



## 5031-5. MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA POR TRUNCAMIENTOS EN MYOSIN BINDING (MYBPC3): ¿QUÉ PODEMOS ESPERAR?

María Melendo Viu<sup>1</sup>, Rafael Salguero Bodes<sup>2</sup>, Roberto Barriales Villa<sup>3</sup>, Esther Zorio Grima<sup>4</sup>, Tomás Ripoll Vera<sup>5</sup>, Juan Jiménez Jáimez<sup>6</sup>, María Gallego Delgado<sup>7</sup>, Vicente Climent Payá<sup>8</sup>, Javier Limeres Freire<sup>9</sup>, María Luisa Peña Peña<sup>10</sup>, Pablo García Pavía<sup>11</sup>, Ainhoa Robles Mezcuá<sup>12</sup>, Irene Méndez Fernández<sup>13</sup>, María Sabater Molina<sup>14</sup>, María Valverde Gómez<sup>15</sup>, José María Larrañaga-Moreira<sup>3</sup>, Patricia Conejero Ferrer<sup>4</sup>, Damián Heine Suñer<sup>5</sup>, Elena Díaz Peláez<sup>16</sup>, María I. García Álvarez<sup>8</sup>, Fernando Arribas Ynsaurriaga<sup>15</sup> y Addison Julián Palomino Doza<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo (Pontevedra), <sup>2</sup>Instituto de Investigación Hospital 12 Octubre, Madrid, <sup>3</sup>Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, <sup>4</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia, <sup>5</sup>Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears), <sup>6</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, <sup>7</sup>Complejo Asistencial Universitario de Salamanca <sup>8</sup>Hospital General Universitario de Alicante, <sup>9</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, <sup>10</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, <sup>11</sup>Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid, <sup>12</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, <sup>13</sup>Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, Madrid, <sup>14</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, <sup>15</sup>Hospital 12 Octubre, Madrid, <sup>16</sup>Hospital Universitario de Salamanca.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Las mutaciones en genes sarcoméricos son la principal causa de la miocardiopatía hipertrófica (MCH), si bien la historia natural se ha descrito de forma pobre. Describimos y analizamos la correlación genotipo-fenotipo de la primera cohorte multicéntrica de pacientes portadores de truncamientos en proteína C enlazadora de miosina (MYBPC3).

**Métodos:** Estudio retrospectivo de 188 pacientes portadores de un truncamiento en MYBPC3 seguidos en las unidades de cardiopatías hereditarias del CIBER CV hasta 2021. Se recogieron los datos clínicos y de exploraciones complementarias. Se realizó un seguimiento de 3,91 años.

**Resultados:** El 61,5% de los pacientes presentaban una variante tipo cambio en la pauta de lectura y el 38,5% una sin sentido. La mayoría eran varones (57,2%), jóvenes ( $40,22 \pm 18,2$  años) y con una carga de comorbilidad baja (tabla). Se encontraban mayoritariamente asintomáticos (57,2%) al diagnóstico, siendo disnea (29,9%) el motivo de consulta principal y apareciendo las palpitaciones tan solo en el 12,3% de los casos. El comportamiento eléctrico (ECG) fue discreto, manteniendo el ritmo sinusal (89,8%) sin alteraciones llamativas del QRS/repolarización. De haberlas, el 11,7% presentó Q en cara inferior y el 18,1% alteraciones de la onda T en la cara lateral. La cohorte tenía una incidencia baja de arritmias ventriculares (14,4% TVNS y 16,4% EV). El fenotipo ecocardiográfico más común fue la presencia hipertrofia ventricular de predominio asimétrica (60,4%), pese a que solo el 21,4% mostraban datos de crecimiento ventricular en ECG, y presentaban buena función ventricular ( $65,6 \pm 9,8\%$ ) que se corroboró en estudio por resonancia ( $65,8 \pm 11,3\%$ ). Además, presentaban realce tardío parcheado, de predominio septal (28,3%). Finalmente, 30% de los portadores sin fenotipo lo desarrollaron en el seguimiento. La presencia de complicaciones fue baja con un 8,6% de eventos mayores y un 6,9% de muertes, de predominio cardiovascular.

Características basales

Variable	Valor (media, %)
Hipertensión	33 (17,6%)
Diabetes	21 (11,2%)
Enfermedad renal estadio IV	8 (4,3%)
Tabaco	32 (17,1%)
Ejercicio competitivo	9 (4,8%)
Obesidad	15 (8%)
Fibrilación auricular	17 (9,1%)
ECG	
QRS normal	141 (75,4%)
Trastorno conducción	20 (10,7%)
Bloqueo rama derecha	8 (4,3%)
Bloqueo rama izquierda	5 (2,7%)
Imagen de pseudoinfarto	23 (12,3%)
Hipertrofia ventricular izquierda (VI) máxima en ecocardiograma de seguimiento (mm)	18,558 ± 7,39
Fracción eyección VI (%)	65,6 ± 9,8
Obstrucción tracto salida VI (%)	21 (11,2%)
Tamaño aurícula izquierda	

Diámetro AP (mm)	39 ± 8,1
Área (cm <sup>2</sup> )	21,8 ± 5,8
Presencia realce tardío	53 (28,3%)
Taquicardia ventricular no sostenida	27 (14,4%)
Taquicardia ventricular sostenida	5 (2,7%)
DAI prevención secundaria	3 (1,6%)
Descarga apropiada DAI	7 (3,7%)
Trasplante cardiaco	5 (2,7%)
Muerte	13 (7%)
Muerte súbita	1 (7,5%)
Insuficiencia cardiaca terminal	5 (38,5%)
Otra causa cardiovascular	2 (15,5%)
No cardiovascular	5 (38,5%)



*Tasa de eventos mayores y muerte.*

**Conclusiones:** Se presenta la primera cohorte de pacientes portadores de truncamientos en MYPBC3. La penetrancia calculada de este grupo de variantes fue un 30%, con un fenotipo poco expresivo. La principal complicación fue menor, en forma de arritmias no complejas (extrasístoles ventriculares y TVNS). El pronóstico de esta entidad es bueno, con una tasa de mortalidad y eventos mayores de 0,9 y 1,5 por cada 100 pacientes-año respectivamente.