CARDIOCORE. 2016;51(Espec Congr):10

Cardiocore

214/193 - BAG3, NUEVA ENTIDAD EN LA MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR

S. Blasco Turrión[1], P.A. Cabeza Laínez[2], J.M. Lacal Peña[3], A. Pérez-Serra[4], O. Campuzano[4], P. González Pérez[1], F.J. Morales Ponce[1], M. Lagares Carballo[2], D. Gómez Villarejo[4] y R. Toro[4]

[1]Hospital Universitario de Puerto Real. Cádiz. [2]Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. [3]Hospital de Jerez. Cádiz. [4]Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz.

Resumen

Introducción y objetivos: Una de las causas principales de insuficiencia cardiaca crónica y de trasplante cardiaco es la miocardiopatía dilatada (MCD). En casi un 40% esta entidad es de etiología familiar y a pesar que se ha descrito varios genes relacionados con esta enfermedad, en un 50% de los casos familiares la causa genética está aún por determinar. Nuestro objetivo es valorar clínica y genéticamente una familia andaluza afectada de MCD e insuficiencia cardiaca subaguda.

Material y métodos: Nuestra familia está constituida por 130 miembros. Todos ellos fueron clínicamente valorados y genéticamente estudiados. El análisis genético incluyó los principales genes relacionados con muerte súbita.

Resultados: El análisis genético identificó una mutación Frame-Shiften el gen BAG 3 (p.H243Tfr*64_BAG3) en 32 pacientes. La correlación genotipo-fenotipo detecto una heterogeneidad substancial en la expresión de la enfermedad. 16 individuos mostraron un knock ecocardiográfico protodiastólico. 16 individuos fallecieron por insuficiencia cardiaca subaguda y 3 fueron trasplantados.

Conclusiones: Presentamos una nueva mutación patogénica para MCD: p.H243Tfr*64_BAG3. Esta se correlaciona con los fenotipos más graves de la enfermedad, fundamentalmente en individuos jóvenes. La respuesta positiva al tratamiento médico en estos individuos, justifica la realización de un análisis genético para la detección precoz y la progresión de esta entidad.

Este trabajo se ha llevado a cabo mediante la ayuda de Fundación Pública Andaluza Progreso y Salud para la Financiación de la I+I Biomédica y en Ciencias de las Salud en Andalucía (PI-0011/2014), y una ayuda para Proyectos en Investigación Básica de la Sociedad Española de Cardiología (PI2014/005).

See front matter © 2016 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados