Rev Esp Cardiol. 2017;70(Supl 1): 1111

Revista Española de Cardiología

6043-544. IDENTIFICACIÓN DE 6 NUEVAS MUTACIONES EN TTN EN PACIENTES CON CARDIOMIOPATÍA DILATADA SOMETIDOS A TRASPLANTE CARDIACO

Eloy Álvarez López[1], Lucía Núñez[1], María G. Crespo-Leiro[2], Eduardo Barge-Caballero[2], Grecia M. Marrón-Liñares[1], María Jesús Paniagua-Martín[2], José Manuel Vázquez[2] y Manuel Hermida-Prieto[1] del [1]Instituto de Investigación Biomédica A Coruña (INIBIC), A Coruña, y [2]Complexo Hospitalario Universitario A Coruña.

Resumen

Introducción y objetivos: La cardiomiopatía dilatada (CMD) es una de las principales causas de insuficiencia cardiaca y la indicación más frecuente de trasplante cardiaco (TC). Tiene una base genética en un 30-50% de los casos, y se han identificado variantes genéticas relacionadas en más de 60 genes.

Métodos: Se ha analizado el gen TTN, mediante NGS, en 27 pacientes con TC con CMD. Se han realizado predicciones *in silico* de los efectos de las mutaciones con MutationTaster, PhD-SNP y SNAP2. Las mutaciones encontradas han sido confirmadas por secuenciación directa de Sanger.

Resultados: Se han identificado 6 mutaciones nuevas en 5 de los 27 pacientes analizados. Según los análisis *in silico* realizados 4 de ellas afectan a la función de la proteína: R31620C y C34082G, ambas en el mismo paciente; Y17474C; y R20753VfsTer11, que provoca una alteración en la pauta de lectura produciendo una proteína truncada. Además, se han identificado las mutaciones V9377I y R11283C que no parecen alterar la estructura proteica. Todas han sido confirmadas por secuenciación directa.

Conclusiones: Se han identificado 6 mutaciones nuevas en el gen TTN: Y17474C, R20753VfsTer11, R31620C, C34082G, V9377I y R11283C que podrían tener un efecto funcional sobre la proteína y por tanto influir en el desarrollo de la CMD.