



## 6041-536. ESTUDIO MUTACIONAL DE BAG3 Y OTROS GENES RELACIONADOS CON MIOCARDIOPATÍA ESTRUCTURAL EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA POR ESTRÉS

Alberto Alperi García, Juan Gómez, Daniel García Iglesias, Laura García Pérez, Julián Rodríguez Reguero, Belén Alonso, Sara Iglesias y Eliecer Coto del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía de estrés (MCE) o síndrome de Tako-Tsubo es una cardiopatía estructural reversible, frecuentemente secundaria al estrés físico o emocional. Apenas hay estudios genéticos que hayan investigado marcadores genéticos y el riesgo de sufrir MCE, aunque se ha relacionado con el sistema adrenérgico y más recientemente con polimorfismos en BAG3. Las mutaciones en BAG3 son además una causa rara de miocardiopatía dilatada (MCD). Nos hemos propuesto determinar si algunas mutaciones en BAG3 y otros 12 genes relacionados con la MCD podrían contribuir al riesgo de sufrir MCE.

**Métodos:** Se incluyeron 11 pacientes con antecedente de MCE entre los años 2008 y 2014, que cumplieran los criterios diagnósticos propuestos por la Clínica Mayo. Fueron estudiados mediante secuenciación masiva con chips semiconductores en un equipo Ion Torrent. Las posibles mutaciones se confirmaron mediante secuenciación por Sanger.

**Resultados:** El 100% de los pacientes eran mujeres, todas por encima de 50 años (edad media  $69,15 \pm 7,8$  años). En el análisis genético del gen BAG3, hallamos 2 cambios de aminoácido de los que eran portadores varios pacientes, y que han sido también hallados en controles sanos por lo que se trataría de polimorfismos. Hallamos 3 variantes en los genes LAM, LAMA4 y RBM20. De éstas, el cambio p.R399H no había sido descrito como variante en las bases de datos revisadas. Los 2 cambios en LAMA4 y RBM20 figuraban en las bases de datos de variación del genoma, aunque con frecuencia muy baja (1%) y predicción informática como probablemente patogénicos. El 78,6% de los pacientes ingresó por clínica sugestiva de síndrome coronario, y el 36,3% precisó soporte hemodinámico por *shock* cardiogénico durante la hospitalización. No se observó mortalidad ni recidiva en el seguimiento. Las características basales y de enfermedad cardiovascular establecida se distribuyeron de manera homogénea entre los pacientes con variación en el gen BAG3 y el resto. No se observó significación entre la presencia de variación genética y posterior evolución a *shock* cardiogénico.



**Conclusiones:** Aunque nuestros resultados se basan en un número reducido de pacientes, sugieren que algunas variantes en genes relacionados con miocardiopatía estructural podrían contribuir al riesgo de sufrir MCE.