



Revista Española de Cardiología



6005-247. IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA ALTERACIÓN GENÉTICA EN EL GEN DE LA PLACOFILINA-2 EN UN PACIENTE DONANTE RENAL EN ASISTOLIA FALLECIDO POR MUERTE SÚBITA CARDIACA

José Javier Zamorano-León¹, Alberto Barrientos Guzmán², Francisco del Río Gallegos³, Isabel Pérez Flores², María Bringas Bollada³, Hervigio Corral Torres⁴, Carlos Macaya Miguel¹ y Antonio López Farré¹ de la ¹Unidad Investigación Cardiovascular, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, ²Servicio de Nefrología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, ³Coordinación de Trasplantes, Hospital Clínico San Carlos, Madrid y ⁴SAMUR, Protección Civil, Madrid.

Resumen

La displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) es una miocardiopatía hereditaria en cuyas fases iniciales puede no apreciarse cambios significativos en la estructura cardíaca y que, sin embargo, está estrechamente ligada a muerte súbita cardíaca. Recientemente, se ha incluido la presencia de alteraciones genéticas en genes asociados a DAVD como criterio mayor para su diagnóstico, las alteraciones genéticas en el gen PKP2, codificante para placofilina-2, son las que más frecuentemente se asocian a DAVD. El objetivo del presente trabajo fue analizar la presencia de alteraciones genéticas en el gen PKP2, en donantes renales en asistolia que fallecieron por muerte súbita cardíaca y que no habían sido diagnosticados previamente de ninguna patología cardíaca. Se consiguió muestra sanguínea de 5 individuos sin diagnóstico de patología cardíaca previa, que fallecieron por muerte súbita cardíaca. Se realizó un estudio genético consistente en una amplificación específica mediante reacción en cadena de polimerasa (PCR) de las regiones codificantes del gen PKP2, seguido de secuenciación directa bidireccional. Como control se incluyeron 50 individuos sanos sin patología cardíaca y sin antecedentes familiares conocidos de muerte súbita cardíaca. El análisis genético reveló la presencia de varios polimorfismos T2166+45G/A y T1097G (L366P) en 4 de los individuos incluidos, los cuales también estaban presentes en el grupo control. En uno de los fallecidos que sufrió el episodio de muerte súbita realizando ejercicio físico se identificó una alteración en el exón 7 de PKP2, que no estaba presente en los individuos controles. La alteración consistió en una sustitución de citosina por timina en la posición 1445 (C1445T), que provocaba un cambio de aminoácido de treonina por metionina (T482M) en una región altamente conservada de PKP2. Esta alteración T482M no ha sido descrita previamente en la literatura científica. El estudio genético en donantes renales en asistolia puede ser útil para identificar alteraciones genéticas en sujetos fallecidos por muerte cardíaca y que posteriormente puede beneficiar a sus familiares en el conocimiento de la heredabilidad patológica.