



6010-1. RELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN LA MIOCARDIOPATÍA ESPONGIFORME

María José Oliva Sandoval, Esperanza García-Molina Sáez, María Sabater Molina, Francisco Ruiz Espejo, Antonio Romero Puche, Francisco Javier Lacunza Ruiz, Juan Ramón Gimeno Blanes, Mariano Valdés Chávarri, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción: La información sobre la relación entre el genotipo y el fenotipo en la miocardiopatía espongiforme (ME) es escasa.

Objetivos: Identificar alteraciones genéticas en pacientes con ME y definir una relación genotipo-fenotipo.

Métodos: En 1 año se estudiaron 61 pacientes (p) con ME, que incluyó exploración clínica, ECG, ecocardiograma-Doppler y con contraste, ECG-Holter 24h, cardioRMN y se obtuvo muestras de sangre periférica para estudio genético. Se ofreció estudio a los familiares de primer grado.

Resultados: 61p con ME (33 ± 24 años, 37 (60,7 %) varones). En 28p (45,9 %) se asoció a MCD, 10 (16,4 %) a MCH, 3 a MAVD (4,9 %) y 16 (26,2 %) presentó ME aislada. El estudio de los genes Cypher-ZASP, G4,5, troponina I y troponina T, y dependiendo de ciertas características clínicas, de determinados genes sarcoméricos y desmosómicos permitió identificar la causa de la enfermedad en 11p de los 61 casos índices (18 %). 309 familiares fueron evaluados (37 ± 19 años, 46,6 % varones); 6,6 individuos/familia. El 55,3 % refería afectación familiar y el 22,6 % antecedentes de muerte súbita familiar. 57 (18,4 %) individuos estaban afectados clínicamente. El estudio genético identificó 36 portadores de mutaciones causales (22 afectados clínicamente, 1 posible y 13 con fenotipo normal) y descartó a 89 individuos familiares no portadores (46 menores de 30 años). Los genes más frecuentemente relacionados fueron el Cypher-ZASP cuando la MCE se asoció a MCD, la desmoplaquina cuando se asoció a MAVD, y la MYBPC3 cuando se asoció a hipertrofia ventricular izquierda.

Conclusiones: Los hallazgos característicos de la MCE aparecen con frecuencia asociados a otras formas de miocardiopatía. El estudio genético permite identificar mutaciones asociadas a un riesgo elevado de complicaciones y muerte súbita, así como identificar portadores presintomáticos que se benefician de tratamientos preventivos y evitar repetir estudios cardiológicos en los no portadores.