Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 4

Revista Española de Cardiología

4001-3. ESTUDIO GENÉTICO DE FAMILIARES DE PRIMER GRADO DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA ARRTIMOGÉNICA

Blanca Muñoz Calero, Francisco Trujillo Berraquero, Manuel Calvo Taracido, Pablo Bastos Amador, Luis González Torres, María Rocío Gómez Domínguez, María Teresa Vargas de los Monteros y Rafael Hidalgo Urbano del Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Resumen

Introducción: La miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (D/MAVD) es una enfermedad caracterizada por la sustitución de miocardio por tejido fibroadiposo, asociada la mayoría de las veces a mutaciones en los genes desmosomales. Presenta un patrón de herencia autosómico dominante por lo que la mitad de los familiares de primer grado de estos pacientes están en riesgo de desarrollar la enfermedad. El objetivo de este estudio fue estudiar a los familiares de primer grado de pacientes con D/MAVD y describir los diferentes patrones genéticos encontrados en los sujetos enfermos.

Métodos: Se incluyeron en el estudio 25 familiares de primer grado de pacientes con D/MAVD. A todos los familiares se les realizó un electrocardiograma, ecocardiografía, Holter 24 horas, ergometría y cardioRNM. A los sujetos que cumplían criterios diagnósticos de D/MAVD (Task Force Criteria 2010) se les solicitó estudio genético: secuenciación en dos direcciones de los exones y regiones intrónicas flanqueantes de los genes DSP (codifica la proteína desmoplakin), DSG2 (codifica la proteína desmoglein 2), DSC2 (codifica la proteína desmocollin 2) y PKP2 (codifica la proteína plakophilin 2).

Resultados: 14 sujetos cumplían criterios diagnósticos de esta patología (edad media de los sujetos enfermos 31 ± 9 años siendo 9 varones (64,3%). 7 pacientes (50%) tenían antecedentes familiares de muerte súbita (MS), 1 (7,1%) síncope, 3 (21,4%) arritmias ventriculares y 1 (7,1%) sufrieron una MS o descarga del DAI. Los estudios genéticos mostraron mutaciones en 9 de 14 pacientes (64,3%): 4 en PKP2 (28,57%) y 5 en DSP (35,71%). De las mutaciones identificadas en nuestra cohorte 2 no se habían descrito con anterioridad: en el gen DSP la variante S2406X/g42843C > A y el gen PKP2 la variante D460N/g46081G > A.

Conclusiones: La mayoría de los pacientes de nuestra población son portadores de mutación en genes desmosomales, principalmente en el gen de la desmoplaquina. El estudio genético es una herramienta útil para el diagnóstico de los familiares de primer grado de pacientes con D/MAVD. El estudio de estos familiares ha permitido detectar dos mutaciones nuevas probablemente asociadas a la enfermedad.