



6006-24. ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE PACIENTES EN SEGUIMIENTO CON MCH EN CONSULTAS EXTERNAS DE MIOCARDIOPATÍAS FAMILIARES

Rafael Cantisán Campillos, Marcos García Jambrina, Estrella Martínez Bermúdez, Rocío Soledad González Garay, Carla Guillem Ferrer, Elías Majluf Abdala, Miguel Ángel Silva Cerpa, María Beltrán Moreno, María Victoria Mogollón Jiménez y Juan Carlos Rama Merchán

Servicio de Cardiología. Hospital San Pedro de Alcántara, Cáceres, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) cursa con un engrosamiento anormal del miocardio sin una causa desencadenante que lo justifique. La mayoría de los casos son hereditarios. En el estudio diagnóstico se incluyen pedigrí, pruebas de imagen y el estudio genético. Este estudio descriptivo busca analizar las principales características clínicas y estructurales de los pacientes afectados de MCH en seguimiento en nuestras consultas de cardiopatías familiares.

Métodos: Se realizó un estudio descriptivo que incluyó una muestra de 64 pacientes de nuestra base de MCH. Se recopilaron datos clínicos, incluyendo edad, sexo, antecedentes personales y síntomas. A todos se les realizó un estudio genético para identificar mutaciones asociadas con la MCH.

Resultados: En nuestra población el 59% eran hombres, con una mediana de 60 años. El 45% eran hipertensos, 29% dislipémicos, 14% diabéticos y 35% fumadores. El 23% presentaron FA en el seguimiento. El grosor medio de la pared ventricular medida por ECO fue de $19,5 \pm 1,66$ mm y por RNM de $19,1 \pm 2,82$ mm, con FEVI preservada en el 95% de los pacientes. El 18% presentaron una IM al menos moderada. Se identificó una variante patogénica o posiblemente patogénica en el 34% de pacientes, siendo los genes más frecuentemente afectados MYBPC3 y MYH7. El valor medio del *HCM risk* fue de $2,071 \pm 0,53\%$. Los pacientes con estudio genético positivo presentaron un score de riesgo significativamente mayor que aquellos con resultado negativo (pacientes con gen (+) presentaron un *HCM risk* medio de $3,16 \pm 1,3\%$, mientras que aquellos con gen (-) presentaron un *HCM risk* de $1,90 \pm 0,81\%$, siendo esta diferencia estadísticamente significativa $p 0,005$).

Resultado de análisis descriptivo

N	64	Fumador	35%
Hombres	59%	EPOC	10%

HTA	45%	EAC	4%
DLP	29%	FA	23%
DM	14%	ERC	7%
Genética		ECO TT	
Negativo	32%	FEVI Pr	95%
MYBPC3	28%	FEVI LR	1,5%
ANK2	1,5%	FEVI R	0%
TNNT2	6,2%	OTSVI reposo	15%
TPM1	3,1%	OTSVI dinámica	20%
FLMC	1,5%	IM	
ACTC1	1,5%	No	54%
MYH7	9,3%	Ligera	21%
HCM RISK	2,071 ± 0,53%	Moderada	17%
HCMr gen +	3,16 ± 1,3%	Grave	1,5%
HCMr gen -	1,90+ ± 0,81%	SAM	34%
Grosor RNM (IC95%)	19,11667 ± 2,82 mm	Grosor ECO TT	19,59231 ± 1,66 mm

Conclusiones: En nuestra población estudiada los pacientes con MCH presentan con frecuencia comorbilidades, lo que resalta la importancia de su valoración integral. El estudio genético fue positivo en un porcentaje significativo de pacientes, por lo que el acceso a este y al consejo genético es fundamental en nuestros pacientes. El *score* de riesgo fue mayor en aquellos pacientes con estudio genético positivo, posiblemente indicando un seguimiento más estrecho.