



5031-2. PRONÓSTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA POR TRUNCAMIENTO EN *MYOSIN BINDING* (MYBPC3): ¿SIRVEN LAS ESCALAS DE RIESGO CONVENCIONALES?

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 Mezcua¹², Irene Méndez Fernández¹³, María Sabater Molina¹⁴, María Valverde Gómez², José María Larragañaga-Moreira³, Patricia Conejero Ferrer⁴, Damián Heine Suñer⁵, Elena Díaz Peláez⁷, María I. García Álvarez⁸, Fernando Arribas Ynsaurriaga² y Addison Julián Palomino Doza²

¹Hospital Álvaro Cunqueiro, Vigo, ²Instituto de Investigación Hospital 12 Octubre, Madrid, ³Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, ⁴Hospital Universitario La Fe, Valencia, ⁵Hospital Hospital Son Llàtzer, Mallorca, ⁶Hospital 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 y ¹⁴Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Resumen

Introducción y objetivos: El pronóstico de la miocardiopatía hipertrófica es variable y dependiente de variables comprendidas parcialmente. Existen varios modelos sobre su pronóstico, incluyendo el calculador del riesgo de muerte súbita derivado del trabajo de O'Mahony y recomendado en las guías europeas de Cardiología. Sin embargo, todos estos modelos incluyen cohortes heterogéneas, siendo preciso delimitar desde el punto de vista molecular los grupos de estudio. Presentamos el estudio pronóstico de la primera cohorte homogénea desde el punto de vista molecular, que incluye 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 13 unidades de cardiopatías hereditarias de 13 provincias del territorio español (CIBER CV y centros colaboradores) hasta 2021. Se recogieron los datos clínicos y de exploraciones complementarias. Se realizó un seguimiento de 3,91 años.

Resultados: Los pacientes ($40,2 \pm 18,2$ años, 57,2% varones) mostraban en general un grado de hipertrofia moderado ($18,558 \pm 7,39$ mm) e incidencia baja de disfunción sistólica ventricular (FEVI $65,6 \pm 9,8\%$). La tasa de eventos en el seguimiento fue baja (0,9 muertes y 1,5 eventos mayores por cada 100 pacientes-año). Mayoritariamente presentaron ECG en ritmo sinusal, aunque el 67,4% de ellos presentó alguna anomalía relacionada de forma significativa (tabla) con la presencia de evento mayor (muerte por cualquier causa, trasplante cardiaco, DAI en prevención secundaria, terapia ATP o descarga DAI apropiada y presencia de TV sostenidas). Lo mismo ocurrió con la presencia de taquicardia ventriculares no sostenidas (23,5% pacientes; $p = 0,001$). Sin embargo, la puntuación del HCM-risk (media $2,44 \pm 1,54\%$ de riesgo de muerte a los 5 años; mediana 2,08%) no se correlacionó con la presencia de arritmias, muerte súbita ni muerte por cualquier causa. Finalmente, tampoco se encontró relación entre la presencia de evento mayor y la exposición ambiental o la posición en el cDNA de la variante.

Factores de riesgo de eventos clínicos

Variables relacionadas con presencia de evento mayor	p
Género, varón	0,133
Posición proteica	0,603
Presencia de ECG anormal (alguno de los siguientes: arritmias auriculares, intervalos PR, QRS y QTC anormales, morfología anormal del QRS, ondas Q patológicas o T negativas, imagen de pseudoIAM, bajos voltajes, criterios hipertrofia por Sokolov)	0,014
Hipertrofia ventricular izquierda (afectado)	0,007
Dilatación aurícula izquierda	0,651
Presencia de obstrucción al tracto salida VI	0,175
Presencia de taquicardia ventricular no sostenida	0,001
Presencia síncope inexplicado	0,867
Antecedentes de muerte súbita familiar	0,35
HCM Risk para predecir riesgo arrítmico	0,288
HCM Risk para predecir muerte	0,902

Conclusiones: Los pacientes portadores de truncamientos en MYBPC3 tienen buen pronóstico en el seguimiento con poca incidencia de eventos mayores (8,6%) y muerte (6,9%). Estos, se relacionan con la presencia de ECG alterados y arritmias en el seguimiento, sin poder ser predichos por las escalas convencionales de riesgo, factores ambientales ni genéticos.