



Cardiocre



128/142. - Genética de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y criterios de alto riesgo de muerte súbita

A. Ruiz Salas, J.M. García Pinilla, P. Cardila Cruz, D.J. Elena Aldana, L. Jordán Martínez, C. Jurado Canca, C. Medina Palomo, J. Fernández Pastor, J. Peña Hernández y E. de Teresa Galván

Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad cardíaca genética más frecuente. Aunque la mayoría de los pacientes tienen un buen pronóstico, una minoría significativa sufre complicaciones potencialmente mortales como la muerte súbita y la insuficiencia cardíaca. El objetivo de nuestro estudio fue determinar el genotipo y la prevalencia de mutaciones patógenas en pacientes con MCH con alto riesgo de muerte súbita.

Material y métodos: Revisamos los 29 pacientes con MCH portadores de DAI y estudio genético recogiendo los genes afectados, la presencia de mutaciones dobles y la aparición de eventos arrítmicos en el seguimiento.

Resultados: Se obtuvo mutación patológica/probablemente patológica en 25 enfermos (86,2%). Los genes más frecuentemente afectados fueron el MYBPC3 (41,4%) y el MYH7 (27,6%), seguidos de la TNNT2 (20,7%) y de la TNNI3 (6,9%). Se obtuvo doble mutación en el 24,1% de los enfermos. En un seguimiento medio de $47,3 \pm 32,8$ meses, hubo 4 eventos arrítmicos apropiados (13,8%). No se obtuvo relación entre el gen afecto o la presencia de doble mutación con la aparición de los eventos.

Conclusiones: En el grupo de pacientes con MCH y criterios de alto riesgo se encuentra mutación patológica/probablemente patológica en el 86.2%, más frecuente que lo descrito en el grupo global de MCH. Por el contrario, la distribución de los genes afectados es similar. Parece difícil predecir la aparición de eventos en función de las mutaciones.