



6024-286. MUTACIÓN FUNDADORA EN EIF2AK4 EN ETNIA GITANA

Tamara Hermida Valverde¹, Pedro Bedate Díaz¹, Celso Álvarez Álvarez¹, Elicer Coto², Juan Gómez de Oña², Luis Gutiérrez de la Varga³, Rebeca Lorca Gutiérrez³ y José Julián Rodríguez Reguero³ del ¹Servicio de Neumología, ²Servicio de Genética y ³Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Central de Asturias.

Resumen

Introducción y objetivos: Recientemente se ha descrito una mutación en el exón 23. P115L del gen EIF2AK4 que se ha relacionado con la aparición de HTP venooclusiva en pacientes de etnia gitana.

Métodos: Analizamos la mutación fundadora en los pacientes de etnia gitana diagnosticados de HTP, realizando el cribado familiar de los mismos.

Resultados: Encontramos 6 pacientes homocigotos pertenecientes a 3 familias no relacionadas y pacientes heterocigotos en otras 2 familias con casos de HTP fallecidos precozmente. Un homocigoto (32 años) no tenía HTP ni en ecocardiograma ni en el estudio hemodinámico. En una familia, una vez completado el estudio en 3 generaciones, encontramos 12/14 portadores en la tercera generación (primos) (fig.). Los pacientes con HTP presentaron PSAP elevada en el cateterismo derecho con test vasodilatador positivo en 2 de ellos y reversibilidad parcial en otro. El TAC de tórax evidenció un aumento del calibre de las arterias pulmonares con áreas en vidrio deslustrado en todos ellos, con patrón nodular centrolobulillar y engrosamiento de los septos interlobares en 3 pacientes. En el test de los 6 minutos todos recorrieron una distancia inferior a los límites de referencia (media 376 m) con desaturación durante el ejercicio en 3 de los pacientes. La espirometría fue normal en 4 de ellos, siendo una compatible con alteración obstructiva grave. La difusión de monóxido de carbono (DLCO) se ha realizado en 3 casos, encontrándose en todos una disminución grave de DLCO (33%).



Conclusiones: La mutación fundadora está presente en la etnia gitana en nuestra comunidad con perfil de HTP venooclusiva. Es imprescindible institucionalizar el consejo genético en la población para evitar nuevos casos.