



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

María Melendo Viu¹, Rafael Salguero Bodes², Roberto Barriales Villa³, Esther Zorio Grima⁴, Tomás Ripoll Vera⁵, Juan Jiménez Jáimez⁶, María Gallego Delgado⁷, Vicente Climent Payá⁸, Javier Limeres Freire⁹, María Luisa Peña Peña¹⁰, Pablo García Pavía¹¹, Ainhoa Robles Mezcuá¹², Irene Méndez Fernández¹³, María Sabater Molina¹⁴, María Valverde Gómez¹⁵, José María Larrañaga-Moreira³, Patricia Conejero Ferrer⁴, Damián Heine Suñer⁵, Elena Díaz Peláez¹⁶, María I. García Álvarez⁸, Fernando Arribas Ynsaurriaga¹⁵ y Addison Julián Palomino Doza²

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

Resumen

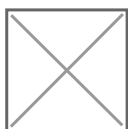
Introducción y objetivos: Las mutaciones en genes sarcoméricos son la principal causa de la miocardiopatía hipertrófica (MCH), si bien la historia natural se ha descrito de forma pobre. Describimos y analizamos la correlación genotipo-fenotipo de la primera cohorte multicéntrica de pacientes portadores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

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 ²)	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 cardíaco	5 (2,7%)
Muerte	13 (7%)
Muerte súbita	1 (7,5%)
Insuficiencia cardíaca 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.