Rev Esp Cardiol. 2016:69 Supl 1: 1029

Revista Española de Cardiología

6036-464. FENOTIPOS MIXTOS DE MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA Y NO COMPACTACIÓN

Jorge Sanz Sánchez[1], Pilar Molina Aguilar[2], Diana Domingo Valero[1], Begoña Igual Muñoz[1], Juan Giner[2], José María Ríos Bort[1], Luis Martínez Dolz[1] y Esther Zorio Grima[1] del [1]Hospital Universitario La Fe, Valencia y [2]Instituto de Medicina Legal y Forense, Valencia.

Resumen

Introducción y objetivos: Es conocido el solapamiento de miocardiopatía no compactada (NC) con hipertrófica y dilatada. Apenas se han publicado casos solapados con miocardiopatía arritmogénica (MCA) en vivos y solo hay 2 casos de muerte súbita (MS) con esta asociación en la literatura. El objetivo fue analizar nuestros casos de muerte súbita por MCA+NC y sus familiares.

Métodos: Revisión de autopsias forenses 2008-15, estudio familiar (FAM) y estudio genético (si posible). La MCA definida por sustitución ventricular fibroadiposa y degeneración miocitaria. NC definida por NC/compactado (C) > 2 en la autopsia y 2,3 en cRMN de vivos. Estudio genético NGS 218 genes.

Resultados: 4 de 28 MS por MCA asociaban NC. La NC es izquierda, de predominio posterior y en la porción media. Los 4 casos tienen en común: la afectación del tabique (continuándose la banda fibroadiposa subepicárdica por el mismo) y la degeneración miocitaria microvasculada biventricular.

Conclusiones: La MCA+NC representa el 14% de las MS por MCA de nuestra serie. No queda definido si poseen con mayor riesgo arrítmico en general. Una distorsión del citoesqueleto/sarcómero por mutaciones radicales o la presencia de más mutaciones podrían explicar este fenotipo, sin descartar posible modulación ambiental adicional.

FEDER, ISCIII, RD12/0042/0029, PI14/01477, CD13/0005.