



## 6039-523. SUJETOS PORTADORES DE MUTACIÓN EN LAMINA: CARACTERÍSTICAS CLINICORADIOLÓGICAS Y FACTORES ASOCIADOS AL DESARROLLO DE FENOTIPO CARDIOLÓGICO

Diana Domingo Valero<sup>1</sup>, Teresa Sevilla Mantecón<sup>2</sup>, Nuria Muelas Gómez<sup>2</sup>, José María Millán Salvador<sup>3</sup>, Teresa Jaijo Sanchis<sup>3</sup>, Raquel López Vilella<sup>4</sup>, Begoña Igual Muñoz<sup>5</sup> y Esther Zorio Grima<sup>4</sup> del <sup>1</sup>Hospital Universitario La Fe, Cardiología, Instituto de Investigación sanitaria La Fe, Valencia, <sup>2</sup>Hospital Universitario La Fe, Neurología, Valencia, <sup>3</sup>Hospital Universitario La Fe, Genética, Valencia, <sup>4</sup>Hospital Universitario La Fe, Cardiología, Valencia y <sup>5</sup>ERESA, Valencia.

### Resumen

**Introducción:** Mutaciones en el gen de la lamina (LMNA) causan enfermedades neuromusculares y miocardiopatía dilatada (MCD) familiar con rasgos fenotípicos específicos asociados como trastornos de la conducción eléctrica (TCE) y arritmias supraventriculares (ASV) y ventriculares.

**Objetivos:** Describir características epidemiológicas, clínicas y radiológicas de una cohorte de sujetos portadores de mutación en LMNA así como factores asociados al desarrollo de fenotipo cardiológico (MCD o TCE-ASV).

**Métodos:** Estudio unicéntrico observacional retrospectivo en el que se incluyeron 25 pacientes (p) portadores de mutación en LMNA procedentes de 6 familias distintas. Se recogieron características clínicas de los p y se analizaron diferentes parámetros del estudio cardiológico. Se realizó análisis univariado y multivariado (regresión logística binaria) para identificar factores asociados al desarrollo de MCD o TCE-ASV.

**Resultados:** Edad media  $36 \pm 17$  años, 64% varones. 52% p. con fenotipo (8% neuromuscular, 16% cardiaco, 28% neuro-cardiaco). 36% p. sintomáticos. 68% p. con ECG basal anormal, siendo las alteraciones más frecuentes el bloqueo AV de primer grado (28%) y la fibrilación auricular (28%). 16% p. con MCD en ecocardiograma y 16% con fibrosis en cardioRMN (siendo el patrón intramiocárdico el más frecuente). 44% p portadores de DAI con 12% de descargas apropiadas. La edad, el intervalo QTc y el escaso voltaje de las ondas R en cara inferior en el ECG y la dimensión de aurícula izquierda en ecocardiograma fueron variables asociadas al desarrollo de MCD o TCE-ASV, siendo la edad el único predictor independiente (OR 1,35). La presencia de mutación radical (truncamiento) no se asoció al desarrollo del fenotipo.

**Conclusiones:** Un 44% de nuestros p con mutación en LMNA presentan afectación cardiológica, siendo las manifestaciones más frecuentes los TCE-ASV. La edad es el único factor predictor independiente de desarrollo de afectación cardiaca en p con mutación en LMNA.

RD12/0042/0029, Prometeo 2011/027, ARyRthmia ANR 2013.