



6113-5. ALTERACIONES DE LA CONDUCCIÓN, ARRITMIAS Y MIOCARDIOPATÍA DILATADA ASOCIADAS A UNA MUTACIÓN NO DESCRITA EN EL GEN TNNI3K

Marta González Quijano, Helena Llamas Gómez, María Luisa Peña Peña, Rosario Flaño Lombardo, Ángel A. Pedrote Martínez y Juan Acosta Martínez

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción y objetivos: En la actualidad, alrededor de 100 genes diferentes se han identificado como posiblemente relacionados con la miocardiopatía dilatada. El gen TNNI3K se ha considerado un gen candidato debido a su alta especificidad por tejido cardíaco. Aunque las variantes de este gen descritas en pacientes afectados son muy escasas, suelen verse relacionadas con alteraciones en la conducción y/o la contractilidad cardíaca. Describimos una familia con miocardiopatía dilatada (MCD), arritmias y alteraciones de la conducción, portadores de una variante en TNNI3K no descrita en la literatura previamente.

Métodos: Análisis descriptivo de una familia. Descripción del fenotipo de los familiares afectos en cuanto a su presentación clínica y su evolución, así como los resultados del análisis genético realizado mediante panel.

Resultados: El caso índice se diagnostica a los 17 años a raíz de un episodio de taquicardia ventricular (TV) rama-rama. En el estudio electrofisiológico (EEF) se documentó un HV de 70 ms y se indujo también una taquicardia auricular (TA) procedente de la *crista terminalis*. Durante el seguimiento desarrolla miocardiopatía dilatada (MCD) con disfunción ligera de ventrículo izquierdo (VI) y bloqueo auriculoventricular (BAV) de primer grado. En la actualidad es portador de DAI. El estudio genético reveló la mutación p.Ile512Leu en el gen TNNI3K, no presente en casos ni en controles pero localizada en una región relevante de la proteína. Su padre (II.1), también portador, fue diagnosticado de fibrilación auricular (FA) con 42 años. A los 47 años presenta BAV de primer grado y MCD con disfunción ligera. La hermana de este (tía paterna del probando, II.2) había fallecido a los 50 años por un EPOC avanzado, pero padecía una MCD con disfunción grave posteriormente recuperada. La hermana mayor del probando (III.1), portadora, se ablacionó con 19 años una TA del ostium del seno coronario y una taquicardia por reentrada intranodal (TRIN). A los 21 años presenta una recidiva de TRIN que se vuelve a ablacionar. En ese momento se objetiva un HV de 56 ms y un VI globuloso aunque no dilatado ni disfuncionante.



Árbol familiar.

Conclusiones: La variante p.Ile512Leu en el gen TNNI3K podría estar relacionada con el desarrollo de arritmias, trastornos de la conducción y MCD precoz. La evidencia disponible, aunque escasa, es consistente a la hora de considerar el gen TNNI3K como un gen relevante.