



7002-8. INFLUENCIA DE LOS RESULTADOS DEL ESTUDIO GENÉTICO EN EL SEGUIMIENTO CLÍNICO DE LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR

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

Resumen

Introducción y objetivos: La variabilidad en la expresión fenotípica y la heterogeneidad genética de la miocardiopatía dilatada familiar (MDF) nos lleva a plantear este estudio para conocer la posible relación entre los resultados del test genético y la evolución en el seguimiento.

Métodos: Estudio observacional de cohortes retrospectivo que incluyó todos los pacientes diagnosticados de MDF con estudio genético realizado y en seguimiento en consulta específica de Insuficiencia Cardíaca. Se registraron los resultados del estudio genético y se siguieron durante 5 años, registrando empeoramiento de grado funcional (GF), mortalidad, trasplante cardíaco, reingresos hospitalarios por insuficiencia cardíaca y eventos arrítmicos.

Resultados: De los 38 casos índice de MDF se identificó mutación genética en el 76,3% (patogénicas 69% y de significado incierto 31%). El 55,2% lo eran de genes sacoméricos, 20,7% de desmosómicos, 17,2% de canales iónicos, 10,3% de membrana, 10,3% de citoesqueleto, 10,3% de disco Z y 3,4% de unión RNA. Presentaron alguna mutación considerada como clásica el 41,4% y el 69% consideras no clásicas. El 51,7% tenían una única mutación, 34,5% mutación de dos genes y el 13,8% de más de dos genes. El 5,3% de los pacientes fallecieron en el seguimiento (todos por insuficiencia cardíaca) y al 10,5% se les realizó trasplante cardíaco. El 42,1% presentaron empeoramiento de su GF, el 28,9% reingresaron por IC (con una media de $1,5 \pm 0,6$ reingresos), y el 36,8% presentaron eventos arrítmicos en el seguimiento (media de $2 \pm 2,4$ eventos). Los portadores de mutaciones genéticas clásicas presentaron más trasplante y/o mortalidad (41,7% frente a 3,8%, $p = 0,008$), siendo un factor predictor independiente en el análisis multivariado (HR 13,426, IC95%: 1,033-174,565, $p = 0,047$). No se encontró asociación significativa entre el resto de eventos analizados y los resultados del test genético.

Conclusiones: En nuestra serie no encontramos asociación entre los resultados del test genético y la aparición en el seguimiento de empeoramiento de clase funcional, reingresos hospitalarios por IC o eventos arrítmicos. Los portadores de mutaciones clásicas presentaron en el seguimiento más trasplante cardíaco y/o mortalidad que los portadores de mutaciones no clásicas.