



6015-477. ESTUDIO SOBRE MUTACIONES SOMÁTICAS EN LOS GENES MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 Y TNNI3 EN CASOS ESPORÁDICOS DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Lucía Núñez¹, Juan Ramón Gimeno-Blanes², María Isabel Rodríguez-García¹, Lorenzo Monserrat¹, Esther Zorio³, Alfonso Castro-Beiras¹ y Manuel Hermida Prieto⁴ del ¹Instituto de Investigación Biomédica A Coruña-INIBIC, Servicio de Cardiología, CHUAC, UDC, A Coruña, ²Departamento de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, ³Departamento de Cardiología, Hospital Universitari i Politècnic La Fe, Valencia y ⁴Instituto de Investigación Biomédica A Coruña-INIBIC, Servicio de Cardiología, CHUAC,UDC, A Coruña.

Resumen

Introducción: La búsqueda de la causa genética de miocardiopatía hipertrófica (MCH) permitió la identificación de mutaciones en los genes que codifican para las proteínas sarcoméricas tales como MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 como principales responsables. Los genes sarcoméricos se encuentran mutados en un 40% de los pacientes con MCH y una posible explicación para la incompleta asociación entre la presencia de mutaciones y la enfermedad puede ser la presencia de mutaciones somáticas.

Métodos: Se estudiaron 104 pacientes con MCH esporádica. Los pacientes fueron evaluados clínicamente y se realizó el screening para mutaciones en los principales genes implicados en la MCH: MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 en ADN genómico de sangre periférica y de tejido cardíaco.

Resultados: 41 de los 104 pacientes eran portadores de una mutación, pero debido a que varios pacientes presentaban la misma variante, el total de mutaciones diferentes descritas fueron 37. 20 de estas mutaciones habían sido descritas previamente como variantes patogénicas. Se realizó un estudio in-silico de las 17 nuevas mutaciones en el que se predijo que al menos 4 de ellas eran potencialmente patogénicas. Todas las variantes identificadas en el ADN aislado del tejido cardíaco fueron también identificadas en el ADN que provenía de las correspondientes muestras de sangre, lo que demuestra la ausencia de mutaciones somáticas.

Conclusiones: Las mutaciones somáticas en los genes MYH7, MYBPC3, TPM1, TNNT2 y TNNI3 no representan una causa importante implicada en el desarrollo de MCH esporádica.