



6019-122. TRASPLANTES CARDIACOS EN CANARIAS Y SU RELACIÓN CON LAS MIOCARDIOPATÍAS FAMILIARES

Claudia Peña Saavedra, Aridane Cárdenes León, María del Val Groba Marco, Mario Galván Ruiz, Miguel Fernández de Sanmamed Girón, Paula Luján Perez, Daesub Chung Kwon, Antonio García Quintana y Eduardo Caballero Dorta

Servicio de Cardiología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria (Las Palmas), España.

Resumen

Introducción y objetivos: Entre las enfermedades cardiacas las miocardiopatías familiares constituyen hasta el 50% de los trasplantes cardiacos realizados. Nuestro objetivo fue analizar las características de los pacientes trasplantados en Canarias, evaluando la incidencia de miocardiopatías familiares, incluyendo sus diferentes fenotipos y genes mutados en cada caso.

Métodos: Mediante recogida de datos retrospectiva, se analizaron las características de los 85 pacientes trasplantados en nuestra comunidad desde diciembre de 2019 hasta marzo del 2024. El análisis incluyó la estratificación fenotípica de las miocardiopatías y la diferenciación de los diferentes genes implicados en los pacientes con estudio genético positivo.

Resultados: El 46% (39/85) del total de trasplantados fueron miocardiopatías familiares. De estos 39 pacientes el 82% (32) presentaban una MCD, el 13% (5) MCH y el 5% (2) MCR. Se realizó estudio genético a todos los pacientes con un rendimiento superior al 50%. En la MCD el gen predominantemente mutado fue EMD (11/31), en la MCH el TNNT2 (2/5) y en las MCR la combinación de MYL2 + TNNT2 (2/4).

Fenotipo y rendimiento asociado de estudio genético

Fenotipo	Total	Positivos	Rendimiento
MCD	35	17	49%
MCH	5	5	100%
MCR	5	4	80%
MCA	1	1	100%

Miocarditis	1	0	0%
Total	47	26	55%

MCD: miocardiopatía dilatada;
MCH: miocardiopatía
hipertrófica; MCR:
miocardiopatía restrictiva;
MCA: miocardiopatía
arritmogénica.



Alteraciones genéticas en miocardiopatías familiares con trasplante cardiaco.

Conclusiones: La realización de estudios genéticos en pacientes afectados de miocardiopatías nos permite la construcción de árboles genéticos que se establecen como herramientas fundamentales en el diagnóstico precoz de estas patologías. Estas estrategias asociadas a la endogamia característica de nuestro archipiélago, nos permite también el diseño de un mapa genómico regional y quizás en un futuro nos ofrezcan datos de identificación, seguimiento y de pronóstico de familias y zonas geográficas que permitan un mejor conocimiento de estas enfermedades.