



2. ESTUDIO DE LA DEFORMACIÓN MIOCÁRDICA EN PORTADORES DE VARIANTE GENÉTICA RELACIONADA CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA SIN APARENTE EXPRESIÓN FENOTÍPICA

Iria Andrea González García, Rosa María Jiménez Hernández, José María Serrano Antolín, Carlos Gutiérrez Landaluce, Carmen Cristóbal Varela, Conrado del Barco Periañez, Javier Alonso Bello, Elena Magallanes-Ribeiro Catalán, Pedro Luis Talavera Calle, Silvia del Castillo Arrojo, Catherine Graupner Abad, Adriana de la Rosa Riestra y Alejandro Curcio Ruigómez

Cardiología. Hospital Universitario de Fuenlabrada, Fuenlabrada (Madrid), España.

Resumen

Introducción y objetivos: El estudio de la deformación miocárdica valorado con ecocardiografía permite la detección precoz de la disfunción ventricular en diferentes miocardiopatías. Su utilidad también ha sido demostrada en el diagnóstico de la miocardiopatía hipertrófica (MH). Nuestro objetivo es valorar si las técnicas de deformación miocárdica permiten detectar a sujetos portadores sin expresión fenotípica de forma precoz (G+/F-).

Métodos: Se incluyen de forma consecutiva 27 sujetos, familiares de primer grado de pacientes con MH (17 portadores y 10 no portadores) con espesores normales. Se analizan en todos ellos variables clínicas y ecocardiográficas (bidimensionales, relacionadas con la función diastólica y las obtenidas con *speckle tracking*).

Resultados: La edad media es de 32,8 años. Se estudiaron 17 portadores y 10 no portadores. El gen afecto en portadores fue en igual proporción MYH7 y MYPBC3 (7 pacientes MYH7, 7 pacientes MYPBC3, 1 paciente TPM1, 1 paciente TNNT2, 1 paciente ACTC1). No hubo diferencias en la edad media ni en las variables ecocardiográficas estudiadas: área de aurícula izquierda, dimensiones del ventrículo izquierdo, así como en el tiempo de deceleración, relajación isovolumétrica, velocidad propagación mitral, onda E' o relación E/E' (tabla). En el análisis *strain* 2D se objetivó similar *strain* longitudinal (SL) global, así como SL segmentario o regional (segmentos basal, medio, apical), sin embargo, los portadores mostraron mayor dispersión mecánica definida como la desviación estándar de los tiempos a máximo *strain* (58,18 vs 45,6 ms, $p = 0,022$).

Variables analizadas

Variable	Portador	No portador	p
Edad (años)	33,4	31,8	0,70

Diámetro AI (mm)	33,4	33,7	0,88
DTDVI (mm)	46,4	45,8	0,78
SIVd (mm)	9,9	10	0,88
Tiempo Dec (ms)	157,9	168,6	0,36
TRIV (ms)	83,2	82,8	0,95
Vp mitral (cm/s)	77,8	67,9	0,19
SGL%	-21,3	-21,8	0,67
E' lateral (cm/s)	13,9	15,6	0,38
E' media (cm/s)	11,6	11,2	0,66
E/E'	6,7	6,3	0,54
SL basal, %	-20,7	-21,2	0,73
SL medio, %	-20,3	-20,7	0,68
SL apical, %	-24,7	-24,6	0,96
SL septal, %	-20,1	-20,4	0,79
Dispersión mecánica (ms)	58,2	45,6	0,02

AI: aurícula izquierda; DTDVI: diámetro telediastólico de ventrículo izquierdo; SIVd: septo interventricular en diástole; Dec: deceleración; TRIV: tiempo de relajación isovolumétrica; Vp: velocidad de propagación; SGL: *strain* global longitudinal; SL: *strain* longitudinal.

Conclusiones: En nuestro estudio la dispersión mecánica es la única variable ecocardiográfica que permite identificar a los familiares portadores de variantes relacionadas con MH, cuando la expresión fenotípica aun escapa al resto de determinaciones.