



6040-4. LA DISPERSIÓN MECÁNICA MEDIDA POR *STRAIN* ES CAPAZ DE IDENTIFICAR A LOS PORTADORES DE LA VARIANTE GENÉTICA EN FAMILIARES DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Carlos Gutiérrez Landaluce, Iria Andrea González García, Carmen Cristóbal Varela, José María Serrano Antolín, Rosa Mª Jiménez Hernández, Alejandro Curcio Ruigómez, Pedro Luis Talavera Calle, Silvia del Castillo Arrojo, Catherine Graupner Abad, Adriana de la Rosa Riestra, Javier Alonso Belló y Elena Magallanes-Ribeiro Catalán

Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: La identificación antes del desarrollo de síntomas, de los familiares de pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MH), puede ser de vital importancia. Sin embargo, el test genético no está universalmente disponible y, además, no está exento de limitaciones. El objetivo del estudio fue valorar la utilidad de las técnicas de *speckle tracking* para detectar a sujetos sin expresión fenotípica pero portadores de variante genética.

Métodos: Se reclutaron a familiares de pacientes afectados de MH y con estudio genético positivo, que no presentaban expresión fenotípica en el momento del estudio. Se compararon en portadores y no portadores de la variante, variables de *strain* global longitudinal (SGL), radial (SGR), circunferencial (SGC) y los tiempos a pico de *strain*, así como la dispersión mecánica, definida como la desviación estándar de los tiempos a pico de *strain*. Todos los participantes firmaron el consentimiento informado.

Resultados: Se incluyeron un total de 20 pacientes (12 portadores y 8 no portadores). La media de la edad fue de 33,6 años (18-58) y el 60% eran mujeres. La mutación familiar fue en genes sarcoméricos en todos los casos. Los portadores de la variante presentaron una mayor dispersión mecánica que los no portadores, $73,35 \pm 38,06$ vs $43,04 \pm 9,2$ ($p = 0,042$). Sin embargo, no hubo diferencias en cuanto a los valores de SGL $-22,67 \pm 1,95$ vs $-21,99 \pm 2,81$ ($p = 0,529$), SGR $47,05 \pm 17,92$ vs $34,98 \pm 15,54$ ($p = 0,138$) ni SGC $-28,38 \pm 7,25$ vs $-25,30 \pm 4,19$ ($p = 0,294$). Cuando se analizaron los valores de los 16 segmentos por separado, no se evidenciaron diferencias en ninguno de ellos ni en los tiempos a pico de *strain* ni en el *strain* longitudinal.

Conclusiones: En este pequeño estudio, la dispersión mecánica fue mayor en los pacientes portadores de la variante familiar que en los no portadores, de una manera similar a la diferencia previamente reportada entre pacientes con MH establecida y pacientes sanos, lo que añade robustez a dicho hallazgo. Esto puede ayudar a la identificación de los portadores cuando el test genético no esté disponible. Aun así, hacen falta estudios más extensos para hallar los puntos de corte capaces de establecer esta diferencia de manera precisa, e igualmente, validar su uso en otras situaciones como aquellos casos en los que no se ha identificado una mutación familiar, lo que permitiría evitar numerosas revisiones innecesarias.