



6041-535. PERFIL DE RIESGO DE LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA PORTADORES DE MUTACIONES SARCOMÉRICAS

Rebeca Lorca, Juan Gómez, David Calvo, María Martín, Víctor León, César Morís, José Julián Rodríguez Reguero y Eliecer Coto del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad genética cardíaca más común y la causa más frecuente de muerte súbita (MS) en jóvenes. La incidencia de mutaciones sarcoméricas (MutS) es alta, pero el papel que juegan en la estratificación del riesgo es controvertido.

Métodos: Se realizó un estudio genético para identificar MutS (MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TPM1, TNNC, MYL1, MYL2, ACTC1 Y FLNC) en 64 casos índice con MCH referidos para estudio de forma consecutiva. Se calculó el perfil de riesgo de cada paciente en el momento del estudio genético, según las escalas recomendadas en las guías de práctica clínica de MCH de la Sociedad Europea de Cardiología de 2014.

Resultados: 64 casos índice con edad media 59 ± 15 años, grosor ventrículo izquierdo medio 20 ± 5 mm, aurícula izquierda media $44,5 \pm 4$ mm, gradiente medio 20 ± 33 , 17% síncope, 16% TVNS, 8% antecedentes familiares de muerte súbita y SCORE medio $2,7 \pm 1,9$. Las características clínicas comparativas entre los pacientes portadores (28%) y no portadores (72%) de MutS se muestran en la tabla. En el análisis univariante, la única variable que mostró diferencias entre ambos grupos fue el antecedente de síncope, el cual fue más frecuente en el grupo portador de MutS ($p 0,01$). En la línea de estos datos, el grupo portador de MutS presentó una puntuación de riesgo superior al grupo sin MutS (probabilidad de eventos arrítmicos a los 5 años de seguimiento $3,8\% \pm 1,7$ frente a $2,2\% \pm 1,7$; $p 0,01$).

Informe

| Mutación | Edad | Grosor VI | AI | Gradiente | SCORE | |
|----------|-------------------|-----------|--------|-----------|-----------|---------|
| Media | 61,524 | 19,217 | 44,61 | 17,08696 | 2,2004 | |
| N | 46 | 46 | 46 | 46 | 46 | |
| 0 | Desviación típica | 14,7568 | 3,8639 | 4,313 | 30,348221 | 1,71636 |

| | | | | | | |
|-------|-------------------|---------|--------|-------|-----------|---------|
| | Media | 51,594 | 21,167 | 44,22 | 27,00000 | 3,8439 |
| | N | 18 | 18 | 18 | 18 | 18 |
| 1 | Desviación típica | 13,1218 | 7,9354 | 4,735 | 39,547440 | 1,70480 |
| | Media | 58,731 | 19,766 | 44,50 | 19,87500 | 2,6627 |
| | N | 64 | 64 | 64 | 64 | 64 |
| Total | Desviación típica | 14,9082 | 5,3326 | 4,401 | 33,167444 | 1,85556 |

Conclusiones: El perfil de riesgo de los pacientes con MCH portadores de MutS parece superior al de los pacientes sin MutS identificadas. Esta asociación se comprueba por la mayor puntuación en las escalas cuantitativas de riesgo y se justificaría por la mayor prevalencia de síncope.