



## 6003-11. HIPERTROFIA IDIOPÁTICA DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO Y MUTACIONES SARCOMÉRICAS

María Sabater Molina, Juan Pedro Hernández del Rincón, Francisco Pastor, Beatriz Aguilera, Mari Paz Suárez, María José Oliva, Esperanza García-Molina y Francisco Ruiz Espejo del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, Instituto de Medicina Forense, Murcia y Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses, Madrid.

### Resumen

**Antecedentes y objetivos:** La hipertrofia idiopática del ventrículo izquierdo (ILVH) es diagnosticada post-mortem en un porcentaje significativo de los casos de muerte súbita (15%). Normalmente, consiste en una hipertrofia concéntrica sin causa aparente. El desorden fibrilar debe ser ausente para descartar el diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica (MH). Nuestro objetivo es informar de dos casos de ILVH en los que se han identificado mutaciones sarcoméricas típicas de MH.

**Material y métodos:** Caso 1: varón aparentemente sano de 22 años muere súbitamente mientras juega al fútbol. Corazón de 525 g. El estudio post-mortem demostró una hipertrofia concéntrica del ventrículo izquierdo con un grosor máximo de 18 mm y fibrosis leve localizada a nivel subendocárdico. No se observó desorden fibrilar ni enfermedad valvular en las muestras de los ventrículos. Resto de pruebas cardíacas normales. Caso 2: varón de 68 años murió inesperadamente mientras caminaba por la calle. Tenía una historia de angioplastia descendente anterior izquierda por angina de pecho a los 58 años con una angiografía repetida a los 4 años que no mostró una estenosis significativa. Se observó una hipertrofia ventricular izquierda moderada (13 mm) y fibrilación auricular. Antecedentes de diabetes pero no HTA. Tras la autopsia, corazón de 600 g, hipertrofia biventricular concéntrica grave con un máximo de 32 mm y mucha fibrosis difusa. No se observó desorden fibrilar. Con ateroma difuso en la arteria descendente anterior izquierda y en la parte proximal de la arteria izquierda circunfleja. Se descartó amiloide. El análisis genético en muestra de tejido del caso 1 se identificó una nueva mutación en el gen MYBPC3 (V38AfsX42). Esta mutación provoca un cambio en el marco de lectura generando un codón de parada prematuro, lo que da lugar a una proteína truncada, que probablemente sea la causa de la enfermedad. En el caso 2 se encontró una mutación conocida en el gen TNNT2 (R278C) que se asocia a MH. En ambos casos había antecedentes de muerte súbita cardíaca en la familia. La evaluación de los familiares de primer grado llevó a la identificación de tres portadores más.

**Conclusiones:** Las mutaciones sarcoméricas se asocian con la ILVH. Se debe recomendar el estudio genético y familiar en los casos de muerte súbita cardíaca con ILVH. Se necesitan más estudios para confirmar y establecer la magnitud de esta asociación.