

## Revista Española de Cardiología



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

Jorge Sanz Sánchez<sup>1</sup>, Pilar Molina Aguilar<sup>2</sup>, Diana Domingo Valero<sup>1</sup>, Begoña Igual Muñoz<sup>1</sup>, Juan Giner<sup>2</sup>, José María Ríos Bort<sup>1</sup>, Luis Martínez Dolz<sup>1</sup> y Esther Zorio Grima<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Hospital Universitario La Fe, Valencia y <sup>2</sup>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.