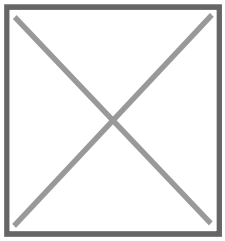
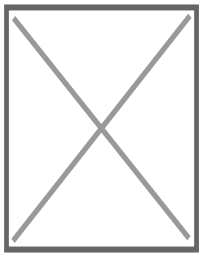
Rev Esp Cardiol. 2014;67 Supl 1: 189



Revista Española de Cardiología



5008-7. INFLUENCIA DE LA PRESENCIA DE MUTACIONES MÚLTIPLES Y DE GENES NO CLÁSICOS EN LA PRESENTACIÓN CLÍNICA DE LA MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR

Laura Jordán Martínez, Noemí González Cruces, Miguel Antonio López Garrido, María del Pilar Cardila Cruz, Daniel José Elena Aldana, José Manuel García Pinilla, Luis Morcillo Hidalgo y Eduardo de Teresa Galván del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: Las nuevas técnicas desarrolladas para el análisis genético identifican mutaciones no descritas previamente e incluso combinaciones de las mismas en pacientes con miocardiopatía dilatada familiar (MDF). Realizamos este estudio con objetivo de conocer las características clínicas de los pacientes portadores de estas mutaciones.

Métodos: Fueron estudiados todos los casos índices con diagnóstico de MDF en seguimiento en consulta específica de Cardiopatías Familiares. Se registró el resultado del estudio genético y características clínicas de los pacientes.

Resultados: De los 39 pacientes (57 años, 30,8% mujeres), 28,1% eran hipertensos, 28,1% diabéticos y 37,5% dislipémicos. El 6,3% presentaron muerte súbita, el 38,7% antecedentes familiares de muerte súbita, el 84,4% insuficiencia cardiaca (DVI severa un 36,7%) y un 3,1% síncope. El 84,4% eran portadores de DAI y el 23,3% de TRC, presentando BRI un 33,3% y QT largo un 35,5%. Presentaron mutación genética un 61,5%, siendo mutaciones múltiples un 41,7% y de genes no clásicos un 58,3%. No existieron diferencias clínicas significativas entre portadores de mutaciones de genes clásicos y no clásicos, existiendo en los portadores de mutaciones múltiples mayor porcentaje de insuficiencia cardiaca (100% vs 50%, p = 0,023) y mayor porcentaje de BRI en los portadores de más de dos mutaciones (100% vs 25%, p = 0,019).

Conclusiones: 1) Se encontró que un elevado porcentaje de pacientes con MDF eran portadores de mutaciones múltiples o de genes no clásicos. 2) En nuestra serie no existieron diferencias clínicas en portadores de mutaciones no clásicas y clásicas. 3) Los pacientes con mutaciones múltiples presentaron mayor porcentaje de insuficiencia cardiaca y presencia de BRI.