



### 5008-3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA POR MUTACIONES EN DESMINA

Francisco José Bermúdez Jiménez<sup>1</sup>, Alexandros Protonotarios<sup>2</sup>, Alessandra Rampazzo<sup>3</sup>, Esther Zorio Grima<sup>4</sup>, Juan Fernández-Armenta Pastor<sup>5</sup>, Antonio Miguel Jiménez-López<sup>1</sup>, Miguel A. Arias Palomares<sup>6</sup>, Juan Ramón Gimeno Blanes<sup>7</sup>, Pablo García-Pavía<sup>8</sup>, Rosa Macías-Ruiz<sup>1</sup> y Juan Jiménez-Jáimez<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, <sup>2</sup>University college London, <sup>3</sup>Universidad de Padua, Veneto, <sup>4</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia, <sup>5</sup>Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, <sup>6</sup>Hospital Virgen de la Salud, Toledo, <sup>7</sup>Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia y <sup>8</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid.

#### Resumen

**Introducción y objetivos:** Mutaciones en el gen DES, codificante del filamento intermedio desmina, se han relacionado con el desarrollo de miocardiopatía arritmogénica (MCA) en reportes aislados. Se pretende realizar una descripción fenotípica y pronóstica de pacientes con MCA y mutación en DES.

**Métodos:** Se estudiaron retrospectivamente los datos clínicos, electrocardiográficos, de ecocardiografía y resonancia magnética de 11 familias con diagnóstico de MCA (85 individuos) con una mutación patogénica/probablemente patogénica en DES (45% varones; 35 [RIQ]23,5-53,5 años) seguidos en 8 centros europeos.

**Resultados:** El 68,2% de los pacientes tenía alteraciones fenotípicas y el 21,2% eran portadores silentes, sin diferencias entre sexos ( $p = 0,354$ ). La penetrancia de la enfermedad en individuos  $\geq 30$  años fue del 80,8% y del 71,4% en 30 años. Un evento arritmico (muerte súbita -MS- o parada cardiaca recuperada) fue la forma de presentación en 13,9% (10) casos. El 56,5% presentaron bajo voltaje en el ECG, la FEVI media fue  $48,9 \pm 16\%$  y la FEVD del  $53,8 \pm 10\%$ . El 65,2% de los pacientes con resonancia magnética ( $n = 30$ ) presentó fibrosis, siendo en el 46,4% anular (fig. A). Tras una mediana de seguimiento de 6 años (RIQ: 4-10 años), el 24,7% falleció (edad 62[33-76]), siendo más frecuente en varones ( $p = 0,03$ ) (fig. B). Se observaron shocks apropiados y MS en el 8,2% de los casos (edad 47[31-69,5] y 33[24,5-49], respectivamente). Finalmente, se realizaron 6 trasplantes cardiacos (edad 54 [33-68]). Las MS y trasplantes fueron más frecuentes en varones ( $p = 0,02$  para ambas variables). Una FEVI  $\geq 50\%$  y el sexo masculino se asociaron a eventos cardiovasculares (TV, descarga, trasplante o muerte).



1. A) Patrón anular de fibrosis en resonancia magnética. B) Curva de supervivencia de portadores.

**Conclusiones:** La MCA por mutaciones en DES tienen una alta penetrancia clínica desde edades tempranas con una elevada carga de eventos cardiovasculares, especialmente arrítmicos y en varones.