



Revista Española de Cardiología



4032-6. DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DEL VENTRÍCULO DERECHO EN EL NOROESTE DE ESPAÑA

Martín Federico Ortiz, Luisa Pérez Álvarez, Roberto Barriales Villa, Xusto Fernández Fernández, Diego García, Manuel Hermida Prieto, Lucía Núñez, Lorenzo J. Monserrat Iglesias, Instituto de Investigaciones Biomédicas INIBIC, A Coruña, Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo, A Coruña y Instituto Ciencias Salud de la Universidad, A Coruña.

Resumen

Antecedentes y objetivos: Diferentes series han demostrado que alrededor del 50 % de los pacientes con miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (MAVD) presentan mutaciones en los genes del desmosoma. Nuestro objetivo fue analizar la prevalencia de mutaciones en estos genes en una cohorte de pacientes con MAVD del noroeste de España.

Métodos: Se evaluaron clínicamente 20 casos índice no relacionados con diagnóstico de MAVD en una consulta especializada de miocardiopatías. Se realizó secuenciación completa de los 4 principales genes del desmosoma (PKP2, DSP, DSG2 y DSC2) a partir de una muestra de sangre, previo consentimiento informado.

Resultados: Se identificaron 10 mutaciones diferentes en 14 casos índice (70 %). Cuatro pacientes (20 %) tenían genotipos complejos: uno fue homocigoto para una mutación en DSC2, uno fue heterocigoto compuesto (dos mutaciones en PKP2) y dos fueron heterocigotos dobles (dos mutaciones en genes diferentes). Todas las mutaciones fueron nuevas y dos se identificaron en más de un caso índice. Una mutación en DSC2 que produciría un truncamiento prematuro de la proteína, fue identificada en dos pacientes: uno era homocigoto y desarrolló la enfermedad en forma precoz y severa; el otro tenía una segunda mutación en PKP2. Otra variante de tipo frameshift en PKP2 y que produciría una proteína truncada, fue identificada en 7 casos índice, todos provenientes de la costa de la provincia de La Coruña.

Conclusiones: La prevalencia de mutaciones en genes del desmosoma es alta en pacientes con MAVD del noroeste español (70 %). El 15 % de los pacientes presentaron más de una mutación. Una variante frameshift en PKP2 fue identificada en la mitad de los casos con mutaciones y podría corresponder a un efecto común fundador en esta región.