



## 5008-4. ESTUDIO DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR HEREDITARIA CON AFECTACIÓN CARDIACA VALORADA EN UNA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y PRONÓSTICO

Lidia María Carrillo Mora<sup>1</sup>, Mar García Pérez-Carlos<sup>2</sup>, José Javier Tercero Fajardo<sup>1</sup>, Francisco Martínez García<sup>1</sup>, Irene San Román Monserrat<sup>3</sup>, María Sabater Molina<sup>4</sup>, Marina Navarro Peñalver<sup>1</sup>, Cristina Gil Ortuño<sup>4</sup>, Carmen Muñoz Esparza<sup>1</sup> y Juan Ramón Gimeno Blanes<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, <sup>2</sup>Universidad de Murcia, <sup>3</sup>Clínica Virgen de la Vega, S. A., Murcia y <sup>4</sup>Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Las enfermedades neuromusculares (ENM) pueden manifestarse con trastornos cardiacos diversos, incluyendo las alteraciones miocárdicas y del tejido de conducción. La muerte súbita cardiaca (MSC) es un evento adverso común de la miocardiopatía (MC) que generalmente desarrollan estos pacientes. Nuestro objetivo fue describir la forma de presentación y características clínicas de las distintas ENM remitidas a una Unidad de Cardiopatías Familiares (UCF) y determinar cómo influye la presencia de MC en su pronóstico.

**Métodos:** Se incluyeron 199 pacientes (edad  $43,1 \pm 18,1$  años; 45,2% mujeres, 54,8% varones) con trastornos neurológicos evaluados en una UCF de 2003 a 2021. A cada uno, se le realizó anamnesis cardiológica, electrocardiograma de 12 derivaciones y ecocardiograma 2D. En aquellos casos donde los hallazgos de las pruebas previas lo hicieran necesario, se realizó RM cardiaca con gadolinio/holter 24 horas/coronariografía.

**Resultados:** Al diagnóstico de la ENM, la edad media fue de  $28,4 \pm 20,4$  años. El motivo diagnóstico principal fue por síntomas (164, 82,4%), seguido del cribado familiar (27, 13,6%). La ENM más frecuente fue la miopatía miotónica (35,2%), seguida de las distrofinopatías (10,1%) y la distrofia muscular de cinturas (10,1%). 22,1% desarrollaron MC (edad media  $40,6 \pm 18,4$  años) con un decalaje promedio de 12,2 años respecto a la ENM. 25,6% tuvieron trastornos de conducción, 15,6% fibrilación auricular y 11% arritmias ventriculares. 16% requirieron implantación de marcapasos o desfibrilador automático implantable (DAI) sobre los 51,9 años. A los  $43,1 \pm 18,1$  años, un 16% (32) había fallecido o presentado un evento mayor, principalmente por causas relacionadas con la ENM (56,3%), aunque un porcentaje no desdeñable (34,4%) fue por motivos cardiológicos: 21,9% por MSC o equivalente (descarga apropiada del DAI o MSC resucitada), 9,4% por insuficiencia cardiaca y un 3,1% por trasplante cardiaco. Hubo 3 casos (9,4%) que fallecieron por otros motivos no relacionados con la ENM o cardiaca.



*Comparativa entre la edad de diagnóstico de la ENM y de la MC; y el porcentaje de MC, dispositivos cardiacos y eventos mayores ocurridos en cada uno de los 9 grupos de ENM.*

**Conclusiones:** A pesar de que los síntomas neurológicos suelen preceder a los cardiológicos, el grado de afectación cardiaca y sus complicaciones son de gran importancia, ya que la causa de muerte en estas patologías suele deberse a la gravedad de la MC. Los eventos arrítmicos pueden aparecer incluso en ausencia de MC evidente, por lo que estos pacientes requieren una evaluación cardiaca periódica.