6 (11,7)	0,001
No compactación	60 (34,5%)	12 (25,5%)	48 (37,8%)	0,13

TAPSE (17 mm)	8 (9,9%)	0 (0%)	8 (12,5%)	0,13
RTG en RM	20 (27%)	0 (0%)	20 (33,9%)	0,008

BRD: bloqueo de rama derecha; BRI: bloqueo de rama izquierda; TICV: trastorno inespecífico de la conducción ventricular; FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; RTG: realce tardío gadolinio.

Figura central.

Conclusiones: La MCD por variantes en MYH7 se caracteriza por presentar una elevada tasa de diagnósticos a edades tempranas, una tasa de remodelado inverso baja, y rasgo de no compactación en un número significativo de pacientes. La incidencia de eventos arrítmicos y de IC avanzada es menor que en otras causas genéticas de MCD y las variantes en la región conversora se asocian a un peor pronóstico.