

XI

Reunión de la Sección de
**CARDIOPATÍAS FAMILIARES
Y GENÉTICA VASCULAR**
de la Sociedad Española de Cardiología

27-28 de marzo de 2025 • OVIEDO

Hospital Universitario Central de Asturias
(SALÓN DE ACTOS)



SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
CARDIOLOGÍA



Sección de Cardiopatías
Familiares y Genética
Cardiovascular

#cardiopatasfamiliares25



PROGRAMA

reunioncardiopatasfamiliares.com

JUNTA DIRECTIVA

PRESIDENTE	Dr. Eduardo Villacorta Argüelles
PRESIDENTE ELECTO	Dra. Esther González López
VOCALES	Dr. Francisco J. Bermúdez Jiménez Dra. María Gallego Delgado Dr. Jesús Piqueras Flores

PROGRAMA

JUEVES, 27 DE MARZO DE 2025

13:00 - 15:00 H.

TALLER PRECONGRESO

**INTERPRETACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS EN CARDIOPATÍAS
FAMILIARES: HÁBLEME EN MI IDIOMA, ¡POR FAVOR!**

Solo para asistentes inscritos en el taller

Dra. Almudena Amor Salamanca. Health in Code

Dra. Soledad García Hernández. Health in Code - H.U. Clínico San Cecilio. Granada

Dra. Noël Brögger. Health in Code

Dr. Juan Pablo Ochoa. Health in Code - CNIC

Dra. Ivonne Cárdenas Reyes. Health in Code

16:00 H.

BIENVENIDA E INAUGURACIÓN

Dr. D. Aquilino Alonso Miranda. Gerente del Servicio de salud del Principado de Asturias (SESPA)

Dra. D^a. Beatriz López Muñiz. Gerente Area Sanitaria IV. Servicio de salud del Principado de Asturias

Dr. D. Eduardo Villacorta Argüelles. Presidente de la Sección Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la SEC

Dra. D^a. Rebeca Lorca Gutierrez. Presidenta Comité Organizador local. Coordinadora asistencial CSUR Cardiopatías Familiares (HUCA)

16:15 H.

RECUERDO HISTÓRICO DE LAS CARDIOPATÍAS FAMILIARES EN ESPAÑA

Moderadores

Esther González López. H.U. Puerta De Hierro Majadahonda, Madrid.

Juan Ramón Gimeno. H.C. Universitario Virgen de la Arrixaca in Murcia.

17:00 H.

MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA

Moderadores

Rosa Macías. *Hospital Virgen de las Nieves. Granada*

Roberto Barriales. *C.H.U de A Coruña*

Caso clínico 1

Eva Cabrera. *H.U. Virgen de las Nieves, Granada*

Caso clínico 2

Jara Gayán. *H.U. Arnau de Vilanova, Lleida*

Charla magistral

Luis da Rocha Lopes. *University College London/Barts Heart Centre*

18:00 H.

MIOCARDIOPATÍA POR DEPÓSITO

Moderadores

Eduardo Villacorta. *H.U. Álvaro Cunqueiro, Vigo*

Tomás Ripoll. *H.U. Son Llatzer, Palma de Mallorca*

Caso clínico 1

Athanasios Bakalakos. *University College London, Londres*

Charla magistral 1

Olga Azevedo. *Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães, Braga*

Caso clínico 2

Fernando de Frutos. *H.U. de Bellvitge, Hospitalet de Llobregat.*

Charla magistral 2

Ana Martínez De Azcona. *University College London, Londres.*

VIERNES, 28 DE MARZO DE 2025

8:30 H. REUNIÓN ADMINISTRATIVA

9:00 H. MUERTE SÚBITA Y AUTOPSIA

Moderadoras

Esther Zorio. *H.U. La Fe, Valencia*

María Antonia Martínez. *Instituto de Medicina Legal de Asturias*

Caso clínico 1

Ángeles Espinosa. *H.G.U. Gregorio Marañón, Madrid*

Caso clínico 2

Jesús Piqueras. *H.G.U. de Ciudad Real*

Charla magistral

Juan Pedro Hernández del Rincón. *Instituto de Psicología Forense y Legal, Murcia*

Discusión (20')

10:00 H. REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA Y CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Juan Sanchís Forés. *H.C. de Valencia*

10:30 H. MCD/MCNDVI

Moderadores

José Manuel García Pinilla. *H.U. Virgen de la Victoria, Málaga*

Fernando Domínguez. *H.U. Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid*

Caso clínico 1

Rafael Cobas. *H.U. Álvaro Cunqueiro, Vigo.*

Caso clínico 2

Helena Llamas. *H.U. Virgen del Rocío, Sevilla*

Charla magistral

Pablo García Pavía. *H.U. Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid*

11:30 H. PAUSA

12:00 H.

GENÉTICA CARDIOVASCULAR

Moderadores

Juan Gómez de Oña. *H.U.C. de Asturias.*

Rebeca Lorca. *H.U.C. de Asturias.*

Javier Limeres. *H.U. Vall d'Hebrón, Barcelona*

Caso clínico 1

Soledad García Hernández. *Health in Code*

Caso clínico 2

Ana Fernández Ávila. *H.G.U. Gregorio Marañón, Madrid*

Charla magistral

Juan Pablo Ochoa. *CNIC*

13:00 H.

AORTOPATÍAS

Moderadores

Alberto Forteza. *Hospital Universitario La Luz, Madrid*

Rubén Álvarez Cabo. *H.U.C. de Asturias, Oviedo*

Caso clínico 1

José María Larrañaga-Moreira. *C.H.U. de A Coruña*

Caso clínico 2

María Luisa Peña-Sevilla. *H.U. Virgen Del Rocío, Sevilla*

Charla magistral

Maite Tomé. *St. George's Hospital University of London, Londres*

13:30 H.

ALMUERZO/CÓCTEL

15:30 H.

CANALOPATÍAS

Moderadores

Juan Kaski. *Great Ormond Street Hospital, Londres*

Elena Arbelo. *H.C. de Barcelona*

Caso clínico 1

Georgia Sarquella Brugada. *Hospital Sant Joan de Déu Barcelona*

Caso clínico 2

Andrea Mazzanti. *ICS Maugeri SpA Società Benefit. Pavia, Italia*

Charla magistral

Ramón Brugada. *Hospital Josep Trueta, Girona*

16:30 H.

DEPORTE - MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA**Moderadores**Francisco Bermúdez. *H.U. Virgen de las Nieves, Granada*María Gallego. *H.U. de Salamanca***Caso clínico 1**Reyes Álvarez García-Rovés. *H.G.U. Gregorio Marañón, Madrid***Caso clínico 2**Coloma Tirón del Llano. *Hospital Josep Trueta, Girona***Charla magistral**Araceli Boraita. *Fundacion Quaes*

17:30 H.

CONCURSO DE CASOS CLÍNICOSMaría Gallego. *H.U. de Salamanca*Francisco Bermúdez. *H.U. Virgen de las Nieves, Granada*Rebeca Lorca. *H.U.C. de Asturias, Oviedo*

18:00 H.

CIERREEduardo Villacorta. *H.U. Álvaro Cunqueiro, Vigo*Rebeca Lorca. *H.U.C. de Asturias, Oviedo*

COMUNICACIONES PÓSTER



01 AMILOIDOSIS CARDIACA Y SU EVOLUCIÓN NATURAL: ORDEN DE APARICIÓN DE RED FLAGS Y EVENTOS PRONÓSTICOS EN UNA COHORTE

Blanco López, Emilio (1); Piqueras Flores, Jesús (1); Martínez Del Río, Jorge (1); Negreira Caamaño, Martín (2); Mouríño Álvarez, Laura (3); González Barderas, María Eugenia (3); Sánchez Pérez, Ignacio (1)

(1)Hospital General Universitario de Ciudad Real; (2)Hospital Universitario 12 de Octubre; (3)Hospital Nacional de Parapléjicos Toledo

OBJETIVOS

Describir la cronología de aparición de RF en una cohorte de pacientes con AC, así como los eventos durante el seguimiento.

MÉTODOS

Estudio longitudinal, retrospectivo y observacional a partir de una cohorte de 102 pacientes (edad media $81,6 \pm 7,7$ años) con diagnóstico definitivo de AC según los criterios vigentes. Se realizó recogida de variables y búsqueda en historia clínica revisando la aparición de cada RF y evento. Mediana 19,5 meses.

RESULTADOS

Se incluyen 102 pacientes (84% varones). El 85,3% de los casos fueron ATTR wild-type, 3,9% ATTR variante y 10,8% AL. El 85% de los pacientes eran hipertensos, 38% diabéticos, 76,5% tenían FA y 49% presentaban insuficiencia renal. Respecto a las RF, se registraron un total de 21, incluyendo clínicas, electrocardiográficas, analíticas y de imagen. En la cronología, las que más precozmente aparecen son las tegumentarias (ECL, 94 meses), después PNP (61,7 meses) y finalmente, últimos años antes del diagnóstico, se agrupan las típicas cardiológicas, (“apical sparing”, realce de gadolinio típico, biomarcadores). Al valorar el orden de aparición de RF independientemente de su naturaleza, la 1ª aparece con una precocidad de 75,8 meses, la 2ª casi 42 meses antes del diagnóstico y, en los 36 meses anteriores al mismo, se encadenaron el resto de RF hasta un total de 10. En cuanto a los eventos en el seguimiento: 88,2% desarrollaron IC, (17,9 meses); 14,7% requirieron implante de marcapasos (21,5 meses); y 49% falleció (23,8 meses tras el diagnóstico)(Figura 1).

CONCLUSIONES

La presencia de RF en esta cohorte de pacientes con AC es muy frecuente, apareciendo precozmente respecto al diagnóstico (hasta casi 8 años antes). De media aparecen 10 RF antes del diagnóstico, y tras el mismo, la mayoría de los pacientes desarrollan insuficiencia cardiaca y fallecen en menos de dos años, asociándose de esta forma a un mal pronóstico.

02 PREVALENCIA DE RED FLAGS Y SU INFLUENCIA EN LA MORBI-MORTALIDAD DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON AMILOIDOSIS CARDIACA

Blanco López, Emilio (1); Piqueras Flores, Jesús (1); Martínez Del Río, Jorge (1); Negreira Caamaño, Martín (2); Jiménez Rubio, Beatriz (1); González Barderas, María Eugenia (3); Sánchez Pérez, Ignacio (1)

(1)Hospital General Universitario de Ciudad Real; (2)Hospital Universitario 12 de Octubre; (3)Hospital Nacional de Parapléjicos Toledo

OBJETIVOS

Analizar la prevalencia de RF y determinar su influencia pronóstica en una cohorte de pacientes con AC.

MÉTODOS

Estudio longitudinal, retrospectivo y observacional a partir de una cohorte de 102 pacientes (edad media $81,6 \pm 7,7$ años) con diagnóstico definitivo de AC según los criterios vigentes (forma no invasiva e invasiva). Se realizó recogida de variables y búsqueda en historia clínica revisando la aparición de cada una de las RF y eventos. Mediana seguimiento 19,5 meses (RIC 8-28 meses).

RESULTADOS

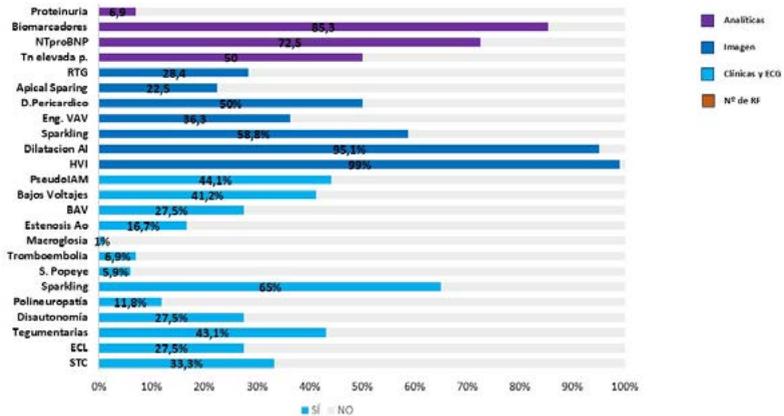
Se incluyen 102 pacientes (85,3% ATTR wild-type, 3,9% ATTR variante y 10,8% AL). Se registraron un total de 21 RF, incluyendo clínicas, electrocardiográficas, analíticas y de imagen. Las más frecuentes fueron las de imagen (hipertrofia ventricular y dilatación auricular), seguidas de otras como biomarcadores y tegumentarias (figura). Se analizó la asociación entre las diferentes RF con la evolución de los pacientes según la aparición o empeoramiento de IC, necesidad de implante de marcapasos (MCP) o mortalidad. Bloqueo AV, patrón de pseudoinfarto y la presencia de 7 o más RF, se asociaron al requerimiento de implante de MCP definitivo. Múltiples RF tanto clínicas como analíticas y de imagen, así como la presencia de 3 o más RF, se asociaron con el desarrollo o empeoramiento de IC. Las RF analíticas (biomarcadores NT-proBNP y troponina), se asociaron con mayor mortalidad, objetivándose también mayor mortalidad en aquellos pacientes que presentaban mayor número de RF (a partir de 10) (tabla).

CONCLUSIONES

La prevalencia de RF en esta cohorte fue muy elevada, especialmente las de imagen. Tanto el número como la naturaleza de muchas de las RF estudiadas se asociaron con mayor riesgo de desarrollo o empeoramiento de IC, requerimiento de MCP o exitus. Las RF analíticas y la presencia de 10 o más RF se asociaron con mayor mortalidad en esta cohorte.



	Red Flags	Mortalidad (%)	p-value	IC (%)	p-value	Implante MAP (%)	p-value
Clinicas							
	STC	58,2	0,123	85,3	0,554	17,6	0,449
	ECL	35,7	0,098	92,9	0,375	17,9	0,537
	Tegumentarias	43,2	0,304	88,8	0,913	20,5	0,121
	Disautonomia / PNP	45,9	0,444	82,1	0,240	25	0,072
	Estenosis aórtica	35,3	0,215	94,1	0,410	17,6	0,768
	Bloqueo AV	39,3	0,226	85,7	0,627	48,1	0,001*
	Bajos voltajes	47,6	0,813	88,1	0,971	9,5	0,226
	Pseudo pseudo IAM	46,7	0,675	88,9	0,856	4,4	0,000*
	Bajos voltajes y/o pseudoIAM	49,1	0,888	90,9	0,365	9,1	0,080
	Fibrilación auricular	50	0,731	97,4	0,001*	16,7	0,358
Imagen							
	HVI	48,5	0,305	89,1	0,006*	-	-
	Dilatación de AI	47,4	0,135	90,7	0,001*	15,5	0,383
	Sparkling	55	0,149	96,7	0,002*	38,3	0,259
	Engrosamiento valvular AV	59,5	0,112	97,3	0,012*	10,8	0,136
	Derrame pericárdico	47,1	0,682	94,1	0,014*	11,8	0,405
	Apical sparing	17,4	0,366	95,7	0,001*	17,4	0,366
	Realce tardío de gadolinio	48,3	0,087	89,7	0,252	10,3	0,619
Análisis							
	Troponina elevada	51	0,692	98	0,002*	19,6	0,161
	NTproBNP elevada	40,5	0,005*	91,9	0,562	16,2	0,534
	Biomarcadores	44,8	0,041*	93,1	0,001*	17,2	0,100
Nº de RF							
	≥ 3 (n=181: 99%)	48,5	0,305	89,1	0,006*	-	-
	≥ 4 (n=100: 58%)	48	0,145	90	0,001*	15	0,669
	≥ 5 (n=96: 94%)	47,9	0,373	91,7	0,001*	15,6	0,329
	≥ 6 (n=91: 89%)	47,5	0,305	92,3	0,001*	16,5	0,156
	≥ 7 (n=79: 77%)	45,6	0,196	96,2	0,001*	19	0,028*
	≥ 8 (n=73: 72%)	43,8	0,097	95,9	0,001*	20,5	0,009*
	≥ 9 (n=55: 54%)	45,4	0,436	100	0,001*	21,8	0,005*
	≥ 10 (n=31: 30%)	35,4	0,871	100	0,015*	19,3	0,191



03 ATTR VS AL: DIFERENCIAS EN CUANTO A RED FLAGS, EVOLUCIÓN NATURAL Y RETRASOS DIAGNÓSTICOS ENTRE AMBAS FORMAS DE AMILOIDOSIS CARDIACA EN UNA COHORTE

Blanco López, Emilio (1); Piqueras Flores, Jesús (1); Martínez Del Río, Jorge (1); Águila Gordo, Daniel (1); Soto Martín, Pablo (1); Soto Pérez, Maeve (1); González Bardenas, María Eugenia (2)

(1)Hospital General Universitario de Ciudad Real; (2)Hospital Nacional de Parapléjicos

OBJETIVOS

Analizar y comparar las RF, su evolución natural y los tiempos y retrasos diagnósticos entre las formas AL y ATTR en una cohorte de pacientes con AC.

MÉTODOS

Estudio longitudinal, retrospectivo, observacional a partir de una cohorte de 102 pacientes (edad media $81,6 \pm 7,7$ años) con diagnóstico de AC. Se realizó recogida de variables y búsqueda en historia clínica revisando la aparición de cada RF y eventos según el tipo de AC. Mediana seguimiento de 19,5 meses.

RESULTADOS

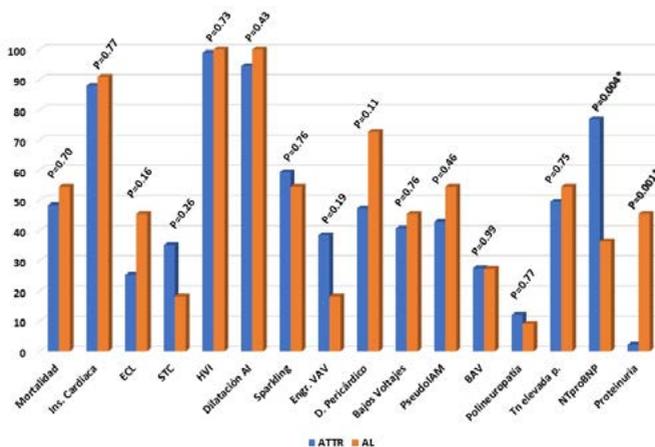
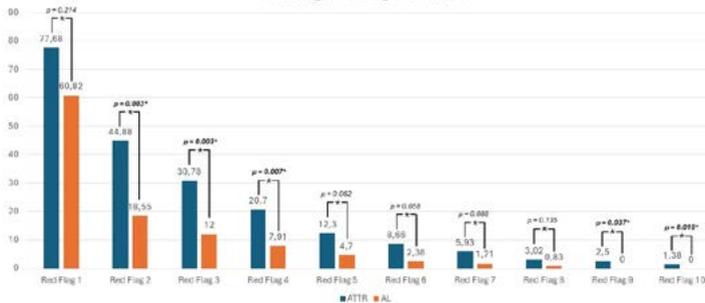
Se incluyen 102 pacientes (85,3% ATTR wild-type, 3,9% ATTRv y 10,8% AL). Al comparar ambos tipos de AC, se observó una media de $8,3 \pm 2,3$ RF en ATTR frente a $9 \pm 2,3$ en AL. El número de RF prediagnóstico fue similar y la media de contactos hasta el diagnóstico y de meses de demora fue de 10,6 frente a 17,8 y de 71,9 frente a 58 ATTR vs AL, respectivamente. Tras el diagnóstico, los pacientes con ATTR ingresaban de media 1,3 veces frente a 2,2 AL. En cuanto a las RF, en ambas formas fueron muy prevalentes, pero proteinuria y macroglobulia fueron significativamente más prevalentes en AL y elevación de NT-proBNP en ATTR. Al comparar los tiempos según el orden de aparición de RF en función del tipo de AC, se observó tiempos mayores hasta el diagnóstico desde la aparición de RF en el caso de ATTR (Figura). En ambos tipos de AC la mortalidad fue muy elevada.

CONCLUSIONES

Ambas formas de AC se caracterizan por la abundancia de RF, siendo proteinuria y macroglobulia más específicas de AL. Los tiempos de retraso diagnóstico fueron significativamente menores en AL, lo que unido al mayor número de RF, de contactos médicos y de ingresos postdiagnóstico, pone de manifiesto el peor pronóstico de esta forma de AC, con una mortalidad que superó el 50%.



Cronología Red Flags ATTR vs AL



CARACTERÍSTICAS DE UN GRUPO DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA DILATADA NO ISQUÉMICA PORTADORES DE DAI, PREVIO A LA CREACIÓN DE UNA CONSULTA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

García Díaz, Beatriz (1); Palomero Camacho, Enrique Pablo (1); Del Río Blasco, Lara (1); Fernández Palacios, Gonzalo (1); Roldán Sevilla, Álvaro (1); Pérez Rivera, Ángel (1); Merino Merino, Ana (1)

(1) Hospital Universitario de Burgos

OBJETIVO

Conocer las características basales y la evolución clínica de un grupo de pacientes con miocardiopatía dilatada (MCD) no isquémica (MCDNI) portadores de desfibrilador automático implantable (DAI) previamente a la creación de una consulta específica de cardiopatías familiares.

MÉTODOS

Realizamos un estudio observacional retrospectivo en el que incluimos a todos los pacientes con MCDNI (excluida causa valvular) a los que se les implantó un DAI entre enero de 2017 y diciembre de 2021 en nuestro centro. Se realizó un seguimiento mediante la revisión de la historia clínica desde el implante de DAI hasta abril de 2024.

RESULTADOS

Se incluyeron 87 pacientes (70,1% hombres; edad media 69 años). El 73,6% de DAI fueron implantados en prevención primaria. El 9,2% presentaba antecedentes familiares de MCD y en el 13,8% se realizó un estudio genético, que resultó positivo en el 58,3%. Se realizó resonancia magnética cardíaca (RMC) en el 59,8%, mostrando realce tardío de gadolinio el 30,8%. Durante el seguimiento (seguimiento medio de 2,4 años), el 19,5% recibió al menos 1 terapia apropiada de DAI. El 43,7% presentó ingreso por insuficiencia cardíaca y, de ellos, solo el 31,6% recibía tratamiento con cuádruple terapia. En el 43,7% se objetivó fibrilación auricular. Se produjeron 14 fallecimientos (16,1%), atribuyendo una causa cardíaca al 28,6%.

CONCLUSIONES

La MCDNI conlleva un incremento de eventos adversos y mortalidad cardiovascular. Es un reto determinar qué factores determinan peor pronóstico, por lo que un abordaje individualizado y especializado es necesario. En nuestra muestra, un bajo porcentaje de pacientes presentaba RMC y el porcentaje es aún menor cuando valoramos la realización del estudio genético. La baja proporción de estos estudios denota la necesidad de creación de unidades específicas para la evaluación exhaustiva de estos pacientes que permita una mejor caracterización del riesgo de eventos y optimización de tratamiento.

05 NUEVA VARIANTE EN MYBPC3 PATOGENÉTICA PARA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA ORIUNDA DE LOS VALLES PASIEGOS

Fernández Suárez, Natalia (1); Viadero Ubierna, María Teresa (1); Garde Basas, Jesus (1); Martín Gorria, Gonzalo (1); Ruiz Guerrero, Luis (1); Onecha De La Fuente, María Esther (1); González Lamuño, Domingo (1)

(1)HUMV

INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad genética con un patrón de herencia generalmente autosómico dominante, pero con una penetrancia muy variable. Ello ocasiona que las relaciones genotipo/fenotipo sean difíciles de evaluar en la práctica clínica.

OBJETIVO

El principal objetivo de este estudio es describir el fenotipo clínico, la penetrancia y el pronóstico de la variante p.Val931Glyfs*120 (MYBPC), presente en varias familias oriundas de El Valle del Pas.

MÉTODOS

Describimos las características clínicas de una nueva variante truncante de MYBPC3, p.Val931Glyfs*120, en 75 sujetos de 18 familias diferentes de Cantabria.

RESULTADOS

Esta variante produce un fenotipo moderado, con debut en mediana edad. Se observan diferencias significativas en su evolución en función del sexo, con un debut más precoz en varones, y mayor riesgo de taquicardia ventricular no sostenida en éstos. La práctica de deporte vigoroso habitual en los hombres se relaciona con la aparición más temprana de MCH.

CONCLUSIONES

La variante p.Val931Glyfs*120 en MYBPC3 se asocia con un fenotipo moderado de MCH, con alta penetrancia, inicio en la mediana edad y peor evolución en varones por mayor riesgo de muerte súbita por arritmias.

06 ANALIZANDO POSIBLES FACTORES MODULADORES DE LA EVOLUCIÓN DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN PORTADORES DE VARIANTES SARCOMÉRICAS: SEXO, PRÁCTICA DEPORTIVA Y POLIMORFISMO T1470A DEL MCT1

Fernández Suárez, Natalia (1); Amigo Lanza, María Teresa (2); González - Lamuño Leguina, Domingo (1)

(1)HUMV; (2)Universidad Cantabria

INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad cardíaca relativamente frecuente y de causa genética. Se han descrito más de 1000 variantes en los genes que codifican el sarcómero cardíaco patogénicas para la enfermedad, pero la penetrancia y fenotipos producidos son muy variables. Por ello, se están estudiando otros factores endógenos y exógenos que puedan modificar el desarrollo de la miocardiopatía.

OBJETIVO

En nuestro trabajo analizamos el papel del polimorfismo T1470A (rs1049434) en el gen que codifica al transportador de monocarboxilatos MCT1 como modulador de la evolución en la miocardiopatía hipertrófica, tomando como población diana a enfermos portadores de variantes sarcoméricas en seguimiento en las Consultas de Cardiología de nuestro centro, así como en familiares de primer y segundo grado portadores de dichas variantes. Estudiamos también la importancia de otros factores como el sexo o el deporte en el desarrollo de la enfermedad, todo ello con el objetivo de realizar una estratificación del riesgo personal más ajustada y brindar un mejor consejo médico a nuestros pacientes.

MÉTODOS

Comparamos la evolución de 56 pacientes portadores de variantes sarcoméricas patogénicas para miocardiopatía hipertrófica, en función de los 3 aspectos previamente citados. Para ello, realizamos análisis genético del polimorfismo de MCT1 mediante PCR a tiempo real y se realiza una encuesta sobre práctica deportiva.

RESULTADOS Y CONCLUSIONES

Los hombres portadores de variantes sarcoméricas patogénicas tienden a debutar antes con la enfermedad, presentan más arritmias y mayor fibrosis miocárdica en la resonancia magnética cardíaca. La práctica deportiva vigorosa habitual en varones portadores se asocia con un mayor riesgo de desarrollar fenotipo positivo y a una edad más precoz. El polimorfismo T1470A en MCT1 favorece una mayor hipertrofia septal en mujeres portadoras de variantes sarcoméricas patogénicas.

07 MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA: PERFIL CLÍNICO Y UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN UN HOSPITAL GENERAL

Onaindia Gandarias, Jose Juan (1); Gomis Sánchez, Monica (1); Rodriguez Sanchez, Ibon (1); Cacedo Fernández De Bobadilla, Angela (1); Aguirre Larracochea, Urko (1); Ormaetxe Albeniz, Jon (1); Velasco Del Castillo, Sonia (1)

(1)H. Galdakao Usansolo

OBJETIVOS

1. Determinar perfil clínico de la MH en nuestro medio.
2. Valorar rentabilidad del estudio genético (EG) y ver si hay diferencias clínicas-pronósticas.
3. Valorar proporción de familiares diagnosticados de MH.

MÉTODO

Valoración retrospectiva de familias derivadas a la consulta de cardiopatías familiares con diagnóstico de MH y cuyo caso índice (CI) tiene EG.

RESULTADOS

Se han valorado un total de 406 p. (124 familias). La edad media de los CI es de 59,7. En un 16% se ha obtenido EG concluyente y en un 70% resultado negativo.

El tipo de distribución más frecuente es la apical o medio-apical (37%).

El score de riesgo de MS a 5 años tiene una mediana del 1.82%, siendo en el seguimiento (mediana de 8 años) el porcentaje de terapia septal reductora del 3% y de muerte cardiovascular del 4%. Un 42% presentan algún evento no duro: FA (29%), IC (14,5%), implantación DAI (7%) y ACV (4%).

Los p. con EG concluyente se caracterizan por ser más jóvenes, mayores espesores y morfología septal asimétrica reverse. No hay diferencias en mortalidad pero hay tendencia de más eventos: FA, IC, ACV e implantación DAI (40,8 % vs 50%; p 0,32).

Un 9,2% del total de familiares es diagnosticado de MH. El porcentaje de familiares diagnosticados respecto al total de familiares valorados tiene tendencia a ser mayor cuando el CI tiene EG concluyente: 16,6% vs 8% (p 0,2).

CONCLUSIONES

1. En nuestro medio los p. con MH tienen morfología predominantemente medio-apical, presentación tardía, bajo porcentaje de EG concluyente y curso clínico benigno.
2. Los EG positivo se caracterizan por más jóvenes, morfología septal reverse, mayor espesor y tendencia a más eventos no duros.
3. Únicamente 10% de los familiares estudiados es diagnosticado de MH, siendo esta proporción mayor en familias cuyo CI tiene EG concluyente.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y PRONÓSTICAS DE LOS PACIENTES CON MH

	Total	Resultado estudio genético		p-value
		NEGATIVO N (%)	POSITIVO N (%)	
Total	131	103 (79)	28 (21)	
Sexo (Hombre)	19 (61)	61 (59)	17 (60)	0.68
Edad diagnóstico*	60,13 (14,99)	55,52 (13,64)	7 (32)	0.06
Tipo MH				0.005
Apical	49 (42)	46 (48)	3 (14)	
MH asimétrica neutra	12 (10)	11 (12)	1 (5)	
MH asimétrica	32 (27)	25 (26)	7 (32)	
signoide				
MH asimétrica reverse	24 (21)	13 (13)	11 (50)	
Síntomas (S0)	77 (59)	60 (58)	17 (60)	0.61
Espesor > 20 mm	29 (22)	18 (17)	11 (39)	0.02
Antecedente familiar	47 (36)	31 (30)	16 (57)	0.009
MH				
HTA (S1)	81 (62)	71 (69)	10 (35)	0.001
Mortalidad cardiovascular	5 (4)	4 (4)	1 (4)	0.93
Eventos seguimiento	55 (42)	42 (41)	14 (50)	0.32

* Frecuencia, %; porcentaje. Resultados mostrados como media (desviación estándar). † Fibrilación auricular, insuficiencia cardíaca, ACV e implantación de DAI

08 VÁLVULA AÓRTICA BICÚSPIDE CON REPERCUSIÓN FUNCIONAL SEVERA. SCREENING EN FAMILIARES DE PRIMER GRADO

Acosta Calero, Carmen (1); Cárdenes León, Aridane (1); Déniz Rosario, Jonathan (1); Rojas Escrivá, Belén (1); Groba Marco, Maria Del Val (1); Urso, Stefano (1); Caballero Dorta, Eduardo (1)

(1)HUGC Dr Negrín

OBJETIVO

El objetivo de nuestro estudio es definir la prevalencia de VAB y dilatación de aorta ascendente en familiares de primer grado de pacientes intervenidos de VAB en la provincia de Las Palmas.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se tomaron datos de 131 pacientes intervenidos de VAB en nuestro centro desde abril del 2018 hasta agosto del 2023. Realizando el árbol familiar, se obtuvieron datos de 465 individuos (que correspondían a 94 familias). Finalmente, un total de 239 individuos (de 65 familias) fueron estudiados mediante ecocardiograma transtorácico para valorar morfología de la válvula aórtica y dimensiones de la aorta ascendente.

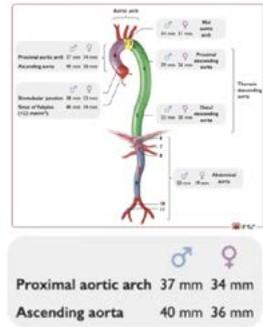
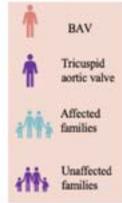
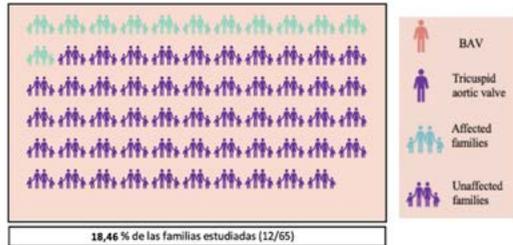
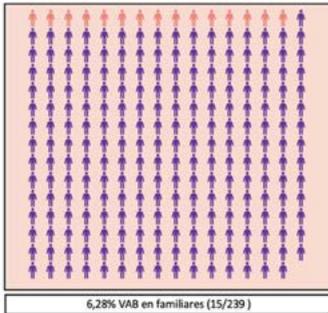
RESULTADOS

De los 239 familiares (f.) estudiados pertenecientes a 65 familias diferentes, se ha identificado la presencia de VAB en 15 f. (6,28%). Asimismo, el porcentaje de familias con al menos un caso de VAB corresponde al 18,46% (12 familias).

Con respecto al estudio de aorta ascendente, un total de 10 individuos presentaron dilatación de aorta (4,3%). Del total de 65 familias estudiadas, 6 de ellas tenían al menos un individuo con dilatación de aorta ascendente, lo que corresponde al 10%.

CONCLUSIONES

La tasa de VAB en familiares de primer grado de pacientes intervenidos de VAB en Canarias es similar a la descrita en la literatura. Destaca que el porcentaje de familiares con afectación de la aorta ascendente es menor de lo esperable. No obstante, el screening permite identificar precozmente una cohorte de pacientes con VAB y/o dilatación de aorta ascendente, por lo que consideramos que nuestros resultados recalcan la importancia de implantarlo en los servicios de cardiología.



1 VAo bicúspide
9 VAo trivalva

LA MECÁNICA ROTACIONAL MANTIENE LA FRACCIÓN DE EYECCIÓN DEL VENTRÍCULO IZQUIERDO EN LA AMILOIDOSIS CARDIACA

Queipo Rodriguez, Alejandro (1); Geraldo Martínez, Juan (1); García Martín, Guillermo (1); Galiana Talavera, Ester (1); Bosch Campos, María José (1); Roldán Torres, Ildefonso (1); Mora Llabata, Vicente (1)

(1)Hospital Universitario Dr Peset

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO

En pacientes con amiloidosis cardiaca (AMLC), el strain longitudinal (SL) es el parámetro que se afecta más precozmente. Tiene su origen fundamental a nivel subendocárdico y puede estar disminuido tanto en pacientes con fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) conservada (50%) o reducida (<50%), de modo que su información sobre la FEVI es incompleta. Analizamos el papel de la mecánica rotacional, de origen fundamentalmente transmural, en el mantenimiento de la FEVI en pacientes con AMLC.

MÉTODOS

Se incluyen 56 pacientes con AMLC (36 por transtiretina y 20 por cadenas ligeras). Mediante Eco-2D speckle tracking se determinaron parámetros ecográficos estructurales, SL global y regional, y parámetros rotacionales. Se calculó el Gradiente Rotacional (GR) del VI como resultado de la interacción entre las rotaciones basal y apical, ya sea twist (base y ápex rotan en direcciones opuestas, codificado en positivo) o rotación rígida (base y ápex rotan en la misma dirección, codificado en negativo), Torsión (GR/distancia base-ápex) y Wringing (GR/SL).

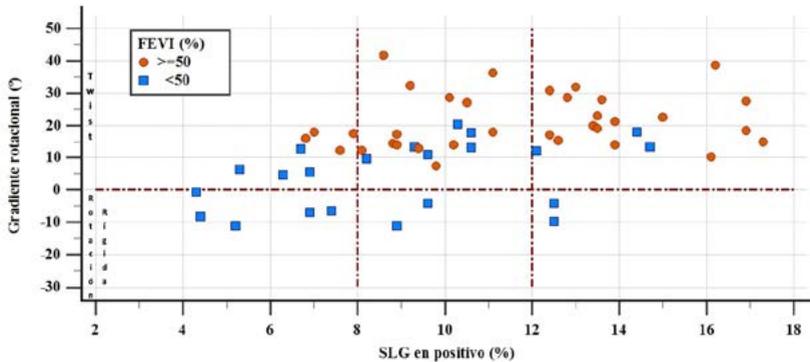
RESULTADOS

Todos los pacientes cumplían criterios de disfunción miocárdica por SL < 18%. Se establecen 3 grupos según afectación del SL: Ligera, SL <18% y ; moderada, SL < 12% y ; severa, SL < 8%. La FEVI fue < 50% en 22 pacientes y 50% en los 34 restantes. El GR mostró una buena relación con la FEVI ($r = 0,73$; $p < 0,001$). Para el mismo grado de afectación del SL, los pacientes con FEVI conservada 50% presentaron mayor GR, torsión y wringing (tabla 1).

CONCLUSIÓN

La conservación de la mecánica rotacional del VI está directamente relacionada con el mantenimiento de la FEVI, independientemente del grado de afectación del SL. Así, para un mismo valor de SL, la disminución del GR se traduce en reducción de la FEVI.

	STRAIN LONGITUDINAL (%)								
	< 18 y ≥ 12 % (n 22)			< 12 y ≥ 8 % (n 21)			< 8 % (n 13)		
	≥ 50% (n 17)	< 50% (n 5)	p	≥ 50% (n 13)	< 50% (n 8)	p	≥ 50% (n 4)	< 50% (n 9)	p
FEVI									
FEVI media (%)	60,5 ± 7,7	38,4 ± 7,3	<0,001	61,5 ± 8,5	41,3 ± 6,0	<0,001	55,0 ± 3,3	31,2 ± 9,0	<0,001
SL medio (%)	14,1 ± 1,6	13,2 ± 1,2	0,207	9,5 ± 0,9	9,6 ± 0,8	0,914	7,3 ± 0,5	5,8 ± 1,2	0,045
GR (°)	22,1 ± 7,6	5,9 ± 12,1	0,001	21,2 ± 10,7	8,7 ± 10,7	0,018	15,9 ± 2,6	-2,1 ± 6,9	0,003
Torsión (°/cm)	2,6 ± 1,0	0,7 ± 1,5	0,004	2,7 ± 1,5	1,2 ± 1,4	0,032	1,9 ± 0,4	-0,2 ± 0,8	0,001
Wringing (°/%)	1,5 ± 0,5	0,4 ± 0,9	0,002	2,2 ± 1,1	0,8 ± 1,1	0,015	2,1 ± 0,4	-0,4 ± 1,2	0,008



**ALTERACIONES MECÁNICAS DIFERENCIALES ENTRE AMILOIDOSIS
CARDIACA Y MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA**

Galiana Talavera, Ester (1); Geraldo Martinez, Juan (1); Garcia Martin, Guillermo (1); Queipo Rodriguez, Alejandro (1); Heredia Cambra, Raquel (1); Roldán Torres, Ildefonso (1); Mora Llabata, Vicente (1)

(1)Hospital Universitario Dr. Peset

OBJETIVO

Analizamos las características del strain longitudinal (SL) del ventrículo izquierdo (VI), junto a las alteraciones en la mecánica rotacional, en el diagnóstico diferencial entre miocardiopatía hipertrófica (MCH) y amiloidosis cardiaca (AMLC),

MÉTODOS

Se incluyen 59 pacientes con hipertrofia miocárdica, definida por grosor del septo interventricular [22 con MCH (13 MCH obstructiva y 9 no obstructiva), y 37 con AMLC]. Mediante Eco-2D speckle tracking se determinaron parámetros ecográficos estructurales, valor del SL y su patrón morfológico, y parámetros rotacionales. El SL se presenta en valores absolutos. Todos los pacientes presentaban fracción de eyección del VI conservada con criterios de disfunción miocárdica por SLG global < 18%. Se calculó el Gradiente Rotacional del VI como resultado de la interacción entre las rotaciones basal y apical, ya sea como twist (base y ápex rotan en direcciones opuestas, codificado en positivo) o rotación rígida (base y ápex rotan en la misma dirección, codificado en negativo), y la Torsión (twist/distancia base-ápex).

RESULTADOS

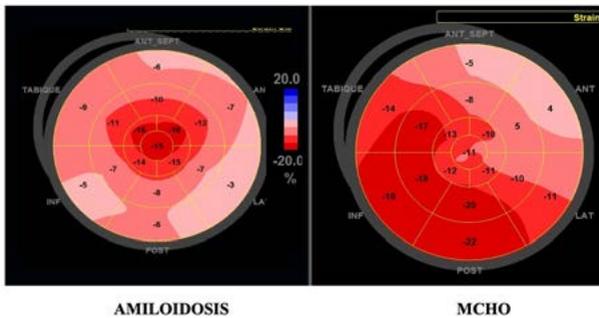
Las características de la población aparecen en la tabla 1. El valor del SL fue menor en la AMLC, pero los cocientes FEVI/SL global y SL apical/SL medial+basal no fueron útiles para diferenciar ambas entidades. Tan solo el patrón morfológico “apical sparing” del SL en la AMLC fue diferenciador respecto al patrón de afectación medio-basal de septo y pared anterior observados en la MCH. El Gradiente Rotacional y la Torsión fue similares entre ambos grupos.

CONCLUSIÓN

En presencia de disfunción miocárdica (SL global < 18%), los cocientes clásicos de afectación cuantitativa del SL no fueron útiles para diferenciar AMLC de MCH. El patrón morfológico del SL global del VI en “apical sparing” fue el único parámetro útil en la diferenciación de ambas entidades.

	MCH N = 22	AMLC N = 37	p
Edad, años	61,1 ± 15,0	72,6 ± 12,3	0,003
Sexo femenino (%)	13 (59%)	7 (19%)	<0,001
Presión Arterial sistólica, mmHg	135,7 ± 22,1	139,5 ± 19,8	0,653
VI, masa en gramos	302,6 ± 113,6	273,4 ± 68,7	0,249
VTDVI, ml	59,9 ± 22,3	69,0 ± 21,9	0,140
VTSVI, ml	20,4 ± 10,4	27,7 ± 11,0	0,016
FEVI, %	66,8 ± 7,2	60,3 ± 7,6	0,003
TAPSE (mm)	21,7 ± 3,4	17,1 ± 4,1	<0,001
SL global, %	13,7 ± 2,9	11,6 ± 3,0	0,016
SLapical/LSbasal+LSmedial	1,0 ± 0,7	1,0 ± 0,4	0,616
FEVI /SL global	5,1 ± 1,7	5,5 ± 1,5	0,469
Gradiente Rotacional, (°)	23,1 ± 14,4	21,2 ± 8,5	0,544
Torsión, (°/cm)	3,0 ± 1,9	2,6 ± 1,2	0,316
Patrón "Apical sparing", (%)	0 (0%)	35 (94,5%)	<0,001

VI: Ventrículo izquierdo; VTDVI: Volumen telediastólico del ventrículo izquierdo; VTSVI: Volumen telesistólico del ventrículo izquierdo; SL: Strain longitudinal; FEVI: Fracción de eyección del VI.



12 DEVICE IMPLANTATION IN MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1

Alen, Alberto (1); Muñoz, Carmen (2); Moliner-abós, Carlos (3); Báez-ferrer, Néstor (4); Frutos, Fernando (5); Peña-peña, María Luisa (6); Spanish-dm1-registry, On Behalf Of (7); Lorca, Rebeca (1)

(1)Hospital Universitario Central de Asturias; (2)Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca; (3)Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; (4)Hospital Universitario de Canarias; (5)Hospital Universitario de Bellvitge; (6)Hospital Universitario Virgen Del Rocío; (7)SPAIN

AIM

Cardiac manifestations of myotonic dystrophy type 1 (DM1) are a major contributor to morbidity and premature death in DM1 patients. DM 1 is a hereditary autosomal dominant disorder with variable expressivity, related with unstable CTG repeat expansion, that tends to increase continuously over an individual's lifetime and in successive generations, accounting for the anticipation phenomenon. The aim of this study was to evaluate the need for device implantation in a national cohort of DM1 patients, depending on age and generation (SECARIT-INV-MUL 24/01).

METHOD

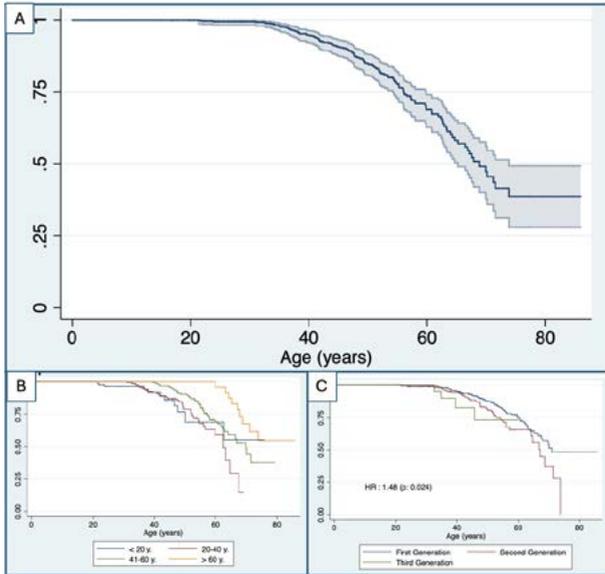
This is a retrospective multicentric study, including 18 inherited cardiac disease units and cardiomyopathy clinics from Spain. Clinical data, ECG, Holter, EEF studies, and device implantation were reviewed. For analysis purposes, DM1 patients were divided into different 3 generations assigned according to their birth data (1920-1965, 1966-1990 and 1991-2015) or into 4 groups of age (<20, 20-40, 41-60, >60 years old).

RESULTS

Clinical information on 450 DM1 patients was submitted from 18 Spanish hospitals. Nearly 20% of DM1 patients required Pacemaker (PM) implantation, at a mean age of 49.7 years old (± 10.9 SD) and 15 patients received an Implantable cardioverter-defibrillator (ICD) in primary prevention and 5 of them in secondary prevention. PM and/or ICD implantation showed an increasing rate, age-related (Figure 1A and 1B). Moreover, when divided by generations, the younger generations significantly need them earlier than older generations (Figure 1C, HR 1.48, $p=0.024$).

CONCLUSION

The need for device implantation in DM1 patients was high and increased with age. In addition, in younger generations the need for PM and/or ICD anticipates when compared with older generations.



PHENOTYPIC EXPRESSION VARIABILITY IN HCM PATIENTS, CARRIERS OF THE FOUNDER PATHOGENIC VARIANT MYBPC3 P.GLY263TER: BEYOND GENETICS

Lorca, Rebeca (1); Peñarroya, Alfonso (2); Rodríguez-reguero, José Julián (1); Gómez, Juan (3); Coto, Eliecer (4); Fernández, Agustín (5); Fraga, Mario (5)

(1)Hospital Universitario Central de Asturias; (2)CINN, CSIC, ISPA; (3)Hospital Universitario de Canarias; (4)Hospital Universitario de Bellvitge; (5)CINN, CSIC, ISPA, CIBERER, IUOPA

AIM

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is an autosomal dominant cardiac disease, that can be solely explained by a pathogenic variant (PV). However, mechanisms that determine its variable expressivity, even between relatives carrying the same PV is poorly understood. DNA methylation patterns may be determinant for the severity of left ventricular hypertrophy (LVH) as hypothesized previously using a twin pair model analysis, of twin's carriers of MYBPC3 p.Gly263Ter PV (PMID: 39470061). We aim to evaluate if those report changes were replicable in a larger cohort of HCM patients.

METHOD

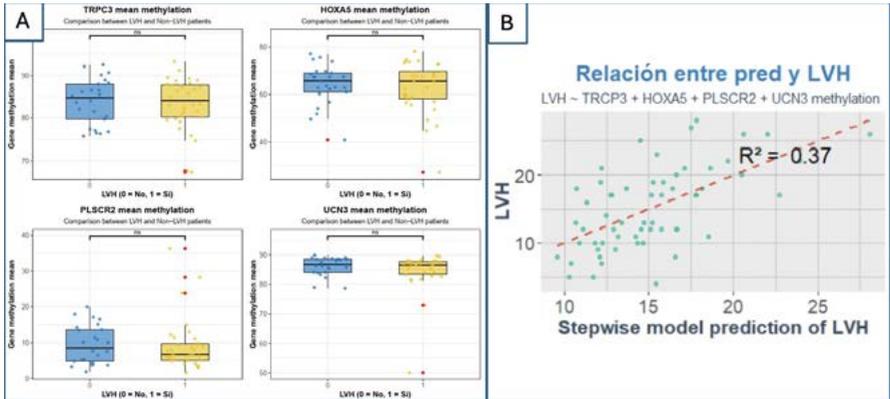
A cohort of 59 HCM patients carrying the same founder PV MYBPC3 p.Gly263Ter were selected. Methylation data were obtained from peripheral blood samples (Infinium MethylationEPIC BeadChip arrays). Clinical data and the left ventricular maximum wall thickness of the closest echocardiogram to the DNA extraction were reviewed. Specifically, genes that were found involved in LVH phenotype variability in the twin model were analyzed (HOXA5, TRPC3, UCN3, and PLSCR2).

RESULTS

Differentially methylated positions found at in peripheral blood analysis were enriched in regions regulated by repressor histone marks and tended to cluster at HOXA5, TRPC3, UCN3, or PLSCR2 genes in the twin model (PMID: 39470061). Methylation changes in those 4 genes were compared to non-LVH patients (Figure 1A). Those changes were related to the LVH expression in the larger cohort of 59 HCM. When considered together, they were able to explain the 20% of LVH variability in the cohort. (Figure 1 B).

CONCLUSION

The analysis of this cohort of patients carrying the same founder pathogenic provides further evidence of the epigenetic changes that may play a role in the hypertrophic cardiomyopathy variable expressivity, beyond genetics.variant and different phenotypes. This study provides further evidence of the pivotal role of epigenetics in hypertrophic cardiomyopathy variable expressivity.



MUERTE SUBITA POR CARDIOPATIAS FAMILIARES EN NIÑOS Y JOVENES. ESTUDIO BASADO EN AUTOPSIAS FORENSES

Morentin Campillo, Benito (1); Lucena Romero, Joaquin (2)

(1)Servicio de Patología Forense. Instituto Vasco de Medicina Legal. Bizkaia.;

(2)Servicio de Patología Forense. Instituto de Medicina Legal de Sevilla.

OBJETIVOS

Evaluar la incidencia, causas y características clínico-patológicas de la muerte súbita cardiaca (MSC) por cardiopatías familiares en niños y jóvenes.

MÉTODO

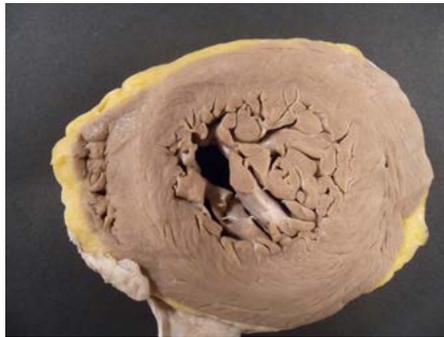
Estudio poblacional bicéntrico (provincias de X y Y) de MSC por patologías asociadas a cardiopatías familiares objeto de autopsia forense en personas de 1 a 35 años durante 20 años (2004-2023).

RESULTADOS

Se recogieron 440 casos de MSC de los que 220 (50%) correspondían a cardiopatías familiares (73% varones, mediana edad 28 años, RIC: 21-33). La tasa anual fue de 0.9/100.000 habitantes/año. Los diagnósticos fueron: MSC en corazón estructuralmente normal (posibles canalopatías) (n=105, 47.7%), miocardiopatías (n=96, 43.7%) y aortopatías (n=19, 8.6%). Las miocardiopatías más frecuentes fueron la hipertrofia ventricular izquierda idiopática (n=28), la miocardiopatía arritmogénica (n=24), la dilatada (n=23) y la hipertrófica (n=19). En 20 sujetos la enfermedad responsable de la MSC había sido diagnosticada en vida (11 miocardiopatías, 8 arritmias y 1 aortopatía). La presencia de síntomas cardiacos en vida, sin diagnóstico de la enfermedad, se identificó en 38 pacientes (25 miocardiopatías primarias y 13 arritmias). Algún FRCV se observó en 91 sujetos (obesidad 33, tabaquismo 30, HTA, 10, dislipemias y diabetes 4). En 10 sujetos se recogieron antecedentes familiares de MSC o patología cardiaca. El consumo reciente de drogas ilegales se detectó en 22 casos (10%) (principalmente cannabis y cocaína) y etanol en 12.

CONCLUSIONES

La tasa de MSC por cardiopatías familiares en niños y jóvenes en estas dos provincias es 0.9 y casi la mitad corresponden a posibles canalopatías. Como factores de riesgo destacan la obesidad y el tabaquismo. El consumo de etanol o drogas de abuso estaba asociado al 15% de los casos.



ASOCIACIÓN DE GENES RELACIONADOS CON MIOCARDIOPATÍA CHAGÁSICA Y SU EVOLUCIÓN CLÍNICA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE CHAGAS

Carlessi, Adrian (1); Caimi Martínez, Fiana Giuliana (2)

(1)Hospital José María Cullen- Santa Fe, Argentina; (2)Departamento Medico Astrazeneca-España

OBJETIVOS

Evaluar la evidencia existente sobre genes implicados en la miocardiopatía chagásica (MCC) y su evolución clínica.

MÉTODOS

Se realizó una revisión exhaustiva de literatura en bases de datos médicas como PubMed, The Lancet, Circulation, y JACC, abarcando el periodo de 1998 a 2024.

RESULTADOS

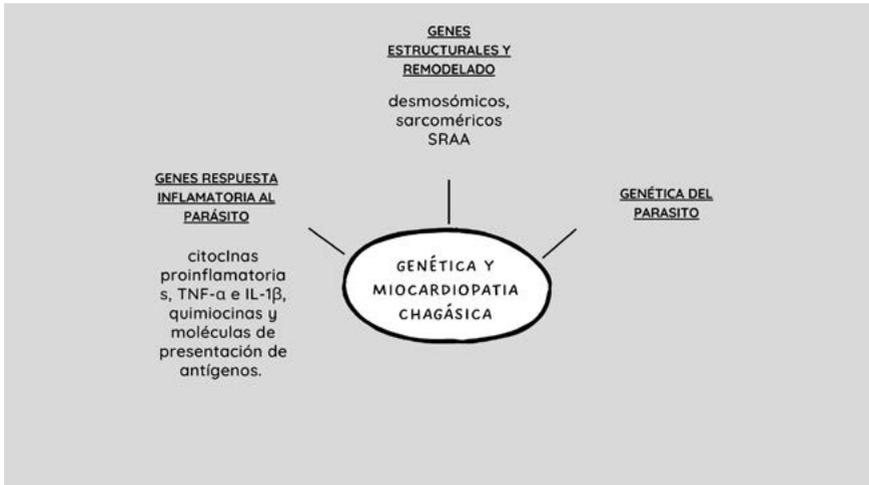
La MCC presenta una evolución clínica heterogénea, con un 30-40% de los pacientes infectados desarrollando manifestaciones cardíacas crónicas, que varían desde anomalías electrocardiográficas asintomáticas hasta insuficiencia cardíaca severa y muerte súbita. Los cuatro mecanismos fisiopatológicos principales son: disfunción del sistema autónomo cardíaco, alteraciones microvasculares, daño miocárdico directo por el parásito y lesión inmunomediada del tejido cardíaco.

Respecto al impacto genético, se postula la implicación de polimorfismos y variantes patogénicas en genes que codifican citocinas proinflamatorias como TNF- α e IL-1 β , quimiocinas y moléculas esenciales para la presentación de antígenos, determinantes clave en la respuesta inmunológica al *Trypanosoma cruzi*. Además, se encuentra evidencia en genes desmosómicos, sarcoméricos y relacionados con el remodelado cardíaco, como el SRAA, correlacionándose con la severidad de la disfunción ventricular en MCC y miocarditis, con una prevalencia 17.7% mayor en presentaciones agresivas de la enfermedad.

Por último, la variabilidad genética del parásito también podría influir.

Esta brecha en el conocimiento limita la predictibilidad de la evolución clínica, caracterizada por arritmias agresivas que no siempre correlacionan con cambios estructurales evidentes.

Conclusiones: Actualmente, no se ha establecido una relación clara entre variantes genéticas y la evolución de la MCC. Tampoco existen estudios específicos que confirmen esta asociación y permitan el desarrollo de modelos predictivos. Basándonos en estos hallazgos, hemos diseñado un protocolo para iniciar esta investigación.



CARACTERIZANDO LA MIOCARDIOPATÍA NO DILATADA DE VENTRÍCULO IZQUIERDO (MCNDVI)

Hernández Sánchez, Elena (1); Cordero Pereda, David (1); Fernández San José, Patricia (1); Matellán Alonso, Diego (1); Fernández-golfín Lobán, Covadonga (1); Zamorano Gómez, Jose Luis (1); Remior Pérez, Paloma (1)

(1)Hospital Universitario Ramón y Cajal

OBJETIVOS

La miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo (MCNDVI) es una entidad que engloba un grupo heterogéneo de pacientes sin dilatación del VI que presentan fibrosis o reemplazo graso con/sin alteraciones de la contractilidad, o bien, hipoquinnesia global del VI sin escara. El objetivo del estudio es caracterizar fenotípicamente esta población, analizar eventos y diagnóstico definitivo.

MÉTODOS

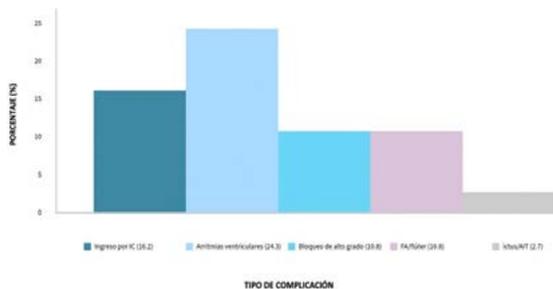
Estudio retrospectivo de una cohorte de pacientes con MCNDVI procedente de la consulta de cardiopatías familiares de un hospital terciario (2003-2024). Se realizó un análisis descriptivo de las características clínicas, electrocardiográficas, genéticas y de imagen cardiaca, así como de los eventos durante el seguimiento.

RESULTADOS

Se incluyeron 37 pacientes (62% varones, edad media al diagnóstico 49±28 años). Las características de la población se muestran en la Tabla 1. El 16,2% tenían antecedentes familiares, un 13,2% fibrilación auricular precoz y 48,6% eran portadores de desfibrilador automático implantable. En el ecocardiograma el 64,9% tenían fracción de eyección del VI (FEVI) preservada. La resonancia magnética cardiaca (RMC) mostró realce tardío de gadolinio en un 78,6%, con localización predominante inferolateral. Se realizó estudio genético en 32 pacientes (86,5%), identificándose una variante genética en 23 pacientes (71,9%). El 21,9% fueron clínicamente accionables y la mayoría correspondían a genes de membrana nuclear (36,4%). La Figura 1 resume los eventos en el seguimiento. El diagnóstico definitivo se alcanzó en 13 pacientes (35,1%) y hubo una muerte en el seguimiento, de causa no cardiovascular. La mediana de seguimiento fue 39 (RIC 15-93) meses.

CONCLUSIONES:

Pese a la realización de estudio genético y RMC en la mayoría de casos, el diagnóstico definitivo se estableció en un bajo porcentaje (35,1%). La presencia significativa de dispositivos implantables y arritmias ventriculares denotan un perfil de riesgo elevado. Futuros estudios serán clave para mejorar la caracterización fenotípica y establecer estrategias terapéuticas en esta población.



	MCNDVI (n = 37)
Características basales	
Edad media al diagnóstico (años)	49 (±28)
Sexo masculino (%)	23 (62.2)
Probando	30 (81.1)
HTA (%)	9 (24.3)
DM (%)	3 (8.1)
DL (%)	9 (24.3)
IC previa (%)	1 (2.7)
FA precoz (%)	5 (13.5)
Antecedentes familiares (%)	6 (16.2)
DAI (%)	18 (48.6)
ECG n = 37	
Ritmo auricular estimulado (%)	6 (16.2)
BRHH (%)	8 (21.6)
Alteraciones de la repolarización (%)	7 (18.9)
Bajos voltajes (%)	6 (16.2)
Ecocardiograma n = 37	
FEVI, % (DE)	52.7 (±19.5)
FEVI preservada (%)	24 (64.9)
DTDVI, cm (DE)	4.7 (±1.4)
VTDVI, ml (DE)	98.5 (±30.5)
RM cardiaca n = 28	
FEVI, %	47.0 (±16.5)
RTG (%)	22 (78.6)
- RTG inferolateral no endocárdico	12 (54.5)
Hipertrabeculación (%)	5 (13.5)
Genética n = 32	
Resultados	
- Negativo (%)	9 (28.1)
- VP/VPP (%)	11 (21.9)
- VSI (%)	12 (37.5)
Genes implicados VP/VPP (n = 11)	
- Citosqueleto/disco Z (%)	3 (27.3)
- Desmosoma (%)	3 (27.3)
- Sarcómero (%)	0 (0)
- Membrana nuclear (%)	4 (36.4)
- TTN (%)	1 (9.1)

BRHH: Bloqueos de rama izquierda; DAI: desfibrilador automático implantable; DE: desviación estándar; DL: dislipemia; DM: diabetes mellitus; DTDVI: diámetro telelastólico VT; FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; IC: insuficiencia cardíaca; RTG: realce tardío de gadolinio; VP: variante patogénica; VPP: variante posiblemente patogénica; VSI: variante de significado incierto; VTDVI: volumen telelastólico del ventrículo izquierdo;

LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN CANARIAS, ¿SOMOS DIFERENTES?

Cárdenes León, Aridane (1); Vázquez Reguera, Julio (1); Acosta Calero, Carmen (1); Peña Saavedra, Claudia (1); Fuente González, Elena (1); Caballero Dorta, Eduardo (1)

(1)Hospital Dr Negrín

INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la miocardiopatía genética más frecuente en nuestro medio. Es fundamental la correcta estratificación de riesgo de muerte súbita y un seguimiento individualizado, cobrando cada vez mayor importancia el análisis genético.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se trata de un estudio descriptivo retrospectivo unicéntrico de 107 pacientes diagnosticados de MCH en nuestro centro, analizando diferentes variables como la sintomatología de debut, hallazgos de ECG, ecocardiográficos, de resonancia magnética, la genética, el riesgo de muerte súbita o la necesidad de implante de DAI. Se analizó especialmente la relación entre la MCH asimétrica y la apical, con el fin de observar si existían diferencias relevantes.

RESULTADOS

El 90% fueron MCH asimétricas (33% obstructivas) y las mutaciones más frecuentes fueron MYH7, MYBPC3 y TNNT2, siendo el 32% de estudios negativos. La edad media de diagnóstico fue 52 años y el motivo principal de estudio, la disnea, seguido de dolor torácico y de alteraciones ECG. Se observó una mayor prevalencia de arritmias ventriculares y de implante de DAI en la MCH no apical, con mayor penetrancia y rentabilidad del estudio genético. La MCH obstructiva presentó mayor tasa de taquicardias ventriculares no sostenidas ($p > 0,2$), pero se implantaron más DAI en los pacientes con MCH asimétrica no obstructiva. Las mutaciones MYH7, TNNT2 y TNNI3 se relacionaron de manera significativa ($p < 0,05$) con una mayor necesidad de implante de DAI.

CONCLUSIONES

En nuestro estudio, describimos la mayor agresividad de ciertas mutaciones genéticas en la miocardiopatía hipertrófica que precisan implante de DAI en el seguimiento. La MCH apical se relaciona en nuestro estudio con menor tasa de eventos, menor rentabilidad en el estudio genético y menor penetrancia en sus familiares. Esto nos hace plantear la necesidad de estudios genético en pacientes con MCH apical y escasa o nula afectación en sus familiares.

CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO Y ANÁLISIS DE PREDICTORES DE RIESGO EN NIÑOS PORTADORES DE VARIANTES RARAS EN SCN5A DE LA POBLACIÓN ESPAÑOLA

Martinez-barríos, Estefania (1); Cruzalegui Gomez, Jose (1); Greco, Andrea (1); Chipa Ccasani, Fredy (1); Brugada Terradellas, Josep (1); Campuzano Larrea, Oscar (2); Sarquella-brugada, Georgia (1)

(1)Hospital Sant Joan de Deu Barcelona, Barcelona, España; (2)Universidad de Girona, Girona, España

INTRODUCCIÓN

Las variantes deletéreas en SCN5A se han asociado a un amplio espectro clínico que incluye patologías como el Síndrome de Brugada (SBr), el Síndrome de QT largo tipo 3 (SQTL3), entre otras que pueden llevar a trastornos en el sistema de conducción cardíaca (TSCC) y/o arritmias letales. En niños, la identificación temprana, el manejo y la estratificación del riesgo son los principales desafíos.

OBJETIVO

Describir las características clínicas de los niños portadores de variantes raras en SCN5A. Realizar una correlación genotipo-fenotipo completa e identificar factores de riesgo asociados con eventos cardíacos en la subcohorte de pacientes portadores de una variante deletérea en SCN5A.

MÉTODOS

Se realizó un análisis de cohorte retrospectivo y descriptivo en una población pediátrica española, que incluyó variables demográficas, clínicas y genéticas. Se llevó a cabo un análisis de correlación genotipo-fenotipo y se buscaron factores de riesgo independientes para eventos cardíacos, específicamente en portadores de una variante deletérea en SCN5A.

RESULTADOS

Se incluyó una población de 100 casos (≤ 18 años) portadores de variantes raras en SCN5A (44 mujeres; 44%). Los principales diagnósticos fueron: SBr aislado (35; 35%); SQTL3 aislado (5; 5%); TSCC (2; 2%); Fibrilación Auricular Familiar (1; 1%) y fenotipos superpuestos (7; 7%). De ellos, 69 pacientes presentaban una variante deletérea confirmada en SCN5A. En esta subcohorte, 13 pacientes experimentaron eventos potencialmente mortales, y se identificó como factor de riesgo independiente la presencia de síncope febril/convulsiones.

CONCLUSIONES

El modelo identificó la presencia de síncope febril/convulsiones como factor de riesgo y mostró un alto poder predictivo (91.3%) para el riesgo de eventos cardíacos en esta cohorte. El uso de este nuevo factor de riesgo, junto con otros previamente descritos, podría contribuir de manera sinérgica a mejorar la estratificación del riesgo en esta subcohorte, incluso antes de contar con un diagnóstico clínico definitivo.

19 LA HERENCIA MENOS BUSCADA: GENÉTICA Y AORTOPATÍAS

Fuente González, Elena (1); Cárdenas León, Aridane (1)

(1)Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín

OBJETIVOS

En las últimas guías clínicas, se considera relevante la realización de estudios genéticos en pacientes con aortopatías, predominantemente en pacientes jóvenes, con rasgos de síndromes relacionados o antecedentes familiares. En este estudio, se describen los hallazgos encontrados en los pacientes con estas características de nuestra Unidad de Cardiopatías Familiares.

MÉTODOS

Estudio retrospectivo de: pacientes menores de 60 años con aortopatías, síndromes relacionados y/o antecedentes familiares, desde Junio 2023, atendidos en nuestra unidad. Se recopilaron datos demográficos, antecedentes familiares, hallazgos clínicos y mutaciones genéticas. Se analizaron dichas mutaciones y su correlación con manifestaciones fenotípicas y complicaciones cardiovasculares.

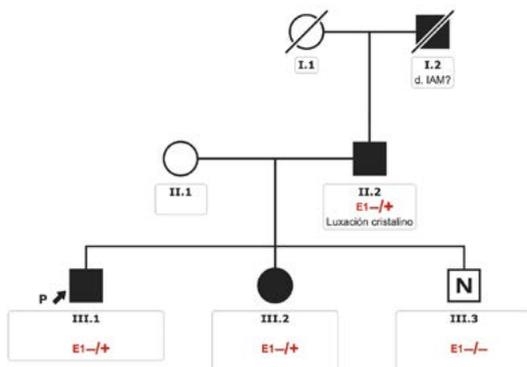
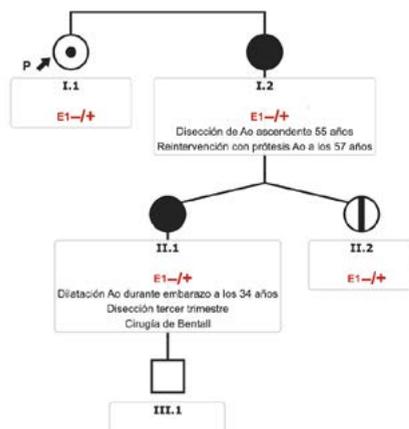
RESULTADOS

Se incluyeron 86 pacientes pertenecientes a 30 familias con diagnóstico de aortopatías. Se documentaron complicaciones aórticas en 46 individuos, incluyendo aneurisma/dilatación aórtica (n23), disección aórtica (n20) y rotura aórtica (n3). Se registraron 13 casos de muerte súbita familiar y 29 fallecimientos secundarios a síndrome aórticoagudo. En nuestra consulta, la causa más frecuente de patología aórtica es el síndrome de Marfan (n34). En 22 familias se encontraron mutaciones genéticas que pueden justificar el fenotipo. En cuanto a resultados genéticos, se identificaron mutaciones clínicamente relevantes en los genes: FBN1, SKI, SMAD3, COL512, PRKG1, MYH1 y COL3A1.

CONCLUSIÓN

En nuestra serie, concluimos que las aortopatías hereditarias tienen una penetrancia y expresividad muy elevadas. Según nuestros resultados, consideramos fundamental la realización de estudio clínico y genético en pacientes con aortopatías, con alta sospecha de presentación familiar o causa genética. Esto permite estratificar el riesgo de complicaciones y guiar estrategias individualizadas en el seguimiento y tratamiento de las aortopatías en función de las mutaciones presentadas. Asimismo, el screening familiar es indispensable para un diagnóstico precoz de sus familiares, así como consejo genético en los portadores.

Aortopatías



■ Marfan syndrome
Clinically affected

□ N
Marfan syndrome
Not affected

E1 FBN1 (g.48717932_48717935delTTAC, c.7330>3_7330+6delAAGT)
*+/+ = Homozygous, +/- = Heterozygous, +/- = Hemizygous, -/- = Not found, -/ = Not found

**FIBRILACIÓN AURICULAR EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA:
¿PUEDE LA ESTRATEGIA DE CONTROL DEL RITMO MEDIANTE
ABLACIÓN CON CATÉTER CAMBIAR EL CURSO CLÍNICO?**

Calero Núñez, Sofía (1); Rodríguez Moreno, Sara (1); Sánchez Aguilera S.paulete, Paula (1); Martínez Moreno, Verónica (1); Enero Navajo, José (1)

(1)Hospital de Albacete

OBJETIVO

En los últimos tiempos la ablación de fibrilación auricular(FA) se ha consolidado como la técnica de elección para el control del ritmo, sin embargo los pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) suelen ser menos referidos a las unidades de arritmias para esta intervención. Nuestro objetivo es evaluar la efectividad de la ablación de FA en estos pacientes y comparar la evolución clínica con respecto a los pacientes que no fueron sometidos a ablación.

MÉTODO

Estudio observacional retrospectivo en 42 pacientes con MCH y FA atendidos en el Hospital de Albacete (2019-2024). Se compararon dos grupos: 16 pacientes tratados con ablación y 26 con estrategia farmacológica. Se analizaron variables clínicas, ecocardiográficas y recurrencia arrítmica y eventos clínicos durante el seguimiento.

RESULTADOS

La tabla 1 muestra las características basales de ambos grupos, los pacientes sometidos a ablación eran más jóvenes ($60,1 \pm 2,6$ vs $73,5 \pm 10,2$; $p < 0,01$) y tenían mayor FEVI ($64,6\% \pm 9,3$ vs $55,3\% \pm 13,9$; $p = 0,02$). El 52,4%(22) de los pacientes tenían FA paroxística, el 33,3%(14)FA persistente y el 14,3%(6)FA permanente, estos últimos todos en el grupo no ablación. Un 25%(4) fueron sometidos a 2 procedimientos de ablación.

Durante el seguimiento la recurrencia de FA fue menor en el grupo de ablación ($46,7\%$ vs $86,4\%$; $p = 0,009$). La mejoría funcional (NYHA) fue más frecuente en los pacientes ablacionados ($69,2\%$ vs $30,8\%$; $p = 0,014$) (gráfica 1). No hubo diferencias significativas en la mortalidad ni en hospitalización por causas cardiovasculares.

Hubo complicaciones en el 18,8%(3) de las ablaciones, un taponamiento, una complicación vascular y un ictus. En el grupo sin ablación, el 26,9%(7) presentó toxicidad por amiodarona($p = 0,04$), 6 alteraciones tiroideas y uno toxicidad hepática.

CONCLUSIONES

La ablación de FA en pacientes con MCH se asocia con menor recurrencia arrítmica y mejoría funcional, sin diferencias en mortalidad o hospitalización. Sin embargo, implica un riesgo de complicaciones. La selección individualizada es clave para optimizar los resultados.

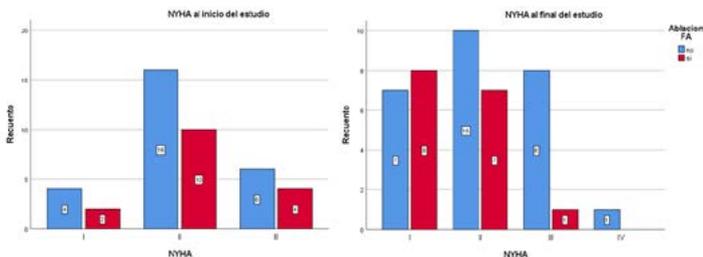


TABLA 1.	No ablación FA (26)	Ablación FA (16)	p
Edad	73,5 ± 10,2	60,1 ± 12,6	0,01
Sexo masculino	57,7% (15)	56,3% (9)	0,93
HTA	73,1% (19)	68,8% (11)	0,76
IMC	27,8 ± 4,7	30,4 ± 4	0,72
Diabetes mellitus	34,6% (9)	25% (4)	0,51
Enfermedad coronaria	7,7% (2)	0% (0)	0,26
SAOS	27% (7)	31,3% (5)	0,76
ACV previo	7,7% (2)	6,3% (1)	0,86
Diámetro AI (mm)	47,5 ± 7,3	49,2 ± 4,7	0,41
FEVI	55,3 ± 13,9	64,6 ± 9,3	0,02
Gradiente TSVI (mmHg)	9 ± 15,86	18,68 ± 27,06	0,15
Hipertrofia VI (mm)	16,3 ± 4,2	16,25 ± 3,75	0,96
Insuficiencia mitral	53,8% (14)	31,3% (5)	0,15
Diámetro AI (mm)	47,5 ± 7,3	49,2 ± 4,7	0,41
Micromía septal	23,1% (6)	6,3% (1)	0,16
Variante genética familiar	15,4% (4)	31,3% (5)	0,22
Portador de marcapasos	19,2% (5)	18,8% (3)	0,97
Portador de DAÍ	30,8% (8)	37,5% (6)	0,65
FA paroxística	46,2% (12)	62,5% (10)	NS
FA persistente	30,8% (8)	37,5% (6)	NS
FA permanente	23,1% (6)	0,0% (0)	0,001
Muerte por cualquier causa	23,1% (6)	6,3% (1)	0,22
Muerte causa CV	15,4% (4)	0,0% (0)	0,28
Hospitalización causas CV	30,8% (8)	18,8% (3)	0,48
Recurrencia FA	86,4% (19)	46,7% (7)	0,009



21 GENETIC BACKGROUND OF LATE-ONSET DILATED CARDIOMYOPATHY

Márquez Rivera, Miguel Angel (1); Herrero Forte, Clara (1); Fenollar Cortés, María (1); Cotarelo Perez, María Del Carmen (1); Cañadas Godoy, Victoria (1); Goirigolzarri Artaza, Josebe (1); Restrepo Córdoba, María Alejandra (1)

(1)Hospital Clínico San Carlos

OBJECTIVE

Nonischemic dilated cardiomyopathy (DCM) is the most common cause of heart failure in the young. Nearly 40% of cases are caused by genetic variants. However, little is known about the genetic background in older patients. We sought to describe the prevalence of pathogenic/likely pathogenic (P/LP) variants in DCM genes in this population.

METHODS

A cohort of 38 patients with late-onset DCM, defined as that diagnosed at an age of 70 years or older (mean age at diagnosis 76.2 ± 4.89 years; 66% males) underwent genetic testing by next-generation sequencing. Identification of a P/LP variant according to 2015 ACMG Guidelines defined a positive genotype.

RESULTS

Positive genotype was identified in six patients (16%): two variants in Titin, two in MYBPC3, one in LMNA, and one in DMD genes. Besides, one patient carried a variant of uncertain significance highly suggestive of pathogenicity in RBM20 gene. Main reason for diagnosis was heart failure (63.2%). Eight patients (21%) had a family history of DCM and family history of sudden cardiac death under forty years old was present in 12 (31%). Positive genotype patients showed better left ventricular ejection fraction (LVEF) and less dilated LV than those genotype-negative (LVEF $40.7\% \pm 12$ vs. $30.2\% \pm 9$; LVEDD 53.7 ± 3.2 mm vs. 60.9 ± 6.9 mm). Interestingly, no P/LP variants were found among patients with history of pathological alcohol exposure, but P/LP variants were identified in two patients previously treated with cardiotoxic chemotherapy. Over a mean follow-up period of 5.6 years, six patients (16%) died; two had positive genotype, while 4 were not (33% vs 13%)

CONCLUSION

Prevalence of P/LP variants in DCM-associated genes in late-onset DCM is substantial. Since demonstrating P/LP variant has clinical and prognostic implications, genetic testing might be considered in patients with DCM regardless of the age at onset.

2. Baseline characteristics of patients with late-onset DCM

Clinical Characteristics	Genetic Positive (N=6)	Genetic Negative (N=32)	p Value
Female gender	4 (67%)	9 (28%)	0.154
Age at diagnosis, years	76.74 ± 4,94	76.04± 4,94	0.603
Presentation			0.131
Heart Failure	2 (33%)	22 (69%)	
Arrhythmia	3 (50%)	4 (13%)	
Casual finding	1 (17%)	3 (9%)	
Chest pain	0	3 (9%)	
Family History of DCM	2 (33%)	6 (19%)	0.587
Family History of SCD	1 (17%)	11 (34%)	0.643
Family History of SCD >40 Years	1 (17%)	7 (22%)	1
NYHA III-IV at diagnosis	3 (50%)	8 (25%)	0.637
LVEF at diagnosis, %	40.7% ± 12.02	30.2% ± 9.07	0.0521
LVEDD at diagnosis, mm	53.7 ± 3.2 mm	60.9 ± 6.9 mm	0.001
History of excess alcohol consumption	0	8 (25%)	0.309
Cardiotoxic chemotherapy exposure	2 (33%)	1 (3%)	0.059
Dead	2 (33%)	4 (13%)	0.234

Values are given as n (%), mean± standard deviation, where applicable. DCM: dilated cardiomyopathy; NYHA: New York Heart Association Classification; LVEDD: left ventricular end-diastolic diameter; LVEF: left ventricular ejection fraction; SCD: sudden cardiac death.

1. Clinical characteristics of patients with late-onset DCM with positive genotype

Patient	Variant	Age at diagnosis, years	Sex	Presentation	LVEF at diagnosis, %	LVEDD at diagnosis, mm	NYHA at diagnosis	Family History of DCM	Family History of SCD
1*	DMD c.2947C>T	76	Female	Arrhythmia	62	54	II	No	No
2	LMNA c.368G>A	70	Female	Arrhythmia	40	50	II	No	No
3	MYBPC3 c.1624G>C	81	Female	Heart Failure	27	55	I	Yes	No
4	MYBPC3 c.1311A>G>A	79	Male	Arrhythmia	39	59	II	No	No
5	TTN c.56648T>G>A	70	Female	Heart Failure	31	53	II	No	No
6*	TTN c.87593G>T	81	Male	Heart Failure	44	51	II	Yes	No

DMD: Dystrophin; TTNv: Titin-truncating variants; MYBPC3: Myosin binding protein C3; LMNA: Lamin A/C; DCM: dilated cardiomyopathy; LVEDD: left ventricular end-diastolic diameter; LVEF: left ventricular ejection fraction; NYHA: New York Heart Association Classification; SCD: sudden cardiac death under 40 years. * Patient 1 presented with a recovered cardiac arrest. Cardiac magnetic resonance imaging revealed a preserved LVEF and the presence of late gadolinium enhancement, leading to a diagnosis of non-dilated left ventricular cardiomyopathy. Patient 6 was tested with Sanger sequencing. He was diagnosed at 81 years of age with DCM, following an initial presentation with heart failure. His son had been diagnosed two years earlier with DCM (at 65 years of age) and had undergone Next-generation sequencing, with the identification of P/LP variant in titin.

EXPANDIENDO EL FENOTIPO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA PEDIÁTRICA ASOCIADA A UNA VARIANTE PATOGENICA EN EL GEN NAA15

Trujillo-quintero, Juan Pablo (1); Ruiz, Anna (1); Palacios Argueta, Jorge Roberto (1); Kaski, Juan Pablo (2)

(1)Hospital Universitari Parc Tauli; (2)UCL Centre for Paediatric Inherited and Rare Cardiovascular Disease, Great Ormond Street Hospital Centre for Inherited Cardiovascular Diseases

RESUMEN

Presentamos un caso pediátrico diagnosticado de miocardiopatía hipertrófica concéntrica. El paciente venía en seguimiento clínico por Neurología pediátrica por trastorno del neurodesarrollo, anomalías cerebrales y epilepsia. Presentó una encefalopatía hipoglicémica con pocas horas de nacer, hipoplasia del cuerpo calloso y padres consanguíneos. La valoración neuropsicológica con 6 años confirmó discapacidad intelectual leve (WNV 66).

Desde Genética Clínica por dismorfia facial, anomalía cerebral y talla baja se realizó array-CGH sin detectar alteraciones patogénicas. La ampliación genética mediante panel de NGS para trastornos del **neurodesarrollo detectó una variante patogénica de tipo frameshift en el gen NAA15**. El estudio de segregación en progenitores la determinó como variante de novo (Figura 1).

Con 8 años presenta soplo cardiaco sistólico II/IV derivándose a Cardiología pediátrica. En seguimiento con 12 años por Cardiología se detectó miocardiopatía hipertrófica concéntrica leve con obstrucción medio-cavitaria, sin síntomas cardiacos. Con 13 años y 6 meses sigue bajo seguimiento, con hipertrofia concéntrica, grosor máximo de 12mm, sin obstrucción del tracto de salida, pero con obstrucción medio-cavitaria.

El síndrome relacionado con NAA15, trastorno del neurodesarrollo, presenta espectro clínico variable y penetración completa. Hasta la fecha, se no han descrito más de 50 pacientes, la mayoría por **variantes de novo**. El fenotipo incluye dismorfia facial inespecífica, discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista y de conducta, hipotonía muscular, anomalías cerebrales, signos de trastorno del tejido conectivo, defectos septales ventriculares y arritmias cardiacas (taquicardia auricular ectópica). Solo se han descrito dos casos pediátricos de miocardiopatía hipertrófica.

Aportamos un nuevo caso de miocardiopatía precoz sugiriendo que **esta patología hace parte de esta condición asociada a NAA15**. El seguimiento prospectivo cardiológico y el análisis genotipo-fenotipo de más pacientes será fundamental para establecer estrategias de manejo y preventivas de los eventos adversos cardiovasculares.

Expandiendo el fenotipo de la Miocardiopatía hipertrófica pediátrica asociada a una variante patogénica en el gen *NAA15*.

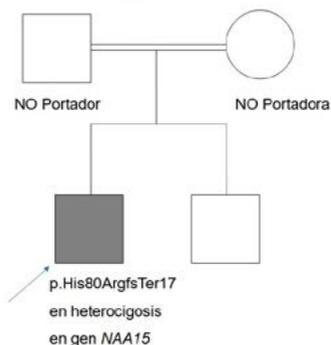


Figura 1. Arbol genealógico de la familia. El estudio de segregación familiar ha determinado que la variante en el gen *NAA15* es *de novo*. La variante ha sido clasificada como patogénica siguiendo los criterios de la *The American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)*.

23 IMPACTO DE LA PRESENCIA DE UNA MUTACIÓN SARCOMÉRICA EN EL PRONÓSTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

Matellán Alonso, Diego (1); Remior Pérez, Paloma (1); Fernández San José, Patricia (1); Novo Flores, Simón (1); Hernández Sánchez, Elena (1); Zamorano Gómez, Jose Luis (1); Cordero Pereda, David (1)

(1)Hospital Universitario Ramón y Cajal

OBJETIVO

Se seleccionaron pacientes que cumplían criterios diagnósticos de MCH a los que se había realizado un estudio genético, con el fin de evaluar el impacto de la presencia de una mutación sarcomérica en su fenotipo y evolución clínica.

MÉTODOS

Se realizó un análisis comparativo transversal de forma retrospectiva estudiando antecedentes y eventos previos (fibrilación auricular, insuficiencia cardíaca, muerte súbita, ictus) entre pacientes con estudio genético y mutaciones patogénicas o probablemente patogénicas en genes sarcoméricos y aquellos en los que no se encontró una mutación causal.

RESULTADOS

Se incluyeron 127 pacientes (64,6% hombres), con una edad media de 58,7 años. El tipo de MCH más frecuente fue la septal (78,7%). El estudio genético fue patogénico/ probablemente patogénico en 54 sujetos (42,5%), se hallaron variantes de significado incierto en 23 (18,1%) y resultó negativo en 50 (39,4%). Los pacientes con mutaciones sarcoméricas fueron más jóvenes, con mayor historia familiar de MCH y un fenotipo predominante de hipertrofia septal. Además, presentaron menor incidencia de insuficiencia cardíaca, fibrilación auricular, ingresos hospitalarios por insuficiencia cardíaca e ictus en comparación con aquellos sin mutación identificada. A pesar de su menor carga de eventos clínicos, en este grupo se observó una mayor tasa de implante de DAI (Tabla 1).

CONCLUSIONES

La presencia de mutaciones sarcoméricas se asocia con un fenotipo específico y una menor carga de eventos adversos, aunque con un mayor uso de DAI, lo que sugiere que el estudio genético puede influir en la toma de decisiones clínicas en algunos aspectos. Se requieren estudios adicionales para determinar su impacto en el manejo global de la MCH.

TABLA 1. Características de los pacientes con y sin mutación (gen sarcomérico).

Característica	Con mutación (N=56)	Sin mutación (N= 71)	Valor p
Edad	52,4 ± 17,3	63,7 ± 17,3	<0,001
Sexo (Hombre)	35 (62,5%)	47 (66,2%)	0,711
Con historia familiar de MCH o muerte súbita	43 (76,8%)	19 (26,8%)	<0,001
Tipo MCH			0,003
Septal	51 (91,1%)	49 (69%)	
Concéntrica	2 (3,6%)	4 (5,6%)	
Apical	3 (5,4%)	18 (25,4%)	
HTA	11 (19,6%)	25 (35,2%)	0,074
DM	0 (0%)	1 (1,6%)	0,482
DL	9 (16,1%)	17 (23,9%)	0,376
Hábito fumar	3 (5,4%)	2 (2,8%)	0,765
Cardiopatía isquémica	0 (0%)	2 (2,8%)	0,503
Revascularización	0 (0%)	1 (1,4%)	0,449
ICD prevención Prim.	14 (25%)	9 (12,7%)	0,104
Fibrosis	37 (66,1%)	36 (50,7%)	0,104
AP de IC	3 (5,4%)	18 (25,4%)	0,003
AP de Hosp. Por IC	1 (1,8%)	13 (18,3)	0,003
AP de FA	13 (23,2%)	28 (39,4%)	0,056
AP de HTP mod-sev	5 (8,9%)	9 (12,7%)	0,576
Ictus	2 (3,6%)	5 (7,0%)	0,464
AP de MS	0 (0%)	2 (2,8%)	0,503
Espesor VI	20 ± 6,2	18,5 ± 4,6	0,131
Gradiente TSVI	19 ± 20,3	26,3 ± 35,3	0,146
FEVI	62,4 ± 7,3	62,0 ± 11,9	0,820
Porcentaje de fibrosis	11,3 ± 12,9	6,3 ± 11,9	0,036

MCH: Miocardiopatía hipertrofica. HTA: Hipertensión arterial. DM: Diabetes mellitus. DL: Dislipemia. ICD: Desfibrilador automático implantable. AP: Antecedentes patológicos. IC: insuficiencia cardíaca. FA: Fibrilación auricular. HTP: Hipertensión pulmonar. MS: muerte súbita. V: ventrículo izquierdo. TSVI: tracto salida de ventrículo izquierdo. FEVI: Fracción de eyección del ventrículo izquierdo.

CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME DE BRUGADA REFRACTARIO A TERAPIAS CONVENCIONALES

Greco, Andrea (1); Cruzalegui Gomez, Jose (1); Martinez-barrios, Estefania (1); Cesar Diaz, Sergio (1); Brugada Tarradellas, Josep (2); Campuzano Larrea, Oscar (3); Sarquella-brugada, Georgia (1)

(1)Hospital Sant Joan de Deu Barcelona; (2)Hospital Clinic Barcelona; (3)Universitat de Girona

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Brugada (SBr) es un trastorno arritmogénico raro con riesgo de muerte súbita cardíaca (MSC). Algunos pacientes pediátricos presentan eventos cardíacos recurrentes a pesar del tratamiento óptimo.

OBJETIVO

Describir las características clínicas de los pacientes pediátricos con SBr que no responden a la terapia máxima.

MÉTODOS

Se realizó un análisis retrospectivo en 98 pacientes pediátricos (≤ 18 años) con SBr. Se identificaron aquellos con ≥ 1 evento cardíaco a pesar del tratamiento máximo (≥ 2 terapias farmacológicas o dispositivos). Se analizaron datos clínicos, demográficos y la frecuencia/tipo de eventos cardíacos.

RESULTADOS

Cinco pacientes (5%; 3 mujeres) fueron refractarios al tratamiento. La edad de aparición de síntomas fue 4 ± 5 años y el diagnóstico se estableció a los 9 ± 6 años. Todos tenían mutaciones en SCN5A. Se encontró patrón Brugada tipo 1 espontáneo en 1 paciente, inducido por fiebre en 1 y farmacológicamente en 3. En cuanto a la conducción, todos los pacientes presentaban bloqueo de rama derecha y tres tenían bloqueo auriculoventricular. Además, cinco presentaban arritmias auriculares. Tres pacientes fueron inicialmente tratados como defecto de conducción cardíaca progresiva (DCCP) e implantados con marcapasos antes de la identificación del patrón característico de SBr. Todos recibieron quinidina/hidroxiquinidina y desfibrilador automático implantable (DAI). Presentaron taquicardia/fibrilación ventricular (TV/FV) recurrente y dos recibieron descargas apropiadas del DAI. El último evento cardíaco ocurrió a los 16 ± 6 años, tras lo cual se intensificó el tratamiento. En cuatro pacientes se agregó un β -bloqueante, logrando que tres quedaran libres de eventos. Un paciente se mantuvo sin terapia después de una ablación exitosa.

CONCLUSIONES

El 5% de los pacientes pediátricos con SBr tienen eventos recurrentes a pesar del tratamiento máximo. El DCCP y las arritmias auriculares pueden ser signos iniciales de SBr y reflejar fenotipos graves. Se requieren estrategias de manejo alternativas para estos casos.

25 DIFERENTES CLASIFICACIONES, UNA MISMA VARIANTE: DES p.L398P

Peris Castelló, Franc (1); González Llopis, Francisco (1); Aparisi, M^a Jose (2); Zorio Grima, Esther (3)

(1)Hospital General Universitario de Elda; (2)Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; (3) Hospital Universitari i Politècnic La Fe

INTRODUCCIÓN

La participación del gen DES en el desarrollo de miocardiopatía arritmogénica (MCA) es limitada. La mayor serie multicéntrica ha reportado una tasa de eventos similar a los pacientes con truncamientos en filamina C o lamina A/C, predomina la afectación del VI con RTG en anillo (47%), dilatación y disfunción sistólica leve, bajos voltajes, T negativas en cara inferior, EVs y TVNS.

El estudio familiar permite evaluar criterios de la ACMG que el resultado del estudio genético no puede proporcionar.

OBJETIVO

Poner en valor el estudio cardiogenético familiar a partir de una familia con la mutación DES p.L398P.

MÉTODOS

En dos hospitales con consulta de cardiopatías familiares se evaluó de forma conjunta los pacientes de una familia cuyo probando debutó con MS recuperada y es portador heterocigoto de la mutación DES p.L398P.

Se interrogó la clasificación de esta variante en distintas bases de datos así como con herramientas de interpretación de estudios genéticos.

RESULTADOS

En el estudio familiar se identificaron 6 portadores de la variante. 66% mujeres. Edad media diagnóstico de 48,5 años. La mitad presenta fenotipo de MCA. Un 33% DAI con disfunción ventricular y realce tardío de gadolinio extenso. En distintas bases de datos la variante NM_001927.4(DES):c.1193T>C (p.Leu398Pro) se clasifica como VUS con cierta patogenicidad. Según ACGM: PM2, PP3, PP2 y PP1 pero si se identificaran 4 familiares con fenotipo y portadores recibiría un PP1_moderado y pasaría a ser VPP.

CONCLUSIONES

La variante DES p.L398P es informada según la fuente consultada con y sin valor predictivo. Esto impacta directamente en el manejo de familiares en riesgo. La expresividad del fenotipo es variable en presencia de esta mutación, desde portadores no afectados a fenotipos graves, como suceden en otras cardiopatías familiares. Ampliar el estudio familiar y colaborar con otros centros es clave en la clasificación de variantes.

Portadores (n=6)	Fenotipo+ (MCA VI)	FEV1 <55%	RTG+ (>15%)	DAI	MS/PC
<ul style="list-style-type: none"> 66% mujeres Edad diagnóstico = 48,5 años 	50% (P+2F)	33,33% (P+F)	33,33% (P+F)	33,33% (P+F)	16,67% (P)

NGS local

VUS con cierta evidencia de patogenicidad:

- Frecuencia poblacional del 0,00012% (2 hetero, no homocigotos). No detectada en 1000G.
- Posición altamente conservada.
- In silico patogénico 7: CADD, Mutation Tester, Provean, CardioBoots CM, AlphaMissense, BayesDel y Revel.
- Brodehl et al. (2019) demuestra agregados in vitro, penetrancia incompleta en familia pequeña
- hot spot: p.Asp399Tyr, p.Glu401Lys, p.Glu401Gly, p.Tyr405Ser, p.Arg406Pro, p.Leu391Arg, p.Leu391Pro, p.Leu392Pro, p.Asn393Ile, p.Val394Leu, p.Ile402Phe.

ClinVar y HGMD

VUS (2021-actualidad)

Franklin

VPP pero solo argumenta PM2, PP3 y PP2 con lo que en realidad queda en VUS

ACGM con estudio de familiares

PM2, PP3, PP2 y PP1 pero si el estudio familiar más ampliado identificara 4 familiares con fenotipo y portadores recibiría un PP1_moderado y pasaría a ser VPP

***La evidencia funcional actual es escasa y no se ha aplicado**

100 TRASPLANTES CARDÍACOS EN CANARIAS. PREVALENCIA Y DISTRIBUCIÓN DE MIOCARDIOPATIAS FAMILIARES EN NUESTRA POBLACIÓN

Peña Saavedra, Claudia (1); Marrero Morales, Raquel Lucinda (1); Cárdenes León, Aridane (1); Groba Marco, María Del Val (1); Acosta Calero, Carmen (1); Caballero Dorta, Eduardo (1)

(1)Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrin

INTRODUCCIÓN

Las miocardiopatías familiares son una causa frecuente de trasplante cardíaco. Además, los avances en genética nos han permitido identificar ciertos casos que previamente se consideraban de causa idiopática u otras causas. Nuestro objetivo fue analizar las características de los pacientes trasplantados y la incidencia de cardiopatías familiares en nuestra serie.

MATERIAL Y MÉTODOS

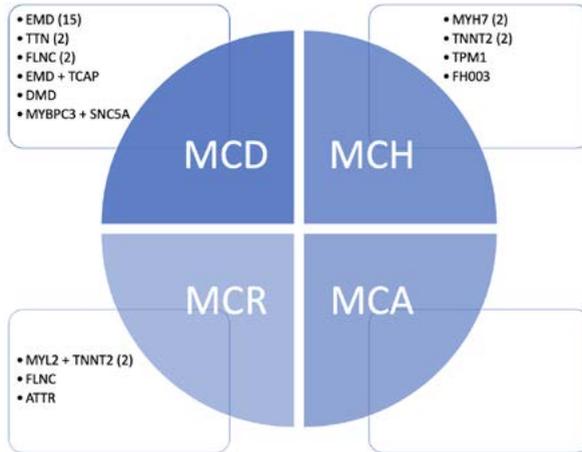
Mediante análisis retrospectivo de datos, se analizaron las características de los 100 pacientes trasplantados en nuestra comunidad desde diciembre de 2019 hasta febrero del 2025. El análisis incluyó la estratificación fenotípica de las miocardiopatías y la diferenciación de los diferentes genes implicados en los pacientes con estudio genético positivo clínicamente relevantes.

RESULTADOS

El 54% de pacientes con trasplante cardíaco en nuestra población fueron miocardiopatías familiares. De estos, la causa más frecuente fue la miocardiopatía dilatada (74%), seguido de miocardiopatía hipertrófica y restrictiva (11% en ambos casos). La rentabilidad genética global en estos pacientes fue del 72%, elevándose a un 100% en la miocardiopatía hipertrófica. Cabe destacar que un 19% de estos pacientes eran portadores de mutación patogénica en gen emerina, tratándose de una mutación fundadora en Tenerife. Asimismo, se identificó que 8 pacientes diagnosticados previamente de miocardiopatía idiopática y otras causas, era portadores de mutaciones causales.

CONCLUSIONES

En nuestra serie, las miocardiopatías familiares constituyen la etiología más frecuente de trasplante cardíaco, siendo la miocardiopatía dilatada por mutación del gen emerina causa de una quinta parte de los trasplantes cardíacos en Canarias. La rentabilidad genética es más elevada que en las series publicadas en relación a miocardiopatías, probablemente al tratarse de fenotipos más severos. Dado el avance actual de la genética, consideramos fundamental replantearse el diagnóstico de las miocardiopatías etiquetadas erróneamente como idiopáticas u otras causas (cardiotoxicidad, alcohólica, etc) en el pasado.



FENOTIPO	TOTAL	POSITIVOS	RENDIMIENTO
MCD	40	29	73%
MCH	6	6	100%
MCR	6	4	67%
MCA	1	0	0%
Miocarditis	1	0	0%
TOTAL	54	39	72%

VALOR DIAGNÓSTICO DE LA EXTRASISTOLIA VENTRICULAR CON MORFOLOGÍA DE BLOQUEO DE RAMA DERECHA INDUCIDA POR EJERCICIO EN LA IDENTIFICACIÓN DE FIBROSIS MIOCÁRDICA EN LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO IZQUIERDO

Sola-garcía, Elena (1); Bermúdez-jiménez, Francisco J. (2); Gómez-navarro, Carlos (3); Urbano-moral, José ángel (1); Macías-ruíz, Rosa (2); Jiménez-jáimez, Juan (2)

(1)Unidad de Cardiopatías Hereditarias y Enfermedades del Miocardio, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario de Jaén, Jaén, España; (2)Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España; (3)Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España

INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

El diagnóstico de miocardiopatía arritmogénica con afectación predominante del ventrículo izquierdo (MCAVI) se basa en criterios fenotípicos, genéticos e historia familiar. La detección de extrasístoles ventriculares con morfología de bloqueo de rama derecha (EV-BRD) inducidas por el ejercicio se ha propuesto como criterio menor para MCAVI, aunque no es específico de esta entidad. Nuestro objetivo fue evaluar su valor diagnóstico en la identificación de fibrosis miocárdica mediante realce tardío con gadolinio (RTG), y su asociación con eventos clínicos graves.

MÉTODOS

Se realizó un estudio transversal en tres grupos de pacientes: MCAVI (n=63), miocardiopatía dilatada no arritmogénica (MCD, n=20) y controles sanos (n=20). Se evaluaron parámetros clínicos y de ergometría, comparando la prevalencia de EV-BRD mediante pruebas estadísticas univariantes (Fisher y Wilcoxon) y aplicando modelos de regresión logística.

RESULTADOS

Las características basales se muestran en la tabla 1. La prevalencia de EV-BRD fue del 63.8% en MCAVI frente al 21.1% en MCD ($p<0.001$). Su sensibilidad y especificidad para detectar fibrosis fueron del 60.98% y 66.67% respectivamente (Figura 1). En MCAVI, la presencia de EV-BRD se asoció de forma independiente con fibrosis (OR=10.22; $p=0.0258$). Además, cada incremento unitario en la fracción de eyección del ventrículo izquierdo en resonancia incrementó los odds de fibrosis en un 12.3% (OR=1.123; $p=0.007$). Se observó una tendencia a una mayor incidencia de eventos arrítmicos en pacientes con EV-BRD, con diferencias post hoc entre subgrupos ($p=0.042$).

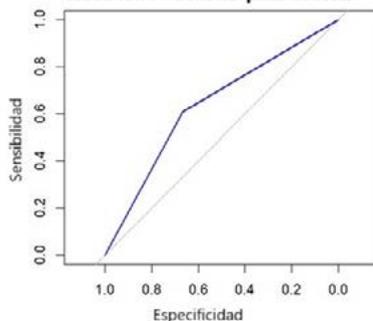
CONCLUSIONES

La presencia de EV-BRD durante la ergometría presenta un valor diagnóstico moderado para fibrosis en MCAVI con una sensibilidad del 61% y una especificidad del 67%, con una asociación significativa con mayor riesgo de fibrosis (OR=10.22) y con tendencia a un incremento en la incidencia de eventos arrítmicos. Estos hallazgos respaldan el uso de EV-BRD inducidos por el ejercicio como marcador útil para la estratificación del riesgo.

Variable	MCAVI (n=63)	MCD (n=20)	Control (n=20)	p valor
Edad en años, media (DE)	47.52 (15.10)	51.25 (14.07)	48.40 (13.68)	0.613
Sexo varón, n (%)	34 (54)	13 (65)	10 (50)	0.596
Fumador, n (%)	4 (6.3)	7 (35)	2 (10)	0.003
Hipertensión arterial, n (%)	16 (25.4)	3 (15)	6 (30)	0.513
Diabetes Mellitus, n (%)	1 (1.6)	2 (10)	1 (5)	0.227
Fibrilación auricular, n (%)	10 (15.9)	6 (30)	1 (5)	0.1
Genética positiva, n (%)	53 (84.1)	13 (65)	0	0.108
Genes, (n; %)	DSP (9; 14.3) LMNA (10; 15.9) DES (12; 19) FLNC (8; 12.7) RBM20 (5; 9.5) TMEM43 (4; 6.3) DSG2 (2; 3.2) DSC2 (1; 1.6) PKP2 (1; 1.6)	TTN (13; 65)		
Electrocardiograma				
Bajo voltaje, n (%)	28 (44.4)	5 (25)	0	0.012
Ondas T negativas, n (%)	21 (33.3)	6 (30)	0	0.013
TVNS, n (%)	11 (19.6)	3 (18.8)	0	1
Resonancia Magnética Cardíaca				
VTDVII, media (DE)	89.88 (10.02)	137.47 (71.67)		<0.001
VTSVII, media (DE)	42.23 (12.84)	95.79 (75.11)		<0.001
FEVI, media (DE)	53.16 (8.36)	37.16 (17.10)		<0.001
VTVDVI, media (DE)	79.93 (24.47)	77.17 (26.68)		0.685
VTSDVI, media (DE)	38.27 (14.28)	38.39 (18.97)		0.978
FEVD, media (DE)	52.5 (8.54)	53 (9.32)		0.830
Fibrosis (RTG), n (%)	37 (63.8)	4 (21.1)	0	0.001
Tratamiento				
Betabloqueantes, n (%)	33 (52.4)	14 (70)	0	<0.001
Ivabradina, n (%)	2 (3.2)	0	0	0.523
Antiarrítmicos, n (%)	9 (14.3)	2 (10)	0	0.196
DAI, n (%)	35 (55.6)	6 (30)	0	<0.001
TRC, n (%)	3 (4.8)	4 (20)	0	0.025
Eventos arrítmicos				
TVS, n (%)	9 (14.3)	1 (5)	0	0.125
MS abortada, n (%)	5 (7.9)	2 (10)	0	0.384
Ergometría				
EV-BRD, n (%)	36 (57.1)	4 (20)	2 (10)	<0.001
EV-BRI, n (%)	32 (50.8)	8 (40)	1 (5)	0.001
Tiempo al primer extrasístole, media (DE)	123.36 (152.80)	213.50 (311.88)	259.33 (164.28)	0.243
FC al primer extrasístole, media (DE)	98.19 (24.39)	97.20 (33.73)	107.33 (40.08)	0.840
FC predicha (%) al primer extrasístole, media (DE)	56.73 (14.79)	57.00 (15.93)	72.00 (30.35)	0.281

DAI: desfibrilador automático implantado; DE: desviación estándar; EV-BRD: extrasístole ventricular con morfología de bloqueo de rama derecha; EV-BRI: EV con morfología de bloqueo de rama izquierda; FC: frecuencia cardíaca; FEVD: fracción de eyección de ventrículo derecho; FEVI: fracción de eyección de ventrículo izquierdo; MCAVI: miocardiopatía arritmogénica con afectación predominante de ventrículo izquierdo; MCD: miocardiopatía dilatada no arritmogénica; MS: muerte súbita; RTG: realce tardío de gadolinio; TRC: terapia de resincronización cardíaca; TVNS: taquicardia ventricular no sostenida; TVS: TV sostenida; VTVDVI: volumen teleistólico de ventrículo derecho indexado; VTSDVI: volumen teleistólico de ventrículo izquierdo indexado; VTVDVI: volumen teleistólico de ventrículo izquierdo indexado; VTSDVI: volumen teleistólico de ventrículo izquierdo indexado.

Curva ROC - EV-BRD para fibrosis



**ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA:
UN CASO PEDIÁTRICO****Morcillo García, Ester (1); Fernández Sarabia, Javier (2)***(1)Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife, España.;**(2)Hospital Universitario Canarias, Tenerife, España.***RESUMEN**

La miocardiopatía hipertrófica (MCH), es la segunda forma más común de miocardiopatía en niños (0,3-0,5/100.000) y principal de muerte súbita en jóvenes atletas. El análisis genético del caso índice y cribado familiar en primer grado son esenciales, existiendo “variantes de significado incierto” que se pueden recategorizar posteriormente en patogénicas.

RESUMEN DEL CASO

Niña 10 años, sufre síncope durante la actividad física, derivándose al servicio de urgencias para valoración médica.

ECG inicial muestra una frecuencia de 64 lpm pseudopreexcitación e hipertrofia biventricular. En la ecocardiografía se observa hipertrofia de predominio septal sin gradiente en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) en condiciones basales y sin estenosis medioventricular significativa. Se inicia tratamiento médico. La resonancia magnética (RMN) confirma hipertrofia predominio septal (hasta 37,5 mm), insuficiencia mitral leve por movimiento anterior de la valva y realce tardío de gadolinio.

Se descartan vías accesorias tras un estudio electrofisiológico. El ecocardiograma de esfuerzo no muestra aumento de gradiente en TSVI pero sí caída de la presión arterial de 20 mmHG. Ante la sospecha de hipotensión secundaria a estenosis medioventricular derecha se realiza un cateterismo que confirma gradiente de 70 mmHg.

El análisis genético revela doble mutación en heterocigota en los genes TNNT2 y FHOD3. Se realiza estudio familiar encontrando que la madre y hermana menor presentan una única mutación en TNNT2, madre fenotipo positivo.

La paciente es transferida a un centro de referencia para la inserción de DAI. Tras ello, presenta varios síncope coincidentes taquicardia ventricular que degenera en fibrilación ventricular, descarga apropiada del dispositivo. Finalmente se realiza trasplante cardiaco, complicación postrasplante síndrome Vena Cava Superior.

CONCLUSIONES

La mutación en FHOD3 ha sido identificada recientemente como una causa de MCH.

Hasta el 5% de los pacientes con MCH agrupan 2 o más mutaciones, asociando una expresión más grave y temprana de enfermedad

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES TRUNCANTES EN EL GEN OBSCN EN PACIENTES CON DISFUNCIÓN CARDÍACA RELACIONADA CON LA TERAPIA DEL CÁNCER (CTRCD) POR MEDIO DE SECUENCIACIÓN MASIVA EN PARALELO

López-Trigo, Nuria (1); Blanco-Verea, Alejandro (1); Gil, Rocío (1); Sánchez-Carmona, Estrella Del Rocío (1); Martínez-Monzonis, Amparo (2); González-Juanatey, José Ramón (2); Brión, María (1)

(1)Grupo de Xenética Cardiovascular del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS); (2)Servicio de Cardiología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela

OBJETIVOS

La cardiotoxicidad, especialmente, la disfunción cardíaca relacionada con la terapia del cáncer (CTRCD) es uno de los efectos secundarios en supervivientes de cáncer [1]. El objetivo de este estudio es buscar en una cohorte de pacientes tratados con quimioterapia de alto riesgo, variantes genéticas que confieran un riesgo aumentado de cardiotoxicidad.

MÉTODOS

Un total de 145 pacientes del registro CARDIOTOX se han sometido a secuenciación de exoma completo, de los cuales 79 presentaron una cardiotoxicidad sintomática o asintomática moderada/severa y 65 presentaron ausencia de cardiotoxicidad o asintomática leve. Las variantes fueron priorizadas utilizando un panel de 1900 genes teniendo en cuenta la frecuencia de las cardiomiopatías y se clasificaron siguiendo las recomendaciones de las guías de la ACMG, la ACGS y la EMQN.

RESULTADOS

Se han detectado 4 variantes truncantes en el gen OBSCN en 79 pacientes con cardiotoxicidad sintomática o asintomática moderada/severa (5,06%) y ninguna en el grupo de controles ($p=0.127$) (Tabla 1). Estos pacientes fueron tratados con antraciclinas, siendo exclusivamente mujeres, 3 con Cáncer de mama (75%) y 1 con Linfoma de Hodgkin (25%), presentando una media de edad de 52,50 ($\pm 7,0$) años.

Tabla 1. Datos genéticos y clínicos en los 4 pacientes con variantes potencialmente causales en el gen OBSCN.

Paciente	Sexo	Edad	CTRCD	Variante	Clasificación
I	Mujer	44	Severa	OBSCN (NM_001386125.1): c.13599_14000delAG, p.Arg487fs	VUS (PM2)
II	Mujer	56	Moderada	OBSCN (NM_001386125.1): c.1731delT, p.Asp578fs	VUS (PM2)
III	Mujer	60	Severa	OBSCN (NM_001386125.1): c.12418>1G>A	VUS (PM2)
IV	Mujer	50	Severa	OBSCN (NM_001386125.1): c.23101C>T, p.Arg770I*	VUS (PM2)

CONCLUSIONES

Nuestro estudio sugiere una predisposición genética a la disfunción cardíaca relacionada con la terapia del cáncer para los pacientes portadores de variantes truncantes en el gen OBSCN, que codifica las obscurinas, proteínas estructurales sarcoméricas que incluyen regiones de unión a titina y calmodulina. Aunque se han vinculado variantes en este gen con algunas cardiomiopatías [2], su papel en la cardiotoxicidad todavía se desconoce. Futuros estudios podrán determinar con precisión los mecanismos que explican esta asociación.

REFERENCIAS

- [1] Lyon, A. R. et al., (2022). European Heart Journal-Cardiovascular Imaging, 23(10),e333-e465. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jeac106>
- [2] Grogan, A., & Kontogianni-Konstantopoulos, A. (2019). Pflügers Archiv-European Journal of Physiology, 471,735-743. <https://doi.org/10.1007/s00424-018-2191-3>

**30 IDENTIFICATION OF BIOMARKERS FOR HYPERTROPHIC
CARDIOMYOPATHY IN ASYMPTOMATIC CARRIERS OF MYBPC3
VARIANTS**

Sabater Molina, Maria (1); Munteanu, Serena (1); Rubio, Teresa (2); Carrillo, Lidia (3); Bernabé, ángel (2); Pérez-sanz, Fernando (2); Gimeno Blanes, Juan Ramón (2)

(1)Universidad de Murcia; (2)Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria; (3) Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

INTRODUCTION

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is a common inherited heart condition marked by left ventricular hypertrophy, often caused by mutations in sarcomeric protein genes. It affects about 1 in 500 individuals and is a leading cause of morbidity and mortality. Early identification of biomarkers is essential for improving diagnosis, disease monitoring, and risk stratification. This study aimed to identify plasma biomarkers associated with early-stage HCM in asymptomatic carriers of pathogenic MYBPC3 variants.

METHODS

The study involved 70 asymptomatic carriers, 70 non-carrier controls, and 36 affected carriers (with left ventricular hypertrophy ≥ 13 mm or clinical signs of HCM) from families with pathogenic MYBPC3 variants (c.2308+1G>A, p.Pro108Alafs*9, p.Arg891Alafs*160, and p.Glu258Lys). Plasma samples were analyzed using the Olink® Explore Cardiometabolic panel, which includes 384 proteins. Biomarker levels were compared across the three groups, with differential expression analysis, protein-protein interaction (PPI) network enrichment, and pathway analysis conducted.

RESULTS

Finally, 366 biomarkers were analyzed, and 12 showed significant differences between affected carriers and non-affected groups, with NT-proBNP, NPPB, and TNNI3 being the most elevated in affected individuals. Fifty-one biomarkers exhibited differences between all groups, highlighting key pathways such as extracellular matrix (ECM) remodeling, angiogenesis, and inflammation. Notably, ACAN, COL1A1, and ADGRG2 were elevated in asymptomatic carriers, suggesting their role in early molecular changes before clinical HCM onset. PPI network analysis identified COL4A1, THBS4, ITGB1, and SPP1 as new biomarkers, possibly linked to ECM integrity and fibrosis, showing a molecular transition from asymptomatic to affected status.

CONCLUSION

This study identifies ACAN, COL1A1, and ADGRG2 as early molecular markers in asymptomatic MYBPC3 carriers, which could aid in early detection and risk assessment of HCM. Additionally, COL4A1, THBS4, ITGB1, and SPP1 emerge as novel biomarkers for early-stage HCM. These findings warrant further validation in larger cohorts to determine their clinical applicability.

This study was supported by Bristol Myers Squibb

Table 1. Comparison of Biomarker Levels Between Asymptomatic Carriers and Non-Carriers in patients with Hypertrophic Cardiomyopathy

Assay	Asymptomatic Carrier (n=70)	Non carrier (n=70)	Adjusted_p-val
Sex (female)	43 (60.9)	35 (50.0)	ND
Age (years)	35.2±17.0	38.6±9.6	ND
ACAN	0,355	-0,090	0,020
COL1A1	0,354	-0,090	0,025
ADGRG2	0,172	-0,084	0,030

Data is presented as Normalized Protein Expression (NPX) values. Data are presented as n (%) or mean ± SD. ND: no differences.

31 IMPLEMENTACIÓN DEL SCREENING ECG EN ATENCIÓN PRIMARIA

Zapata Martinez, Marta (1); Olmo Conesa, Maria Carmen (2); Navarro Oliver, Ana Fatima (3); Arias Gonzalez, Maria Cruz (2); Mustafá Hervás, Fatima Carmen (2); Castro Garcia, Francisco Jose (2); Gimeno Blanes, Juan Ramon (2)

(1)CS Santa María de Gracia; (2)Hospital Virgen de la Arrixaca; (3)Subdirección General de Cuidados y Cronicidad. SMS

INTRODUCCIÓN

Las cardiopatías familiares tienen una prevalencia de 1:400 individuos. Se caracterizan por tener un componente genético, son silentes y pueden llegar a causar la muerte súbita. Actualmente, en ninguno de los Programas de Salud se realiza un ECG de forma programada y preventiva.

OBJETIVOS

Valorar la factibilidad de la implantación del screening ECG en la revisión de los 13/14 años del Programa de Atención al Niño y al Adolescente (PANA).

MATERIAL Y MÉTODOS

Se ha realizado una recogida de datos con diferentes modelos de implantación del screening. Se excluyeron a los que tuvieran un diagnóstico de cardiopatía previo. Cualquier anomalía de estos implicó una 2ª revisión por cardiología.

- Modelo 1: cuestionario salud, auscultación cardíaca y ECG (2019)
- Modelo 2: cuestionario salud reducido 5 ítems y ECG (2020-2023)
- Modelo 3: ECG (2024)

RESULTADOS

1611 adolescentes de 13/14 años tuvieron la oportunidad de realizarse un ECG cuando acudían a la 12ª revisión del PANA. En cuanto a las revisiones por cardiología, el modelo 1 precisó revisar al 21-26% de los participantes, el modelo 2 al 13-16% y el modelo 3 al 4-8%. Manteniéndose el 1-2% de diagnósticos en todos los modelos. En cuanto a las pruebas complementarias, la más significativa fue el Ecocardiograma y ECG con derivaciones especiales, quedando el resto por debajo del 1%.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Los ítems más significativos fueron haber tenido antecedentes familiares con muerte súbita cardíaca antes 50 años, cardiopatía familiar, problemas serios de corazón al nacimiento. Haber sufrido crisis convulsivas sin diagnosticar o síncope con pérdida de consciencia. El ECG tuvo mayor precisión diagnóstica que el cuestionario, reduciendo los falsos positivos. Este abordaje en atención primaria nos permite identificar al 1-2% adolescentes con cardiopatías familiares y realizar estudios en los familiares.

32 MIOCARDIOPATÍA DILATADA ISQUÉMICA VS GENÉTICA

Sanchez Vaca, Rocio (1); Camacho Jurado, Francisco Javier (1)

(1)Hospital de Puerto Real

RESUMEN:

Varón de 54 años con antecedentes familiares de hermano fallecido a los 29 años de muerte súbita y padre a los 60 años de muerte súbita. Antecedentes personales presenta HTA, DLP, Obesidad y diagnóstico en 2017 de disfunción ventricular con FEVI 46% por cardiopatía isquémica en relación a anomalía coronaria de la arteria circunfleja con nacimiento del seno coronario derecho con ostium compartido con la arteria coronaria derecha. En las pruebas de imagen ecocardiografía y RMN cardiaca se aprecia aneurisma antero e inferolateral.

Durante el seguimiento presenta deterioro de la FEVI 31% con mala tolerancia a la medicación por hipotensión. Ingresa por episodio de dolor torácico atípico, realizándose nueva coronariografía descartando lesiones coronarias y RMN que muestra Miocardiopatía dilatada ventricular izquierda isquémica con realce transmural en la zona aneurismática. Ante antecedentes familiares de muerte súbita se solicita estudio genético que muestra que el paciente es portador en heterocigosis de la variante NM_001458.4:c.3180delT, NP_001449.3:p.Asp1061Ilefs*17 en el gen FLNC. Esta variante se ha clasificado como posiblemente patogénica y asociada al desarrollo de miocardiopatía dilatada/arritmogénica de predominio izquierdo, caracterizada por arritmias ventriculares, fibrosis intramiocárdica, disfunción y dilatación ventricular izquierda con un riesgo de muerte súbita cardiaca aumentado. En el ingreso y ante ausencia de respuesta al tratamiento médico óptimo se implanta DAI en prevención primaria.

Durante el seguimiento el paciente se encuentra en clase funcional NYHA I con tendencia a la hipotensión y mejoría de la FEVI ligeramente deprimida. En la revisión del DAI se aprecia administración de varias terapias episodios de fibrilación ventricular y taquicardia ventricular.

Como conclusión en la etiopatogenia de la miocardiopatía dilatada del paciente coexisten dos enfermedades por un lado la cardiopatía isquémica originado por el origen anómalo de la arteria circunfleja y el probable origen genético al presentar la mutación descrita previamente en el texto.

INFORMACIÓN GENERAL

FECHAS

27 y 28 de marzo de 2025

LUGAR

SEDE: HOSPITAL UNIVERSITARIO CENTRAL DE ASTURIAS (Salón de Actos)
Av. Roma, s/n, 33011 Oviedo, Asturias

ORGANIZADO POR



Sección de Cardiopatías
Familiares y Genética
Cardiovascular

Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular
de la Sociedad Española de Cardiología

SECRETARÍA TÉCNICA



C/ Wenceslao Fernández Flórez 1 - 2º 15005 A Coruña - Tel. 981 902 113
www.tramasolutions.com - noaformoso@tramasolutions.com

ACREDITACIÓN



Actividad acreditada
con 8,71 créditos

Para obtener la acreditación
deben asistir a un 80% del
tiempo destinado a las sesiones
y cubrir el formulario al que
acceden en este QR



INSCRIPCIÓN

CUOTA GENERAL	450 €
RESIDENTES*	275 €
PERSONAL DE ENFERMERÍA*	275 €
SOLO STREAMING	175 €

Importes con el IVA incluido

*Para poder aplicar esta cuota será indispensable adjuntar certificado o documento acreditativo en papel oficial de la entidad/institución y firmado por el jefe de servicio/supervisor.

Se tramitarán inscripciones en la Secretaría Técnica hasta el 21 de marzo de 2025.

Con posterioridad a esa fecha, la inscripción deberá formalizarse en la secretaría de la sede, durante el congreso.

CANCELACIONES INSCRIPCIÓN

Hasta el 17/01/25	Desde el 17/01/25
Devolución del 100%	Sin devolución

ALOJAMIENTO

	Habitación DUI	Habitación doble
Gran Hotel España	99 €	111 €
Gran Hotel Regente	89 €	99 €

Precios por habitación y noche con desayuno e IVA incluidos.

CANCELACIONES ALOJAMIENTO

Hasta el 22/11/24	Hasta el 18/12/24	Hasta el 17/01/25	Desde el 17/01/25
Devolución del 50%	Devolución del 25%	Devolución del 10%	Sin devolución

En caso de ser una empresa/agencia la que tramite las solicitudes por favor acceda desde [este enlace](#).



PATROCINADORES

ORO



PLATA



BRONCE



OTROS PATROCINADORES



#cardiopatiassociales25



reunioncardiopatiassociales.com