



5008-3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA POR MUTACIONES EN DESMINA

Francisco José Bermúdez Jiménez¹, Alexandros Protonotarios², Alessandra Rampazzo³, Esther Zorio Grima⁴, Juan Fernández-Armenta Pastor⁵, Antonio Miguel Jiménez-López¹, Miguel A. Arias Palomares⁶, Juan Ramón Gimeno Blanes⁷, Pablo García-Pavía⁸, Rosa Macías-Ruiz¹ y Juan Jiménez-Jáimez¹

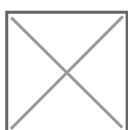
¹Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, ²University college London, ³Universidad de Padua, Veneto, ⁴Hospital Universitario La Fe, Valencia, ⁵Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, ⁶Hospital Virgen de la Salud, Toledo, ⁷Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia y ⁸Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: Mutaciones en el gen DES, codificante del filamento intermedio desmina, se han relacionado con el desarrollo de miocardiopatía arritmogénica (MCA) en reportes aislados. Se pretende realizar una descripción fenotípica y pronóstica de pacientes con MCA y mutación en DES.

Métodos: Se estudiaron retrospectivamente los datos clínicos, electrocardiográficos, de ecocardiografía y resonancia magnética de 11 familias con diagnóstico de MCA (85 individuos) con una mutación patogénica/probablemente patogénica en DES (45% varones; 35 [RIQ]23,5-53,5 años) seguidos en 8 centros europeos.

Resultados: El 68,2% de los pacientes tenía alteraciones fenotípicas y el 21,2% eran portadores silentes, sin diferencias entre sexos ($p = 0,354$). La penetrancia de la enfermedad en individuos ≥ 30 años fue del 80,8% y del 71,4% en 30 años. Un evento arritmico (muerte súbita -MS- o parada cardíaca recuperada) fue la forma de presentación en 13,9% (10) casos. El 56,5% presentaron bajo voltaje en el ECG, la FEVI media fue $48,9 \pm 16\%$ y la FEVD del $53,8 \pm 10\%$. El 65,2% de los pacientes con resonancia magnética ($n = 30$) presentó fibrosis, siendo en el 46,4% anular (fig. A). Tras una mediana de seguimiento de 6 años (RIQ: 4-10 años), el 24,7% falleció (edad 62[33-76]), siendo más frecuente en varones ($p = 0,03$) (fig. B). Se observaron shocks apropiados y MS en el 8,2% de los casos (edad 47[31-69,5] y 33[24,5-49], respectivamente). Finalmente, se realizaron 6 trasplantes cardíacos (edad 54 [33-68]). Las MS y trasplantes fueron más frecuentes en varones ($p = 0,02$ para ambas variables). Una FEVI $\geq 50\%$ y el sexo masculino se asociaron a eventos cardiovasculares (TV, descarga, trasplante o muerte).



1. A) Patrón anular de fibrosis en resonancia magnética. B) Curva de supervivencia de portadores.

Conclusiones: La MCA por mutaciones en DES tienen una alta penetrancia clínica desde edades tempranas con una elevada carga de eventos cardiovasculares, especialmente arrítmicos y en varones.