



## 6019-115. GENÉTICA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN ANDALUCÍA

Pablo Martín Marín<sup>1</sup>, Helena Llamas Gómez<sup>1</sup>, David Grimaldos Parra<sup>1</sup>, María José Romero Reyes<sup>2</sup>, Ainhoa Robles Mezcua<sup>3</sup>, Rosa Macías Ruíz<sup>4</sup>, Noemí González Cruces<sup>5</sup>, Ana María González González<sup>6</sup>, José Gregorio Soto Rojas<sup>7</sup> y María Luisa Peña Peña<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España, <sup>2</sup>Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla, España, <sup>3</sup>Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España, <sup>4</sup>Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España, <sup>5</sup>Hospital Comarcal de Melilla, Melilla, España, <sup>6</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España y <sup>7</sup>Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería, España.

## Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la cardiopatía familiar más frecuente, con una morbilidad importante secundaria a manifestaciones clínicas graves como la insuficiencia cardíaca y la muerte súbita. Los principales genes implicados en su etiología codifican proteínas sarcoméricas. La variabilidad fenotípica y genotípica es una característica definitoria de esta enfermedad. El registro RACAGEN, como proyecto multicéntrico andaluz, pretende dar luz a las características particulares de la genética, el tratamiento y la evolución clínica y pronóstica de la MCH en nuestra comunidad. Objetivos: describir los rasgos genéticos característicos de la MCH en nuestra región.

**Métodos:** Estudio observacional retrospectivo multicéntrico realizado por las Unidades de Cardiopatías Familiares de 6 centros de nuestra comunidad. Se recogieron 504 pacientes con miocardiopatía hipertrófica, reclutados desde enero de 2021 a abril de 2024. Se analizaron los resultados genéticos y se identificaron variables que se asociaran con una mayor rentabilidad del estudio.

**Resultados:** La edad media fue de  $53 \pm 16$  años. 207 pacientes (41%) tenían antecedentes familiares de MCH, y 128 (25%) tenían antecedentes de muerte súbita en la familia. El estudio genético fue positivo en 188 pacientes (37,3%). VUS (variantes de significado incierto) fueron detectadas en 113 pacientes (22,4%). Los principales genes afectados fueron MYBPC3 (40%), MYH7 (30,8%) seguidos por las troponinas: TNNT2 (11,4%) TNNI 3 (3,8%) y TNNC1 (2,2%). Las variantes más frecuentemente encontradas fueron (p.Asp778Glu) en MYH7 (14 pacientes) y p. Arg92Trp en TNNT2 (12). La edad menor a 45 años, los antecedentes familiares y de muerte súbita y la ausencia de factores de riesgo cardiovascular se asociaron a estudio genético positivo. El género o la presencia de síntomas no lo hicieron. En el estudio multivariante, los antecedentes familiares y la ausencia de factores de riesgo mantuvieron significación (p 0,001 y 0,013 respectivamente).

VARIABLES ASOCIADAS A RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO

	Pacientes/media	%/DS	Sí pos	No neg	p	OR	Multivariante p
--	-----------------	------	--------	--------	---	----	-----------------

<b>Antecedentes familiares</b>	207	41%	114 (55,1%)	64 (24%)	0,001	3,8 (2,5-5,6)	<b>0,001</b>
<b>AF muerte súbita</b>	128	25,4%	63 (49%)	113 (32,7%)	0,001	1,99 (1,3-3)	
<b>Edad 45 años</b>	79	29%	79 (54%)	109 (30,4%)	0,001	2,7 (1,8-4)	
<b>FRCV</b>	113	22,4%	21 (8%)	10 (45%)	0,006	3,6 (1,3-9,5)	<b>0,013</b>
<b>Sexo mujer</b>	175	34,7%	75 (43%)	113 (34,3%)	0,06		

AF: antecedentes familiares; FRCV: factores de riesgo cardiovascular.



### *Resultados estudio genético.*

**Conclusiones:** Las mutaciones en MYBPC3 y MYH7 fueron las predominantes, con una rentabilidad del estudio del 37%. La presencia de factores de riesgo cardiovascular y la ausencia de antecedentes familiares se asociaron a una menor rentabilidad del estudio. La evolución de nuestro registro está ayudando a optimizar el estudio familiar de la MCH y a identificar correlaciones genotipo-fenotipo propias de nuestra región.