



## 6038-7. INFLUENCIA DE LA GENÉTICA EN EL FENOTIPO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Francisco Gonzalez-Urbistondo, Rebeca Lorca Gutiérrez, José Rozado Castaño, María Salgado Barquinero, Raquel Flores Belinchón, Alfonso Cachero Bermúdez, Juan Francisco Ortiz de Zarate Pulido, Raúl Ptaszynski Lanza, Raúl Ludeña Martín-Tesorero, David Alonso Pérez y José Julián Rodríguez Reguero

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad cardiaca de origen genético más frecuente. Nuestro objetivo es determinar la influencia que tiene el genotipo sobre la presentación clínica de esta enfermedad.

**Métodos:** Análisis retrospectivo de los pacientes con MCH que fueron atendidos en una consulta especializada de cardiopatías familiares entre los años 2013 y 2021. Se recogieron variables demográficas, clínicas y ecocardiográficas. Se compararon 3 grupos definidos por el resultado del estudio genético: test negativo/variantes benignas (N), mutaciones de significado incierto (VUS) y mutaciones probablemente patogénicas/patogénicas (P).

**Resultados:** Se incluyeron 268 pacientes (edad media 58 años, 33,5% mujeres): 163 del grupo N, 39 del grupo VUS y 46 del grupo P. Se encontraron diferencias estadísticamente significativas en las variables edad al diagnóstico ( $p = 0,006$ ), grosor ventricular máximo en ecocardiograma medido en mm ( $p = 0,001$ ) y niveles de CK medidos en U/l ( $p = 0,041$ ). Respecto a las MCH del grupo N, las MCH con variantes probablemente patogénicas/patogénicas se presentan a edades más tempranas ( $52,85 \pm 12,66$  años vs  $60,35 \pm 13,86$  años;  $p = 0,001$ ), con mayores grosores septales ( $20,81 \pm 4,93$  mm vs  $18,02 \pm 4,20$  mm;  $p = 0,001$ ) y con niveles de CK más elevados ( $181,24 \pm 170,77$ ; vs  $130,43 \pm 77,94$  U/l;  $p = 0,004$ ). Resultados similares se encontraron al comparar el grupo P con el grupo VUS, aunque en este caso no se alcanzó significación estadística.

	N	VUS	P	p
Edad (años)	$60,35 \pm 13,86$	$57,59 \pm 16,55$	$52,85 \pm 12,66^*$	0,006
Sexo (mujer)	51 (31,28%)	14 (35,89%).	18 (39,13%)	0,57
Grosor (mm)	$18,02 \pm 4,20$	$19,40 \pm 4,109$	$20,81 \pm 4,93^{**}$	0,001

Fracción de eyección conservada %	100%	100%	100%	
Presiones de llenado elevadas	14/(8,2%)	5 (11,62%)	3. (6,38%)	0,60
Creatina-cinasa (U/l)	130,43 ± 77,84	151,87 ± 185,11	181,24 ± 170,77***	0,004
Troponina (ng/l)	17,64 ± 15,11	21,60 ± 14,20	16,76 ± 17,80	0,63
NTproBNP (pg/ml)	756,16 ± 1763,15	1272,55 ± 1380,29	879,44 ± 1679,78	0,25

\*p = 0,001 respecto al grupo N. \*\*p = 0,001 respecto al grupo N. \*\*\*p = 0,004 respecto al grupo N. N = Test genético negativo/mutación benigna. VUS = variante de resultado incierto. p = variante probablemente patogénica/patogénica.



**Conclusiones:** Los pacientes con MCH portadores de variantes patogénicas parecen presentar una mayor expresividad fenotípica, con presentación más precoz, mayor grosor septal medido por ecocardiografía y mayor elevación de CK, respecto a los pacientes con MCH con estudio genético negativo o portadores de mutaciones benignas.