Rev Esp Cardiol. 2024;77 (Supl 1): 1064

Revista Española de Cardiología

6059-372. CARACTERIZACIÓN MORFOLÓGICA DE PACIENTES PORTADORES DE MUTACIONES PATOGÉNICAS EN LOS GENES DE LA DESMOPLAQUINA Y TITINA

Carmen Muñoz Esparza[1], Lidia María Carrillo Mora[1], María José Oliva Sandoval[1], María Sabater Molina[1], Juan José Santos Mateo[1], Marina Navarro Peñalver[1], Ana Isabel Rodríguez Serrano[1], Manuel Pardo Ríos[2], María del Carmen Olmo Conesa[1], Jesús Wagih Gómez[3], Juan Ramón Gimeno Blanes[1], Daniel Saura Espín[1] y Josefa González Carrillo[1]

[1]Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España, [2]Universidad Católica San Antonio, Murcia, España y [3] Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia, España.

Resumen

Introducción y objetivos: Existe un solapamiento clínico y morfológico entre los diferentes tipos de miocardiopatías. En este contexto, las técnicas de imagen avanzadas como la resonancia magnética (RMN) cardiaca y el estudio genético tienen un papel fundamental. Concretamente, las diferencias estructurales y funcionales en RMN cardiaca entre pacientes portadores de mutaciones patogénicas en los genes de desmoplaquina (DSP) y titina (TTN), podrían permitir una clasificación y una estratificación del riesgo precoces. El objetivo de nuestro estudio fue describir y comparar la función y estructura cardiacas utilizando RMN en pacientes con mutaciones patogénicas en DSP y TTN.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo. Se incluyeron pacientes con mutaciones patogénicas en DSP y TTN. Se recogieron datos demográficos y variables morfológicas/funcionales cuantificadas en RMN.

Resultados: Entre 2011-2024, se incluyeron 50 pacientes con mutaciones en TTN y 37 en DSP. La edad en el momento de RMN fue de 50,43 ± 13,84 años en TTN vs 38,14 ± 16,34 en DSP (p 0,001); 60% varones en DSP vs 59,5% en TTN. No hubo diferencias en volúmenes telediastólicos de VI indexados por área de superficie corporal (VTDVI/ASC) ni en la fracción de eyección del VD(FEVD) entre ambos grupos (DSP vs TTN) (VTDVI/ASC 98,75 ± 24,38 vs 110,02 ± 34,80 ml/m^2, p = 0,095; FEVD 53,44 ± 10,47 vs 50,93 ± 12,61%, p = 0,33). Los portadores de mutaciones DSP mostraron un mayor VTDVD/ASC (87,41 ± 16,87 vs 77,10 ± 19,64 ml/m^2, p = 0,013); y los de mutaciones en TTN menor FEVI (52,68 ± 12,34 vs 39,35 ± 14,34%, p 0,001). El 54,05% de pacientes con mutaciones en DSP y el 38,6% de TTN mostraron realce tardío de gadolinio (p = 0,204). La localización de fibrosis más frecuente fue en anillo para el grupo de DSP y en uniones interventriculares para el de TTN.

Comparación de parámetros de RMN entre pacientes portadores de mutaciones en TTN y DSP

Variable	**Total media ± DE**	**TTN media ± DE**	**DSP media ± DE**	**Diferencia de medias**	***p***
VTDVI (ml)	196,46 ± 64,84	207,50 ± 71,81	181,55 ± 51,25	25,94	0,065
VTDVI/ASC (ml/m^2)	105,23 ± 31,15	110,02 ± 34,80	98,75 ± 24,38	11,27	0,095
VTSVI (ml)	114,27 ± 67,66	132,65 ± 73,56	89,44 ± 49,68	43,21	**0,003***
VTSVI/ASC (ml/m^2)	61,03 ± 34,69	70,17 ± 37,42	48,68 ± 26,38	21,49	**0,004***
FEVI (%)	45,02 ± 15,00	39,35 ± 14,34	52,68 ± 12,34	-13,33	**0,000****
VSVI (ml/latido)	83,05 ± 26,08	73,44 ± 24,14	95,29 ± 23,48	-21,86	**0,000****
VSVI/ASC (ml/m^2)	44,53 ± 13,09	39,18 ± 12,09	51,35 ± 11,11	-12,17	**0,000****
VTDVD	151,55 ± 39,98	144,66 ± 40,75	160,30 ± 37,73	-15,64	0,075
VTDVD/ASC	81,64 ± 19,07	77,10 ± 19,64	87,41 ± 16,87	-10,31	**0,013***
VTSVD	74,93 ± 36,32	74,80 ± 42,34	75,10 ± 27,41	-0,30	0,970
VTSVD/ASC	39,93 ± 17,69	39,08 ± 20,01	41,01 ± 14,41	-1,93	0,623
FEVD	52,03 ± 11,71	50,93 ± 12,61	53,44 ± 10,47	-2,51	0,333
VSVD	79,63 ± 23,99	72,07 ± 22,92	88,57 ± 22,39	-16,50	**0,003***
VSVD/ASC	42,29 ± 11,47	38,11 ± 11,20	47,24 ± 9,82	-9,13	**0,001****

Conclusiones: Las diferencias encontradas en la función y estructura cardiacas entre pacientes con mutaciones en DSP y TTN, indican que la RMN es una técnica fundamental para la caracterización detallada de estas miocardiopatías, y, por tanto, para el manejo clínico de estos pacientes.