

#cardiopatasfamiliares24



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

14-15 de marzo de 2024 ■ GRANADA

SEDE: Hotel Barceló Granada Congress



Sección de Cardiopatías
Familiares y Genética
Cardiovascular

www.reunioncardiopatasfamiliares.com

PROGRAMA



JUNTA DIRECTIVA

PRESIDENTE	Dr. Javier Limeres Freire
PRESIDENTE ELECTO	Dr. Eduardo Villacorta Argüelles
VOCALES	Dr. Francisco J. Bermúdez Jiménez Dra. Esther González López Dra. Esther Zorio Grima



PROGRAMA

JUEVES, 14 DE MARZO DE 2024

TALLER PRECONGRESO

**GENÉTICA PARA MORTALES:
HERRAMIENTAS ÚTILES, PREGUNTAS SENCILLAS,
CASOS CLÍNICOS**

Solo para asistentes inscritos en el taller

14.30 H. Preguntas sencillas, herramientas útiles, mensajes prácticos

Dr. Diego Cabrera Argaña. *Cardiólogo, Health in Code*

15.00 H. Caso clínicos

Miocardiopatía hipertrófica

Dra. Soledad García Hernández. *Cardióloga, Health in Code*

Miocardiopatía dilatada

Dra. María Valverde Gómez. *Cardióloga, Health in Code*

Canalopatías

Dra. Ivonne Cárdenas Reyes. *Cardióloga, Health in Code*

16:00 H. Examen final y clausura

16:45 H.

BIENVENIDA

Dr. D. Indalecio Sánchez-Montesinos García. *Delegado Territorial de Salud y Consumo en Granada. Junta de Andalucía.*

Dra. D^a. Rocío García Orta. *Vicesecretaria Sociedad Española de Cardiología*

Dr. D. Javier Limeres Freire. *Presidente de la Sección Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la SEC*

Dr. D. Juan Jiménez-Jaimez. *Presidente Comité Organizador Granada*

17:00 H.

MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA

Moderadores

Prof. William J McKenna. *University College London, UK*

Dr. Lorenzo Monserrat Iglesias. *Dilemma Solutions (Director médico), A Coruña*

Caso clínico 1

Dr. Esteban Martín. *Complejo Hospitalario Universitario A Coruña*

Caso clínico 2

Dr. Julián Palomino. *Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid*

Ponencia: Impacto clínico de los nuevos tratamientos para la MCH. Más allá de la OTSVI.

Dr. Iacopo Olivotto. *Meyer University Children Hospital. Florencia.*

18:00 H.

MUERTE SÚBITA Y DEPORTE

Moderadores

Dr. Joaquín Lucena. *Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Sevilla*

Dr. Eduardo Villacorta. *Complejo Asistencial Universitario de Salamanca*

Caso clínico 1

Dra. Eva Cabrera Borrego. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada*

Caso clínico 2

Dra. Rebeca Lorca. *Hospital Universitario Central de Asturias*

Ponencia: Nuevos marcadores en la estratificación de riesgo de muerte súbita en cardiopatías familiares.

Dra. Esther Zorio. *Hospital Universitario La Fe. Valencia*

19:00 H.

GUIAS DE PRACTICA CLINICA 2023 A JUICIO

Moderador

Dr. Juan Jiménez Jaimez. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada*

Ponentes

Dr. Roberto Barriales. *Complejo Hospitalario Universitario A Coruña.*

Dr. Pablo García Pavía. *Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda*

Dr. Juan Ramón Gimeno. *Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia*



VIERNES, 15 DE MARZO DE 2024

9:00 H.

REUNIÓN ADMINISTRATIVA

9:30 H.

AORTOPATÍAS

Moderadoras

Dra. Gisela Teixidó. *Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona*

Dra. Maite Tomé (Londres). *St. George's Hospital University of London, UK*

Caso clínico 1

Dr. Antonio Barros. *Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona*

Caso clínico 2

Dr. Jesús Piqueras. *Hospital General Universitario de Ciudad Real*

Ponencia: Expandiendo el fenotipo cardiovascular en la Enfermedad de Marfan.

Dra. Laura Muñio Mosquera. *Ghent University Hospital, Belgium*

Discusión (20')

10:30 H.

PEDIÁTRICA

Moderadores

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

Dr. Ferrán Rosés. *Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona*

Caso clínico 1

Dra. Francesca Perín. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada*

Caso clínico 2

Dra. Elena Montañés. *Hospital Universitario 12 Octubre, Madrid*

Ponencia: Estratificación del riesgo arrítmico en fenocopias: focus en RASopatías.

Dr. Juan Pablo Kaski. *Great Ormond Street Hospital, Londres*

11.30 H.

CAFÉ

12:30 H.

CANALOPATÍAS

Moderador/a:

Dr. Ramón Brugada. *Hospital Josep Trueta, Girona*

Dra. Carmen Muñoz Esparza. *Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia*

Caso clínico 1

Dra. M^a Ángeles Espinosa Castro. *Hospital Universitario Gregorio Marañón, Madrid*

Caso clínico 2

Dra. Rosa Macías. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.*

Ponencia: Diagnóstico y Manejo de La Fibrilación Ventricular Idiopática y Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica: Nuevas Fronteras.

Dr. Carlos Morillo. *Libin Cardiovascular Institute of Alberta, University of Calgary, Canadá*

13.30 H. **ALMUERZO/CÓCTEL**

15.30 H. **MIOCARDIOPATÍA DILATADA Y ARRITMOGÉNICA**

Moderadores

Dr. José Manuel García Pinilla. *Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga*

Dra. María Gallego. *Hospital Universitario de Salamanca*

Caso clínico 1

Dr. Fernando Domínguez. *Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda*

Caso clínico 2

Dra. María Luisa Peña. *Hospital Universitario Virgen Del Rocío. Sevilla*

Ponencia: Impacto de la genética en el tratamiento de la MCD y MCA.

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

16.30 H. **ENFERMEDADES DE DEPÓSITO**

Moderadores

Dr. Tomás Ripoll. *Hospital Universitario Son Llatzer, Palma de Mallorca*

Dr. Jose Rodríguez-Palomares. *Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona*

Caso clínico 1

Dr. Jorge Álvarez. *Hospital Universitario Son Llatzer, Palma de Mallorca*

Caso clínico 2

Dr. Carlos Gómez. *Hospital Torrecárdenas. Almería*

Ponencia: Nuevas terapias para las enfermedades de depósito.

Dra. Esther González. *Hospital Universitario Puerta de Hierro. Majadahonda*

17:30 H. **CONCURSO**

Dr. Javier Limeres. *Hospital Universitario Vall d'Hebrón, Barcelona*

Dr. Francisco Bermúdez. *Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada*

18:00 H. **CIERRE**

COMUNICACIONES PÓSTER

01 MIOCARDIOPATÍA PERIPARTO: CUANDO LA GENÉTICA PUEDE ESCLARECER EL CAMINO

López Tejada, Miguel ; Robles Mezcuca, Ainhoa ; Contreras Muñoz, Alberto;
Peláez Berdún, Cristian; Franco Hita, Rafael; García Pinilla, José Manuel

Hospital Universitario Virgen de la Victoria

RESUMEN

Presentamos el caso de dos hermanas que comparten una variante de significado inicialmente incierto en el gen PSEN2, desarrollando ambas disfunción ventricular izquierda en el posparto.

MÉTODO

El caso índice se trata de una mujer de 32 años que ingresa por insuficiencia cardíaca de novo y miocardiopatía dilatada a estudio. Niega antecedentes familiares de interés, y como antecedente personal destaca un parto eutótico hace 40 días y ser diabética tipo 1. Se descartan lesiones en arterias coronarias y se objetiva mediante ecocardiografía un ventrículo izquierdo dilatado con hipoquinesia generalizada y asincronía septal que condicionan una FEVI severamente deprimida. Se confirman estos hallazgos mediante RMN cardíaca, con ausencia de realce tardío. Se realiza estudio genético donde se objetiva la variante NP_000438:2: p.Pro202Leu NM_000447:2:c.605C>T NC_000001.10:g.227076568c

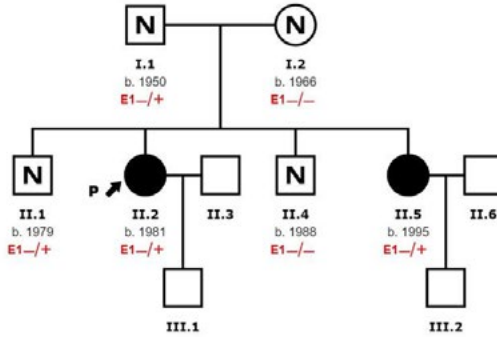
RESULTADOS

Ante estos resultados, se realiza estudio familiar y se identifica la misma variante genética en una hermana de la paciente. Se trata de una mujer de 28 años sin antecedentes personales de interés que se encuentra asintomática y sin alteraciones ecocardiográficas durante el seguimiento. Sin embargo, varios años después queda embarazada, desarrollando disfunción ventricular izquierda asintomática (FEVI 33%) dos semanas después de su primer parto.

Las presenilinas (PSEN1 y PSEN2) son proteínas fundamentales para el procesamiento proteolítico y la homeostasis del calcio. Aunque se ha asociado ampliamente a enfermedad de Alzheimer por acumulación de B-amiloide, también se han descrito casos relacionados con miocardiopatía dilatada y periparto.

CONCLUSIONES

Nuestro caso ilustra cómo un diagnóstico precoz, gracias al uso de pruebas genéticas y estudio de familiares, ayudó a prevenir el desarrollo de una peor evolución de la enfermedad y modificar el pronóstico de la hermana del caso índice. Son necesarios estudios adicionales que exploren las vías de miocardiopatías relacionadas con presenilinas para un mejor conocimiento de su patogénesis.



 Dilated cardiomyopathy
Clinically affected

E1 PSEN2 (g.227076568C>T, c.605C>T, p.Pro202Leu)

"+/+" = Homozygous, "-/+" = Heterozygous, "+/" = Hemizygos, "-/-" = Not found, "-/" = Not found

 Dilated cardiomyopathy
Not affected

02 RENDIMIENTO DEL ESTUDIO GENÉTICO EN NUESTRA CONSULTA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Servando Carrillo, Guillermo ; Díaz Gómez, Álvaro ; Hernando González, Rubén; Margalejo Franco, Álvaro; García Díaz, Beatriz; Pérez Rivera, José ángel; Merino Merino, Ana María

Hospital Universitario de Burgos

OBJETIVOS

Las cardiopatías familiares (CF) son un grupo de enfermedades cardiovasculares (miocardiopatías, canalopatías, algunas enfermedades aórticas y otros síndromes) que comparten una serie de características comunes: tienen una base genética, una presentación familiar, un curso clínico heterogéneo y todas pueden relacionarse con la muerte súbita, siendo entidades frecuentes que afectan a 1 de cada 400 personas de la población general. El presente trabajo tiene como objetivo conocer el rendimiento del estudio genético en los primeros pacientes valorados en la consulta de CF, que recientemente se ha puesto en marcha en nuestro hospital.

MÉTODO

Realizamos un estudio observacional transversal de los pacientes y familiares seguidos en la consulta de CF de nuestro hospital desde su inicio en septiembre del 2021 hasta enero del 2023. Se analizó el número de test genéticos realizados y el resultado de los mismos.

RESULTADOS

Se incluyeron 166 pacientes, de los cuales 77 fueron casos índices y 89 estudios familiares. En el grupo de casos índices se dispone de 42 resultados (53.85%), los cuales se detallan en la tabla 1.

De los estudios familiares, se dispone de 28 resultados (31.46%), los cuales se detallan en la tabla 1.

CONCLUSIONES

El rendimiento de los test genéticos en pacientes con CF varía en función de la cardiopatía. En nuestra muestra de pacientes, obtuvimos resultados similares a los descritos en la literatura. El mayor rendimiento lo obtuvimos en la miocardiopatía hipertrófica y la miocardiopatía dilatada, con un 63.16% y un 53.85% de positivos respectivamente. Además, el test genético permitió detectar un elevado porcentaje de familiares en riesgo. Este estudio destaca la importancia de realizar estudio genético en los pacientes y familiares según las recomendaciones actuales.

	Cardiopatía	Pacientes valorados	Estudios genéticos con resultado	Positivo (variante patogénica o probable patogénica)	Negativo	Variante de significado incierto
Diagnóstico definitivo	MCH	40	19 (47,5%)	12 (63,16%)	5 (26,32%)	2 (10,53%)
	MCD	25	13 (52%)	7 (53,85%)	3 (23,08%)	3 (23,08%)
	MCA	6	6 (100%)	1 (16,67%)	3 (50%)	2 (33,33%)
	MCNC	2	1 (50%)	0 (0%)	1 (100%)	0 (0%)
	Brugada	4	2 (50%)	0 (0%)	2 (100%)	0 (0%)
	QT largo	1	1 (100%)	0 (0%)	1 (100%)	0 (0%)
	<i>Total</i>	78	42 (53,85%)	20 (47,62%)	15 (35,71%)	7 (16,67%)
Estudio familiar	Miocardiopatías	85	26 (30,59%)	13 (50%)	13 (50%)	
	Canalopatías	4	2 (50%)	1 (50%)	1 (50%)	
	<i>Total</i>	89	28 (31,46%)	14 (50%)	14 (50%)	

Tabla 1: Resultados de los estudios genéticos.

* MCH (miocardiopatía hipertrófica); MCD (miocardiopatía dilatada); MCA (miocardiopatía aritmogénica); MCNC (miocardiopatía no dilatada)

03 **MONITORIZACIÓN ECG EXTENDIDA EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA: REGISTRO TEMPO-HCM**

Caro Codón, Juan (1); Vélez Salas, Andrea (2); Basurte, Mayte (3); Climent, Vicente (4); Salvador, óscar (5); Moreno, Raúl (1); Merino Llorens, José Luis (1)

(1) Hospital Universitario La Paz; (2) Hospital Universitario Infanta Sofía;
(3) Hospital Universitario de Navarra; (4) Hospital General de Alicante;
(5) Hospital Universitario de Torrejón

OBJETIVOS

Las guías clínicas recomiendan la realización de Holter ECG de 24-48 horas para la estratificación de riesgo de muerte súbita y la detección de fibrilación auricular (FA) en pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH). No obstante, la monitorización electrocardiográfica prolongada ha demostrado una mayor sensibilidad para la detección de arritmias en otros contextos clínicos, lo que podría tener relevancia en esta entidad. El objetivo del estudio fue valorar la utilidad de la monitorización durante 30 días en una cohorte de pacientes de riesgo bajo o intermedio.

MÉTODOS

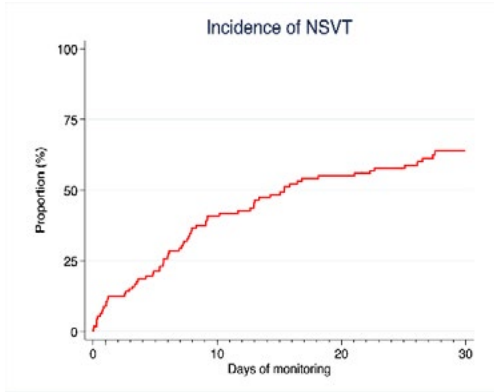
Registro prospectivo en cinco hospitales con 113 pacientes de riesgo bajo o intermedio [mediana riesgo 1.89 (1.36-2.60) según la calculadora HCM-SCD], con monitorización ECG durante 30 días utilizando un dispositivo específico. Se comparó la detección de arritmias clínicamente relevantes (TVNS, FA, flutter auricular) durante todo el periodo de estudio con los hallazgos identificados durante las primeras 24 horas.

RESULTADOS

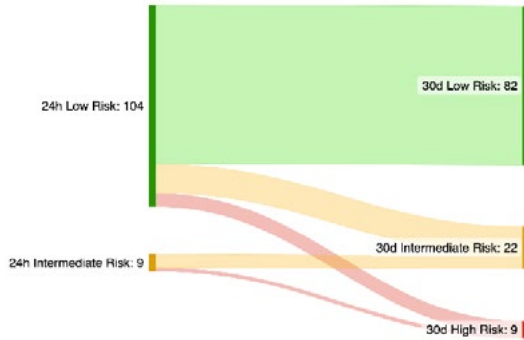
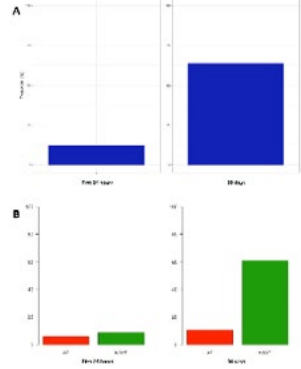
La monitorización extendida identificó arritmias relevantes en el 63.7% de los pacientes, comparado con el 12.4% durante las primeras 24 horas ($p < 0.001$). Esta diferencia vino motivada principalmente por la incidencia de TVNS (61.1% vs. 8.9%, $p < 0.001$). Se identificaron episodios de FA en el 10.6% de los pacientes tras 30 días, frente a un 6.2% durante las primeras 24 horas ($p = 0.066$). La monitorización prolongada motivó una reclasificación del 21.2% de los enfermos a una categoría de mayor riesgo utilizando la calculadora HCM-SCD.

CONCLUSIONES

La monitorización prolongada del ECG puede incrementar significativamente la detección de arritmias clínicamente relevantes en pacientes con MCH. Esta técnica permitió identificar TVNS en la mayoría de los pacientes de una cohorte predominantemente de bajo riesgo según la calculadora HCM-SCD. Sería recomendable analizar cómo se modifica la especificidad de la calculadora con la monitorización prolongada y las posibilidades de ésta de cara al cribado de FA.



Duration of ECG monitoring and prevalence of clinically relevant arrhythmias



04 IMPORTANCIA DE UNA CONSULTA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Díaz Gómez, Álvaro; Servando Carrillo, Guillermo; Aguilar Iglesias, Lara; Margalejo Franco, Álvaro; Palomero Camacho, Enrique Pablo; Pérez Rivera, José Ángel; Merino Merino, Ana María

Hospital Universitario de Burgos

OBJETIVOS

Tras la puesta en marcha de una consulta específica de cardiopatías familiares (CF) en nuestro centro, nos hemos propuesto conocer la casuística de pacientes derivados a la misma.

MÉTODO

Se ha realizado un estudio observacional transversal con la población valorada en nuestra consulta de CF desde su inicio en septiembre de 2021 hasta enero de 2023. Se ha valorado si se trata de un caso índice o un familiar. Se analizaron las características demográficas edad y sexo, además de si se estableció un diagnóstico definitivo de CF.

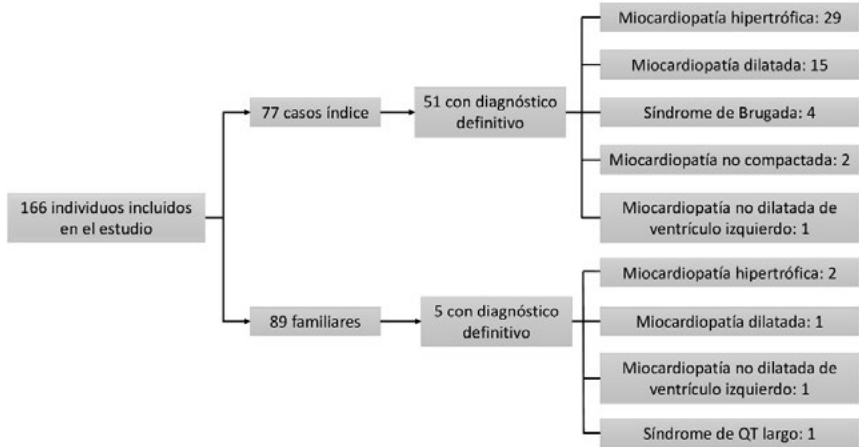
RESULTADOS

Se estudiaron 166 individuos pertenecientes a 73 familias diferentes. De ellos, 77 fueron casos índices y 89 fueron familiares. Entre los pacientes analizados, en 51 de ellos (66,23%) se alcanzó un diagnóstico definitivo, siendo el 73,6% varones, con una edad media de 59 años. La cardiopatía más frecuente fue la miocardiopatía hipertrófica (54,2%), seguida de la miocardiopatía dilatada (26,4%).

En lo respectivo a los estudios familiares, el 41,3% fueron varones, siendo la edad media de 44 años. Entre ellos, 85 estudios se realizaron por miocardiopatía, llegando a un diagnóstico en 4 sujetos (2 miocardiopatías hipertróficas, 1 miocardiopatía dilatada y 1 miocardiopatía no dilatada de ventrículo izquierdo). En los 4 casos restantes se valoró la presencia de canalopatía, resultando diagnóstico en 1 de ellos (síndrome de QT largo). Figura 1.

CONCLUSIONES

En nuestra muestra se llegó al diagnóstico definitivo en más de la mitad de los casos. Esto destaca la importancia de la creación de unidades específicas para realizar un estudio sistemático y un manejo individualizado de estos pacientes. En cuanto al estudio familiar, se ha detectado una baja proporción de afectados hasta la fecha, explicado principalmente por encontrarse pendientes de pruebas diagnósticas y, en otros casos, por presentar estudio genético positivo sin haber desarrollado fenotipo.



05 MIOCARDIOPATÍA Y ESTUDIO GENÉTICO NEGATIVO

Llamas Gómez, Helena; Paneque Sánchez-Toscano, Inmaculada;
López Haldón, José Eduardo; Peña Peña, María Luisa

Hospital Universitario Virgen del Rocío

OBJETIVOS

Presentación de un caso con el que pretendemos reflexionar sobre los métodos y resultados de los estudios genéticos y las implicaciones que tienen en la práctica clínica.

MÉTODOS

Mujer de 24 años valorada en 2013. Diagnosticada a los 18 meses con miocardiopatía hipertrófica (MCH) severa (31 mm) no obstructiva, hipertrofia de ventrículo derecho, disfunción diastólica, FEVI normal y rasgos dismórficos (polidactilia, epilepsia, fusiones vertebrales).

Sin antecedentes familiares de cardiopatía o muerte súbita. Padres primos hermanos. Hermana con sindactilia y epilepsia. Todos estudiados sin cardiopatía.

Estudio genético en 2014 con 56 genes negativo. RMc con patrón de realce no isquémico parcheado, localizado septal inferior medio-apical. Sin arritmias. Disnea a grandes esfuerzos.

Embarazo natural en 2018. Ingreso tras parto por IC descompensada. FEVI 40%. Hija con hipertrabeculación apical. Se realiza exoma clínico en trío, que también es negativo.

RESULTADOS

En 2023 se realiza genoma (estudio IMPaCT-Genómica) que identifica la variante c.3292G>T (p.Glu1098Ter) en ALPK3 en homocigosis, clasificada como patogénica en ClinVar aunque sin datos fenotípicos. Variantes truncantes en ALPK3 se asocian con MCH pediátrica y recesiva a veces con anomalías esqueléticas y craneofaciales. Además, podrían explicar el 1-2% de MCH autosómica dominante aunque con penetrancia incompleta.

Se comprueba que el gen ALPK3 no se había incluido en el exoma previo al tratarse de un estudio dirigido a los genes que en ese momento eran candidatos. Los padres son portadores heterocigotos de la variante y la hermana está pendiente de nueva evaluación.

CONCLUSIONES

Bajo el término “estudio genético” se engloban diferentes métodos de secuenciación e interpretaciones. La negatividad de paneles por NGS o incluso del exoma clínico no descarta la presencia de un síndrome de herencia mendeliana. Es necesario reevaluar periódicamente los resultados y ante alta sospecha clínica, la realización del genoma está justificada.

06

EVOLUCIÓN NATURAL DE LA AMILOIDOSIS CARDÍACA: DESDE LA APARICIÓN DE RED FLAGS HASTA LA APARICIÓN DE EVENTOS PASANDO POR EL DIAGNÓSTICO, RESULTADOS EN UNA COHORTE

Blanco López, Emilio; Piqueras Flores, Jesús; Martínez Del Río, Jorge; Negreira Caamaño, Martín; Sánchez Pérez, Ignacio

Hospital General Universitario de Ciudad Real

OBJETIVOS

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

MÉTODOS

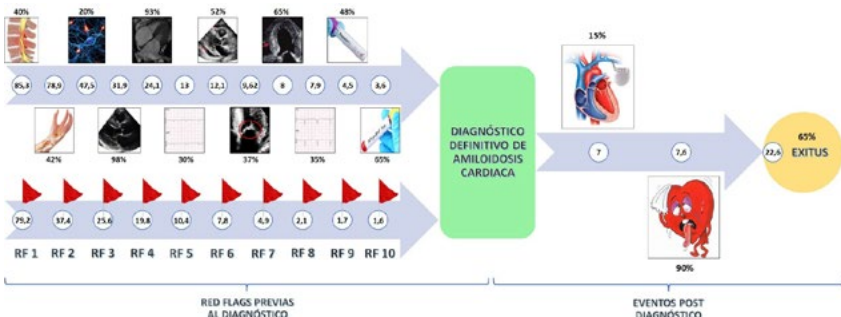
Estudio unicéntrico, observacional y retrospectivo a partir de una cohorte de 60 pacientes con diagnóstico definitivo de AC de acuerdo a los criterios vigentes. Se realizó recogida de variables y búsqueda en historia clínica revisando la aparición de cada una de las RF y eventos. Mediana de seguimiento de 19 meses.

RESULTADOS

Se incluyen 60 pacientes (80% varones). El 80% de los casos fueron ATTR wild-type, 6,7% ATTR variante y 13,3% AL. El 88,3% de los pacientes eran hipertensos, 38,3% diabéticos, 75% tenían FA y 45% presentaban insuficiencia renal. Respecto a las RF, las más frecuentes fueron las de imagen (hipertrofia ventricular y dilatación auricular: 98,3 y 93,3% respectivamente), seguidas de biomarcadores (elevación de troponina en el 48,3% y BNP desproporcionado en el 65%) y las tegumentarias (síndrome túnel carpiano y estenosis de canal en el 41,7 y 40% respectivamente). En la cronología, la primera RF fue la estenosis de canal, con un tiempo medio de aparición de 85,3 meses pre-diagnóstico. Independientemente del tipo de RF, el tiempo medio de aparición de la 1ª RF fue de 79,2 meses previo al diagnóstico definitivo, acumulándose hasta 10 RF antes del mismo. Durante el seguimiento post diagnóstico el 15% requirió implante de marcapasos, 90% desarrolló insuficiencia cardiaca y 65% fallecieron tras una media de 22,6 meses (Figura).

CONCLUSIONES

La presencia de RF en esta cohorte de pacientes con AC es muy frecuente, apareciendo precozmente respecto al diagnóstico (hasta más de 7 años). 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.



07 **DIFERENCIAS SEGÚN LA GENÉTICA, EN UNA POBLACIÓN CON TRASTORNOS DEL RITMO EN EDAD PRECOZ DERIVADOS A LA UNIDAD DE FAMILIARES**

Girela Pérez, Beatriz (1); Soto Rojas, José Gregorio (1); Gómez Carranza, Alejandro (2); Gómez Navarro, Carlos (1)

(1) Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería; (2) Hospital de Poniente, Almería

OBJETIVO

El objetivo de nuestro estudio es analizar los pacientes jóvenes que presentaban trastornos de la conducción (FA o BAV (BAV1º avanzado hasta BAVc) a edad temprana (<55 años), ver la implicación del estudio genético y comparar ambos subgrupos.

MÉTODO

Estudio observacional retrospectivo de una serie de 30 pacientes derivados a la consulta de Familiares. Se realizó un análisis por subgrupos (genética positiva VS negativa) y se compararon las características clínicas y antecedentes, las alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas.

RESULTADOS

Entre enero 2020 y diciembre 2023, estudiamos 30 pacientes. La edad media fue de 45a, 63% varones. En un análisis por subgrupos, dividimos los pacientes con genética positiva (60%) y negativa (40%). Observamos que la edad media de la 1ª visita era ligeramente superior en genética negativa (51a VS 42a), con un QRS medio de 108mseg VS 118 mseg, respectivamente. La FEVI media fue similar (63%). Como trastorno de la conducción fue más prevalente la FA en genética positiva (50%) y el BAV (58,3%) en el otro grupo. La mutación más encontrada fue LMNA, seguida de PRKAG2. Los antecedentes familiares (AF) fueron similares en ambos (75%). Los FRCV fueron más prevalentes en aquellos con genética negativa, encontrando dentro de este grupo asociación significativa entre BAV e HTA ($p=0,048$), asociándose en estos casos ($p=0,001$) la HTA con el resto de FRCV (obesidad, dislipemia y DM). La alteración electrocardiográfica más frecuente en ambos fue el BRDHH, encontrándose asociación significativa ($p=0,020$) entre este y genética positiva. El SIV fue 15mm en 34% de los pacientes con genes +, sin encontrar asociación. Dentro de los pacientes con genética demostrada, la subdivisión por trastorno del ritmo demostró un QRS mayor en los pacientes con BAV (126 mseg VS 118mseg) y una asociación significativa ($P=0,021$) entre FA y valvulopatía >moderada.

CONCLUSIONES

A pesar de que nuestro estudio sugiere que la presencia de AF es similar en ambos grupos, pone de manifiesto la gran utilidad del estudio genético para llevar a cabo el diagnóstico etiológico en un gran porcentaje. Así mismo, apreciamos mayor prevalencia y asociación de los FRCV con los pacientes con genética negativa, siendo un grupo de pacientes ligeramente mayor y con mayor comorbilidad de base.

08

CARACTERÍSTICAS DE LOS PACIENTES DERIVADOS A LA UNIDAD DE FAMILIARES POR TRASTORNOS DEL RITMO MENORES DE 55 AÑOS

Girela Pérez, Beatriz (1); Soto Rojas, José Gregorio (1); Gómez Carranza, Alejandro (2); Gómez Navarro, Carlos (1)

(1) Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería; (2) Hospital de Poniente, Almería

OBJETIVO

Los trastornos del ritmo son infrecuentes cuanto menor es la edad de presentación y deberían ser una señal de alarma de una posible enfermedad familiar, sobre todo cuanto más antecedentes familiares existan. Analizamos las características de los pacientes derivados a la consulta de cardiopatías familiares con diagnóstico de trastorno de la conducción de debut < 55 años (incluimos FA o BAV (desde BAV 1º avanzado hasta BAVc).

MÉTODO

Estudio observacional retrospectivo de una serie de 30 pacientes derivados a la consulta de Familiares. Se analizaron las características clínicas de los pacientes, los FRCV, los antecedentes familiares, el resultado genético y el tipo de mutación, así como las alteraciones electrocardiográficas y ecocardiográficas.

RESULTADOS

Entre enero 2020 y diciembre 2023, se estudiaron un total de 30 pacientes. La edad media fue de 45 años, con un 63% de varones. El 43% tuvo como diagnóstico de debut FA, 57% BAV y un 10% ambos. De ellos, el 47% presentaba AF de trastornos de la conducción, el 40% de miocardiopatías y el 36% de muerte súbita cardiaca. Se les solicitó estudio genético al 90%, de los cuales el 59% resultaron positivos, encontrándose mutación patológica en un 47%, siendo el resto probablemente patológica o de significado incierto. La mutación más encontrada fue LMNA, seguida de PRKAG2. De entre los FRCV, el más prevalente fue la dislipemia (30%). Con respecto al electrocardiograma, la anchura media del QRS fue de 115mseg, el BRD fue más prevalente (25%), presentando alteraciones de la repolarización el 39%, siendo el hallazgo más frecuente la repolarización precoz. Tan sólo el 11% cumplía criterios de HVI y únicamente un 5% presentaba un SIV > 15mm medido ecocardiográficamente. Se implantaron dispositivos en un 47% de los casos, siendo el más frecuente el Marcapasos, seguido de la asociación con DAI.

CONCLUSIONES

En una población seleccionada con alta tasa de AF, la prevalencia de mutaciones genéticas positivas es elevada. Se pone de manifiesto la necesidad de indagar en el diagnóstico genético, sobre todo en pacientes jóvenes con AF floridos de trastorno del ritmo poco esperables para su edad.

09 **CLINICAL MANAGEMENT AND HEALTHCARE RESOURCE UTILIZATION OF PATIENTS WITH OBSTRUCTIVE HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY IN SPAIN: A REAL-WORLD STUDY**

Barrales Villa, Roberto (1); Hernández, Ignacio (2); Rebollo, Elena (2); Salazar Mendiguchía, Joel (3); Escobar López, Luis (4); Vilanova, David (4); Gimeno Blanes, Juan Ramón (5)

(1)Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña; (2)Atrys Health, Madrid; (3)Bristol Myers Squibb, Princeton, New Jersey, Estados Unidos; (4)Bristol Myers Squibb, Madrid; (5)Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia

OBJECTIVES

Obstructive hypertrophic cardiomyopathy (obstructive-HCM), a myocardial condition associated with symptoms ranging from dyspnea to heart failure and sudden death, constitutes ~70% of HCM cases. Comprehensive data on obstructive-HCM management in Spain are limited; this study aimed to address this gap.

METHODS

This retrospective observational study, based on electronic medical records utilized the BIG-PAC database, enrolled adult patients from Jan-1-2014 to Oct-31-2022 at the time of HCM diagnosis. The analysis included disease prevalence, diagnosis/clinical characteristics, patient management, transitions between NYHA classes, healthcare resource utilization (HCRU) and costs.

RESULTS

752 patients with obstructive-HCM were included, mean age, 63 years; male 57.6%; NYHA class I-IV at diagnosis was 12%, 47.9%, 31.5% and 8.6%, respectively. Mean follow-up was 1205.6 days. The prevalence of HCM was 28 per 10,000 individuals, and for obstructive-HCM, it was 7 per 10,000 individuals. For patients with NYHA class I and IV, there was an increase in mean baseline age (from 51.9 in class I to 72.6 years in class IV) and in comorbidity burden (Charlson Index from 2 in class I to 3.1 in class IV). Patients received a mean (standard deviation) of 2.4 (1.5) treatments, primarily beta blockers (Table). Only patients with NYHA III and IV at diagnosis underwent septal reduction therapies during follow-up (13.0% and 47.6%, respectively). Symptom severity as per NYHA class at diagnosis was accompanied by increased rates of hospitalizations, cardiovascular events, mortality, and elevated HCRU and costs. Mean (95% confidence interval) annualized healthcare costs ranged from €4,430.30 (95%CI €3,690.70-5,170.00) in class I to €24,556.80 (95%CI, €22,795.70-€26,317.90) for class IV.

CONCLUSIONS

This study demonstrates that patients with obstructive-HCM face an increased burden of cardiovascular events, hospitalizations, mortality, and HCRU and costs, which parallel the progression of symptoms by NYHA functional class. Reducing symptom burden could significantly impact clinical outcomes and decrease associated HCRU.

Table. Main study variables by patient NYHA functional class at baseline/diagnosis

Study cohorts	NYHA - I	NYHA - II	NYHA - III	NYHA - IV	Total
Number of patients (n, %)	90 (12,0)	360 (47,9)	237 (31,5)	65 (8,6)	752 (100)
Demographic characteristics (at baseline/diagnosis)					
Age, mean (SD)	51,9 (16,6)	59,7 (13,4)	69,6 (13,5)	72,6 (13,3)	63 (15,2)
Sex (male)	49 (54,4)	212 (58,9)	135 (57,0)	37 (56,9)	433 (57,6)
General comorbidities					
Charlson index, mean (SD)	2 (1,2)	2,3 (1,3)	2,9 (1,6)	3,1 (1,2)	2,5 (1,4)
Background therapy (n, %)					
Disopyramide	0 (0)	17 (4,7)	69 (29,1)	21 (32,3)	2,4 (1,5)
Beta-blocker	56 (62,2)	236 (65,6)	159 (67,1)	47 (72,3)	498 (66,2)
Non-dihydropyridine calcium channel blockers	23 (25,6)	134 (37,2)	99 (41,8)	29 (44,6)	285 (37,9)
Dihydropyridine calcium channel blockers	3 (3,3)	13 (3,6)	7 (3)	3 (4,6)	26 (3,5)
Sodium channel blockers	0 (0)	17 (4,7)	6 (2,5)	2 (3,1)	25 (3,3)
Septal reduction therapies during follow up (n, %)					
Percutaneous septal myocardial ablation	0 (0)	0 (0)	23 (9,7)	17 (26,2)	40 (5,3)
Septal myectomy (with/without mitral valve replacement)	0 (0)	0 (0)	8 (3,4)	14 (21,5)	22 (2,9)
Total (procedures)	0 (0)	0 (0)	31 (13,0)	31 (47,6)	62 (0,08)
Cardiovascular events during follow up					
Cardiovascular events (n, %)	14 (15,6)	97 (26,9)	92 (38,8)	37 (56,9)	240 (31,9)
Heart failure	8 (8,9)	42 (11,7)	42 (17,7)	14 (21,5)	106 (14,1)
Ischemic cardiac events	4 (4,4)	28 (7,8)	26 (11,0)	8 (12,3)	66 (8,8)
All-cause mortality/deaths	4 (4,4)	18 (5,0)	24 (10,1)	8 (12,3)	54 (7,2)
Healthcare resources (hospital admissions) during follow up					
Hospitalized patients (n, %)	15 (16,7)	97 (26,9)	122 (51,5)	62 (95,4)	296 (39,4)
Number of hospitalizations (mean, SD)	0,2 (0,5)	0,3 (0,5)	0,7 (0,8)	1,3 (0,5)	0,5 (0,7)
Adjusted Healthcare costs* (mean)					
Healthcare costs	4,430.3	5,536.7	10,066.6	24,556.8	8,580.0
95% CI	3,690.7–5,170.0	5,172.4–5,902.0	9,433.3–10,699.9	22,795.7–26,317.9	7,872.3–9,287.7
*Includes hospital visits, hospitalizations, emergency room visits, days per hospitalizations, interventions, tests and drugs. ANCOVA model. Contrasts are based on pairwise comparisons between estimated marginal means. Adjusted by age, gender and Charlson index. Conducted with a sampling simulation, results are based on 1000 simulation samples (Bootstrap) Values expressed as (n, %) or mean (SD [standard deviation]); CI, confidence interval; NYHA, New York Heart Association classification					

10 LAS MIOCARDIOPATÍAS FAMILIARES COMO FACTOR DE RIESGO DE DISFUNCIÓN VENTRICULAR SECUNDARIA AL TRATAMIENTO ANTITUMORAL

Blanco Vereza, Alejandro (1); López Trigo, Nuria (1); Ramos Luis, Eva (1); Martínez Campelo, Laura (1); Fernández López, Teresa (2); González Juanatey, José Ramón (3); Brion, María (4)

(1)Grupo de Xenética Cardiovascular del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS); (2)Servicio de Cardiología del Hospital Universitario La Paz, Madrid; (3)Servicio de Cardiología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela (A Coruña). CIBER Cardiovascular; (4) Grupo de Xenética Cardiovascular del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS) y Servicio de Cardiología del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela

OBJETIVOS

A pesar del éxito obtenido en el tratamiento del cáncer, los efectos secundarios cardiopatóxicos de la quimioterapia siguen siendo una causa importante de morbilidad y mortalidad en los supervivientes de cáncer.

La mayor parte de los estudios genéticos previos se centran en la disfunción ventricular secundaria al tratamiento antitumoral de pacientes con cáncer de mama. El objetivo de este trabajo fue determinar la presencia de variantes raras patogénicas en genes de miocardiopatías familiares en una serie de pacientes oncológicos, excluido el cáncer de mama, que tras tratamiento antitumoral desarrollaron cardiotoxicidad.

MÉTODOS

Partiendo de 250 pacientes oncológicos (no cáncer de mama) del registro CARDIO-TOX-genética, seleccionamos 48 pacientes con disfunción ventricular severa o moderada secundaria al tratamiento antitumoral. Se llevó a cabo la secuenciación del exoma completo y las variantes fueron priorizadas y clasificadas de acuerdo con las recomendaciones internacionales de la American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG).

RESULTADOS

El análisis preliminar mostró variantes en genes de miocardiopatías familiares en 9 individuos, de los cuales 8 de ellos mostraron una disfunción ventricular severa y 1 de ellos moderada.

El análisis por sexo mostró que el sexo masculino representa un 47% de los pacientes de la cohorte (118/250), sin embargo, su representación aumenta entre los pacientes con cardiotoxicidad severa a moderada, llegando a un 60.4% (29/48) y aumenta aún más entre los pacientes con cardiotoxicidad y genética positiva para miocardiopatías, llegando a un 88.9% (8/9).

CONCLUSIONES

El sexo masculino tiene un mayor riesgo de desarrollar disfunción ventricular severa que puede estar influenciada por un componente genético de riesgo de miocardiopatía no diagnosticada.

El estudio genético de miocardiopatías en pacientes varones puede ayudar a detectar de forma precoz portadores de variantes genéticas con penetrancia incompleta, en los cuales el tratamiento quimioterápico puede desencadenar la presencia de cardiotoxicidad.

11 EXPERIENCIA EN LA REALIZACION DE ECOCARDIOGRAMA ESTRES EJERCICIO EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA DE UN HOSPITAL COMARCAL

Cortez Quiroga, Gustavo Aníbal; Duran Torralba, Maria Carmen; Rus Mansilla, Carmen; Castillo, Marianella

Hospital Alto Guadalquivir

OBJETIVO

El ecocardiograma estrés ejercicio (EEE) es una prueba fundamental en el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la miocardiopatía hipertrófica (MCH), pero son pocos los hospitales comarcales que la realizan.

MÉTODO

Entre noviembre 2014 y diciembre 2023 se realizaron 96 test de esfuerzo en 71 pacientes (pts) con miocardiopatía hipertrófica (MCH), 81% EEE y 19% ergometrías. A 16 pts se le realizaron pruebas seriadas.

RESULTADOS

Nuestra población (Tabla 1) fueron en su mayoría hombres (69%) de mediana edad ($52 \pm 12,5$ años), con un espesor miocárdico de $16,8 \pm 3,7$ mm, una FEVI en reposo $61,3 \pm 6,2\%$ y el 3,5% con gradiente aórtico en reposo ≥ 30 mmHg. El 46% presentaban realce tardío en la RNM. En el EEE el 61,4% y el 42,1% presentaron gradiente aórtico ≥ 30 y ≥ 50 mmHg respectivamente, el 16% tenían insuficiencia mitral $\geq 2^\circ$ en reposo que aumento al 26,4% en el ejercicio, un 7% presentaron alteraciones en la motilidad, 12,7% presentaron síntomas y 19,7% test de esfuerzo fue positivo.

Al 5,6% de los pts se les realizo miectomia/ablación con alcohol, al 4,2% se implanto DAI y el 2,8% falleció.

En los 16 pts con test de esfuerzo seriados (Tabla 2), el 1º test fue EEE en el 94% de los pts. A razón del 1º test, se aumentó la prescripción de betabloqueantes, bloqueantes cálcicos y/o disopiramide de un 25% a un 64,4% ($p=0,001$), con una reducción de test suficientes (75% 1º test vs 32% ($p=0,007$)) pero sin diferencias en la carga de METS máximos alcanzados ($9,9 \pm 3,4$ vs $9,9 \pm 3,6$). En el seguimiento se redujo el porcentaje de pts con gradiente aórtico ≥ 30 mmHg (73,3% vs 58%) y gradiente aórtico ≥ 50 mmHg (53,3% vs 26,3%).

CONCLUSIÓN

El EEE es seguro y factible en un hospital comarcal, mejorando el diagnostico, el pronóstico y el tratamiento de los pacientes con MCH.

Características Clínicas	N (71)	Test de Esfuerzo	N (71)
Edad	52,7 (12,5)	METS	9,6 (±3,7)
Sexo Masculino	69%	FC Ejercicio	140 (±22)
Hipertensión arterial	52,1%	TAS Ejercicio	162,2 (±23,6)
Fibrilación Auricular	9,9%	FEVI Reposo	61,3 (±6,2)
Enfermedad Coronaria	4,2%	FEVI Ejercicio	74 (±8,8)
DAI	4,2%	Gradiente Pico mmHg	62,3
Beta Bloqueantes	50,7%	Pronóstico 1/2-Malo	25,4%
Bloqueantes Calcicos	8,5%	Máximo espesor	16,8 (±3,7)
IECA/ARAII	33,8%	Resonancia	77,5%
Diuréticos	8,5%	Realce Tardío	46%

**16/71 (22,5%) PACIENTES REPITIERON TEST DE ESFUERZO EN EL SEGUIMIENTO
TIEMPO ENTRE 1º Y ÚLTIMO TEST ESFUERZO 3,7 años (±2,4)**

TEST DE ESFUERZO	1º Test (16)	Seguimiento (25)	P
Eco Estres Ejercicio	94%	80%	0,2
Beta Bloqueante	25%	56%	0,06
BB + BCa + Disopiramida	25%	64,4%	0,01
Test Esfuerzo Suficiente	75%	32%	0,007
% Frec Cardíaca Fin de Test	86,2 (±8,8)	79,8 (±8,5)	0,02
Fin del Test por la FC	50	20	0,04
METS	9,9 (±3,4)	9,9 (±3,6)	NS
<6 METS	6,3%	16%	NS
Gradiente Ejercicio >30 mmHg	73,3%	57,9%	NS
Gradiente Ejercicio >50 mmHg	53,3%	26,3%	NS
Pronóstico 1/2 - Malo	25%	16%	NS

12 LA IMPORTANCIA DEL ESTUDIO FAMILIAR

Robles Mezcuca, Ainhoa; Jiménez Rubio, Clara; María Robles, María;
Pérez Cabeza, Alejandro; Cruzado Álvarez, Concepción; Martín De La Rosa, A Pilar;
García Pinilla, José Manuel

Hospital Universitario Virgen de la Victoria

OBJETIVO

Varón de 40 años que ingresa por insuficiencia cardíaca de nuevo. Como antecedentes personales fumador y esquizofrenia bien controlada. Como antecedentes familiares su madre era portadora de marcapasos menor de 50 años, sin evidencia de cardiopatía estructural.

MÉTODO

El paciente ingresa por un cuadro progresivo de 1-2 meses de evolución de anorexia, pérdida de peso y astenia ante esfuerzos de leve moderada intensidad, sin claros signos congestivos. Sin cuadro infeccioso o consumo de tóxicos. A la exploración destacaba crepitantes mínimos en bases y tendencia a la hipotensión y la taquicardia.

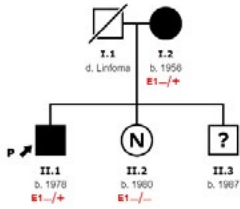
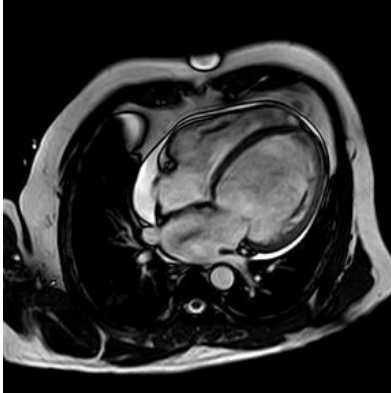
En el ECG realizado a su llegada se evidenciaba ritmo sinusal con PR largo y morfología de bloqueo completo de rama izquierda. Se realiza ecocardiograma que muestra un ventrículo izquierdo dilatado con disfunción ventricular muy severa (FEVI 18%), además de grosor parietal ligeramente disminuido e imágenes de trombos murales apicales poco móviles. Además, dilatación biauricular y ventrículo derecho también dilatado y disfuncionante. Los hallazgos de la ecocardiografía fueron confirmados en la cardi resonancia realizada, donde además se evidencia patrón de realce tardío lineal intramiocárdico y restos de trombo apical antiguo.

RESULTADOS

Durante su evolución ambulatoria además del tratamiento neurohormonal se implantó un DAI-TRC con lo que se consiguió mejoría de FEVI hasta un 45%. Se realizó además estudio genético con resultado de una variante de patogenicidad desconocida en PRKAG2 (p.Asp13Gly).

CONCLUSIONES

Tras realizar el estudio familiar dicha variante ha sido identificada también en su madre, pudiendo establecer así un posible efecto patogénico ya que variantes patogénicas en este gen se relaciona con glucogenosis con especial afectación cardíaca, con evolución a disfunción ventricular y trastornos de la conducción cardíaca. La inclusión de estas variantes en el estudio familiar es de gran utilidad sobre todo cuando existen trastornos de la conducción e implante de marcapasos a edad joven como es nuestro caso.



■ Dilated cardiomyopathy
Clinically affected

□ ? Dilated cardiomyopathy
Uncertain, possibly affected

□ N Dilated cardiomyopathy
Not affected

E1 PRKAG2 (g.1515/3668T>C; c.36A>G, p.Asp13Gly)

/ = Homozygous, */ = Heterozygous, * = Hemizygous, */ = Not found, ** = Not found

13 **MIOCARDIOPATÍA CON PREDOMINANTE AFECTACIÓN DERECHA:
¿CÓMO LLEGO AL DIAGNÓSTICO?**

Robles Mezcuza, Ainhoa; Cruzado Álvarez, Concepción; Martín De La Rosa, A Pilar;
Jiménez Rubio, Clara; Pérez Cabeza, Alejandro I; José Manuel, García Pinilla

Hospital Universitario Virgen de la Victoria

OBJETIVOS

Varón de 14 años adoptado. En seguimiento por Neurología por encefalopatía pre y perinatal y retraso psicomotor, así como síndrome cerebeloso de reciente aparición y pendiente de completar estudio.

Acude a urgencias por varios episodios sincopales, descritos por su madre como bruscos. Cardiovascular asintomático hasta hace unos meses cuando notan disminución del grado funcional, cansándose ante pequeños esfuerzos, cuando antes realizaba bastante actividad sin limitación. Por este motivo ya había comenzado estudio por Cardiología evidenciando una dilatación importante de cavidades derechas.

MÉTODO

La exploración física era normal y destaca un ECG en ritmo sinusal con pérdida de voltaje de forma generalizada, QRS muy fragmentado con ondas T negativas generalizadas y EV con eje inferior y BCRIHH y transición en V4 sugestiva del tracto de salida del VD.

En la ecocardiografía destacaba un ventrículo izquierdo de tamaño y contractilidad normal, aunque severamente comprimido por un VD muy dilatado, globuloso con zonas con aspecto aneurismáticas y disfuncionantes. Válvula tricúspide de inserción, morfología y apertura normales con regurgitación masiva por restricción de velos/dilatación de VD.

La cardiorrsonancia también evidencia esa marcada dilatación del VD con severa disfunción y una IT moderada-severa probablemente secundaria a la marcada dilatación del VD y sin evidenciar realce tardío. Se descarta también shunts intracardiaco.

RESULTADOS

Tras su estancia en planta sin nuevos episodios es dado de alta con un Holter insertable y se inicia tratamiento con betabloqueantes durante el ingreso, a dosis mínimas.

Queda pendiente de estudio genético extraído durante el ingreso y seguimiento en la Unidad de Insuficiencia Cardíaca y Cardiopatías Familiares.

CONCLUSIONES

Ante la sospecha de miocardiopatía arritmogénica, el estudio genético nos podrá ayudar a llegar al diagnóstico correcto. Se trata de un caso complejo donde además de la afectación neurológica del paciente no podemos utilizar los antecedentes familiares para guiar el diagnóstico.



14 **SÍNDROME QT CORTO**

Robles Mezcuca, Ainhoa; Pérez Cabeza, Alejandro I; Jiménez Rubio, Clara ;
García Pinilla, José Manuel

Hospital Universitario Virgen de la Victoria

OBJETIVOS

Varón de 35 años derivado por repolarización muy alterada en el ECG. El paciente había consultado por varios episodios de síncope sin claro perfil cardiogénico, por lo que se había iniciado el estudio cardiológico completo, objetivándose en el ECG un intervalo QTc corto, de unos 320 ms.

El paciente no tenía antecedentes médicos de interés, ni cardiopatía conocida. Tampoco seguía tratamiento de forma habitual y negaba el consumo de tóxicos. Se descartó cardiopatía estructural y causas secundarias de QT corto.

MÉTODO

En el Holter-ECG se evidenció ritmo sinusal con QT corto durante todo el registro, junto con diferentes grados de bloqueo auriculoventricular, sin rachas de fibrilación auricular ni taquicardias ventriculares.

Para completar el estudio se realizó un EEF donde se confirmó el intervalo QTc de 320 ms y un trastorno de la conducción suprahisiano, y donde no se consiguió inducir ninguna arritmia ventricular con el protocolo de estimulación ventricular.

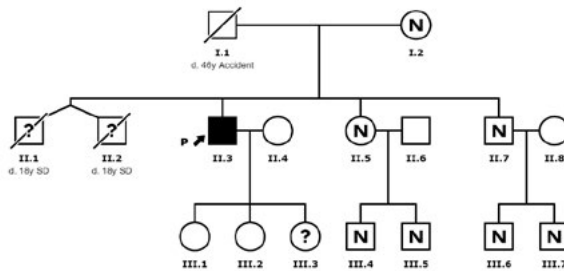
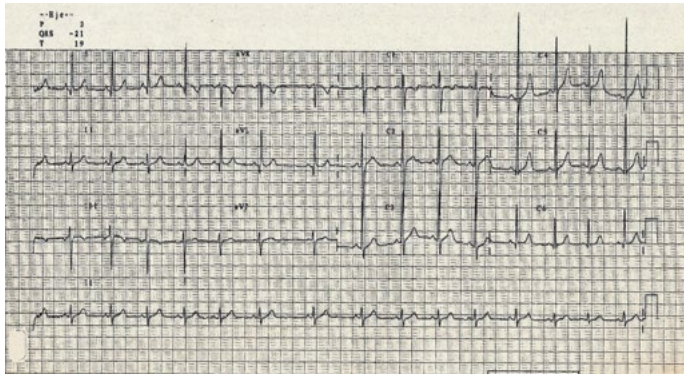
Además procedimos a realizar estudio genético de nuestro caso índice, pero sin identificar variantes genéticas relacionadas con el SQTC.

RESULTADOS

Llamaba la atención la historia familiar, ya que tenía dos hermanos mellizos que había fallecido de forma súbita a los 18 años con necropsia negativa. Su padre había fallecido a la edad de 46 años en un accidente y su madre aún vive y está sana, sin encontrar alteraciones en su ECG. Además teníamos otros dos hermanos, un varón y una mujer sin alteraciones electrocardiográficas y tres hijas a las que se les ha realizado ECG, teniendo una de ellas QTc límite (QTc 360 ms).

CONCLUSIONES

Resaltamos este caso por ser uno de los pocos descritos en nuestro medio, de acuerdo con la baja prevalencia de esta entidad.



- Short QT syndrome
Clinically affected
- ? Short QT syndrome
Uncertain, possibly affected
- N Short QT syndrome
Not affected

15 **DIFERENCIAS ELECTROCARDIOGRÁFICAS ENTRE PACIENTES
CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA Y PACIENTES FABRY**

Soto Rojas, José Gregorio; Girela Pérez, Beatriz; Gómez Navarro, Carlos
Hospital Universitario Torrecárdenas

INTRODUCCIÓN

Realizar el diagnóstico diferencial entre miocardiopatía hipertrófica y enfermedades por depósito como la enfermedad de Fabry, resulta un reto para el clínico. Nuestro estudio intentará delimitar posibles diferencias en el análisis del ECG entre estas dos entidades.

MÉTODOS

Estudio observacional retrospectivo donde analizamos la población Fabry del histórico de pacientes en seguimiento en consulta de cardiopatías familiares, añadiendo un grupo comparativo de pacientes recogidos de forma consecutiva, con diagnóstico final de miocardiopatía hipertrófica y mutación sarcomérica. Valoramos datos del ECG, así como algunos datos clínicos y ecocardiográficos.

RESULTADOS

Reunimos un total de 54 pacientes, dividiendo la muestra en pacientes con enfermedad de Fabry (N=20) y pacientes con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica (MH), los pacientes Fabry presentaron una edad media ligeramente menor que aquellos con MH (38 vs 50,1), con mayor prevalencia de género femenino (65% vs 44,1%).

Posteriormente analizamos diferentes parámetros del ECG (Grupo Fabry vs MH), destacando anchura media de QRS (107 vs 101,5), onda Q en cara lateral (25% vs 20,6%), Preexcitación (15% vs 2,9%), Signos de crecimiento de AI (15% vs 17,6%)

Encontramos además una correlación positiva estadísticamente significativa entre pacientes Fabry y presencia de BRDHH ($p=0,01$), así como presencia de T negativa V2-V4 en este grupo ($p=0,031$). Además también pudimos hallar una correlación significativa en el grupo de MH entre cumplir criterios electrocardiográficos de hipertrofia de ventrículo izquierdo (VI) tanto de Cornell ($p=0,032$) como de Gubner ($p=0,034$) y el grosor del VI medido mediante ecocardiografía; que no se correlacionaba en contraposición, en el grupo de pacientes con Fabry.

CONCLUSIONES

Nuestros resultados sugieren que datos como la presencia de BRD y T negativas V2-V4 en este fenotipo de pacientes podrían ser sugestivas de enfermedad de Fabry. Además, aunque no fueron significativas, también encontramos mayor prevalencia de patrón de preexcitación y de onda Q en cara lateral en este grupo, planteando en un futuro ampliar el tamaño muestral para verificar dichos hallazgos.

16 DESEMPOLVANDO TERAPIAS EN LA MCH

Aguinaga Mendibil, Ainhoa; Álvarez Sánchez, Marta; Navarro Pelegrini, Natalia Martínez Palomares, José Manuel; González Pigorini, Andrea Josefina; Del Valle Taberner, Patricia; Rodríguez Padial, Luis

Hospital Universitario de Toledo

INTRODUCCIÓN

En los años sesenta se describió que la estimulación del ventrículo derecho por marcapasos producía una reducción significativa del gradiente en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) en pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH). La clave estaba en prolongar el intervalo AV lo suficiente para permitir el llenado del ventrículo, manteniéndolo más corto que el intervalo AV nativo, asegurando la activación precoz del ápex. Aunque los estudios posteriores arrojaron resultados desfavorables, trabajos más recientes sí han demostrado mejoría significativa del gradiente y la capacidad funcional largo plazo.

CASO CLÍNICO

Mujer de 76 años, hipertensa, dislipémica, portadora de marcapasos y con MCH, que desde 2018 presenta ambulatoriamente, y a pesar de tratamiento (intolerante a disopiramida), gradiente dinámico severo en TSVI (Velocidad máxima 4.6m/s, Gradiente máximo 86mmHg) e insuficiencia mitral secundaria a SAM moderada, haciéndose ambos más severos con Valsalva.

Ingresa en 2023 por descompensación de insuficiencia cardiaca. Tras balance negativo y betabloqueante a dosis máximas, persiste sintomática, con gradiente dinámico TSVI severo (135 mmHg) e insuficiencia mitral severa basales. Se reprograma el marcapasos DDD-R con PR corto asegurando estimulación ventricular. Se repite ecocardiograma que muestra reducción del gradiente dinámico hasta 35 mmHg e insuficiencia mitral ligera-moderada basales, aunque haciéndose severos con Valsalva, con gran mejoría sintomática y dándose de alta.

En ecocardiograma ambulatorio a los seis meses, sin gradiente significativo dinámico basal ni tras Valsalva, persistiendo insuficiencia mitral moderada que no se modifica con Valsalva.

CONCLUSIONES

Una minoría de pacientes con MCH presentan obstrucción del TSVI, pero hasta un 70% la muestran tras maniobras de provocación, siendo un fuerte predictor de mala evolución. En paciente refractarios al tratamiento médico, no candidatos a miomectomía, la asincronía secundaria a la estimulación con marcapasos podría favorecer un remodelado ventricular a largo plazo que disminuya el gradiente dinámico mejorando la calidad de vida.

17 **SÍNDROME DE CARVAJAL AUTOSÓMICO DOMINANTE POR
VARIANTE EN DESMOPLAQUINA NO DESCRITA PREVIAMENTE**

Del Santo Fernández, Paula (1); Vicente Gutiérrez, Elena (1); Carreras Blesa, Carmen (1); Rodríguez Vázquez Del Rey, María Del Mar (1); Alados Arboledas, Francisco Javier (2); Expósito Montes, Juan Francisco (2); Perin, Francesca (1)

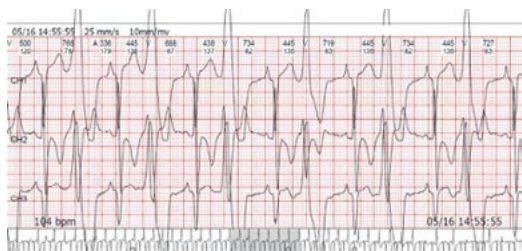
(1) Servicio de Pediatría, Hospital Materno Infantil Virgen de las Nieves, Granada;
(2) Hospital Universitario de Jaén

CASO DEL CLÍNICO

Paciente de 13 años en seguimiento por Dermatología por queratodermia palmoplantar, pelo lanoso y agenesia dental. Valorada por cardiología pediátrica con pérdida posterior de su seguimiento. En mayo de 2023, presenta un episodio súbito de dolor torácico, palpitations y sensación de disnea coincidente con infección por COVID-19, (troponinas de 262 ng/L y propéptido Natriurético 566 pg/mL), sospechando inicialmente miocarditis aguda. La ecocardiografía y la resonancia magnética cardíaca ponen de manifiesto una miocardiopatía arritmogénica biventricular con FEVI 35%. En el holter presenta extrasístoles ventriculares polimórficas de alta densidad (10.350 en 24 horas) y episodios de taquicardia ventricular no sostenida. Ante la sospecha de síndrome cardiocutáneo, se solicita estudio genético por NGS, demostrándose una variante missense p.His586Pro (c.1757A>C) en el exón 14 de desmoplaquina, no descrita previamente. Los padres no eran portadores de dicha variante, siendo esta de novo. Ante el elevado riesgo arrítmico de la paciente, se implanta un desfibrilador automático implantable subcutáneo.

DISCUSIÓN

El síndrome de Carvajal y el de Naxos comparten una tríada característica de miocardiopatía, queratosis palmoplantar y pelo lanoso, y suelen heredarse con patrón autosómico recesivo, aunque se han descrito raros casos autosómicos dominantes. En nuestro caso no se encontró ninguna otra variante que pudiese explicar la enfermedad, el hecho que fuera de novo apoya su patogenicidad. El presente caso presentaba afectación biventricular a una edad temprana, que suele ser característica del síndrome de Carvajal. Cualquier niño que presente queratodermia en palmas y plantas con pelo lanoso desde el nacimiento debe ser evaluado para detectar una miocardiopatía. El reconocimiento temprano de la afección a través de marcadores cutáneos puede conducir al diagnóstico temprano, reduciendo así la morbilidad y la mortalidad, ya que estos pacientes tienen un alto riesgo de muerte súbita por arritmia o insuficiencia cardíaca.



19

SUSTRATO ELECTROFISIOLÓGICO DE LAS TAQUICARDIAS VENTRICULARES MONOMÓRFICAS SOSTENIDAS EN MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DE PREDOMINIO IZQUIERDO

Cabrera Borrego, Eva; Bermúdez Jiménez, Francisco; Sánchez Millán, Pablo; Macías Ruiz, Rosa; Jiménez Jáimez, Juan

Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada

ANTECEDENTES/OBJETIVOS

La miocardiopatía arritmogénica (MA) se caracteriza por una elevada incidencia de taquicardias ventriculares monomórficas (TVM). Recientemente, se ha establecido una conexión entre genotipos específicos y diversos patrones de fibrosis, siendo ésta una de las dianas de la ablación. Nuestro objetivo es proporcionar una caracterización electrofisiológica detallada de las TVM en la MA de predominio izquierdo (MAVI) y correlacionar los hallazgos con el genotipo.

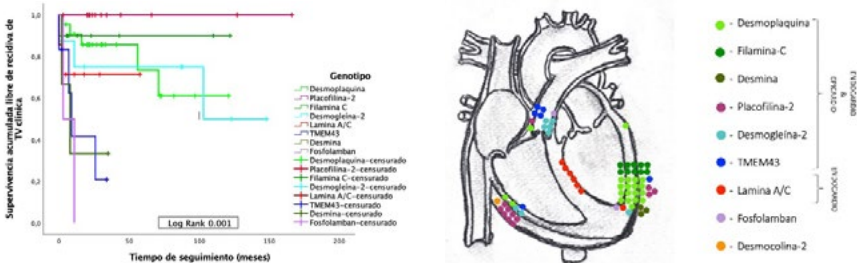
MÉTODOS

Se reclutaron desde 18 centros europeos y estadounidenses pacientes con MAVI, genética positiva y TVM tratada mediante estudio electrofisiológico (EEF). Se correlacionó el genotipo subyacente con los resultados del EEF, electrocardiograma y pruebas de imagen.

RESULTADOS

Se incluyeron 71 pacientes (49,6 [40-60]años, 76%varones). La presencia de variantes en DSP, PKP2, DSG2, TMEM43 y PLN se asoció con un fenotipo biventricular, mientras que las variantes en FLNC, LMNA/C y DES presentaron afectación exclusiva del VI ($p=0,001$). Hubo diferencias significativas en la localización anatómica del sustrato patológico ($p<0,001$) y el istmo crítico ($p=0,001$) de las TVM en función del genotipo(figura-1). Los pacientes con DSP y FLNC presentaron TVM con morfología de bloqueo de rama derecha y localización en endocardio y epicardio inferolateral del VI. El sustrato de los pacientes con LMNA/C se localizó en endocardio septal del VI, mientras que los individuos con PKP2, DSG2 y TMEM43 presentaron TVM con morfología de bloqueo de rama izquierda y origen en ventrículo derecho. Durante el seguimiento (26 [10,6-65]meses), 26,8% de los pacientes experimentaron recurrencia de la TVM clínica, con diferencias significativas entre genotipos (log-rank 0,001), mostrando LMNA/C la mayor tasa de recurrencia(figura-2).

Conclusiones:Existe una correlación entre la localización anatómica del sustrato de las TVMS en MAVI y la etiología genética específica, mostrando una fuerte correlación con el electrocardiograma y las pruebas de imagen. Existe una tasa de recurrencia significativa, especialmente en LMNA/C.





ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS Y EMBARAZO: UN ENFOQUE DESDE LA ATENCIÓN ESPECIALIZADA

Sola García, Elena (1); García García, Alba María (2); Casian, Mihnea (3); Cauldwell, Matthew (4); Watt Coote, Ingrid (4); Sharma, Rajan (3); Tomé Esteban, María Teresa (5)

(1)Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada;

(2)Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia;

(3)Department of Cardiology, St George's University Hospitals NHS Foundation Trust, Londres;

(4)Department of Obstetrics and Gynaecology, St George's University Hospitals NHS Foundation Trust, Londres; (5)Cardiovascular Clinical Academic Group, St George's University of London, St George's University Hospitals NHS Foundation Trust, Londres

INTRODUCCIÓN

Embarazo y posparto representan periodos de mayor riesgo de complicaciones cardiovasculares. El manejo de las embarazadas en clase II-III, III y IV según la escala modificada de la OMS (OMSm) debe realizarse por un equipo multidisciplinar en un centro especializado. Nuestro objetivo fue analizar el impacto del embarazo en pacientes con miocardiopatías y aortopatías hereditarias.

MÉTODOS

Se analizaron las mujeres con enfermedad cardiovascular hereditaria (ECH) referidas por embarazo entre 2016 y 2023 en un centro especializado en ECH en Reino Unido.

RESULTADOS

Entre 2016 y 2023, 63 mujeres con ECH quedaron embarazadas e iniciaron seguimiento en nuestro centro. El promedio de partos por paciente fue 1,75. Hubo 121 embarazos, 110 nacidos vivos y 11 abortos en el primer trimestre. 18 (28,6%) mujeres estaban en clase I o II, 18 (28,6%) II-III, 23 (36,5%) III y 4 (6,3%) IV. La distribución ECH - clase OMSm se representa en la Tabla 1. Las embarazadas en clase \geq II-III tuvieron más eventos relacionados con el embarazo que aquellas en clase I o II [17 (27%) vs 1 (1,6%); $p=0,011$], siendo la complicación más frecuente la taquicardia supraventricular (35,3%). La distribución tipo de parto - clase OMSm se representa en la Tabla 2. No hubo diferencias significativas en los eventos posteriores al embarazo entre las pacientes en clase \geq II-III y aquellas en clase I o II [7 (11,1%) vs. 1 (1,6%); $p=0,282$]. La complicación más frecuente fue la hemorragia posparto, todas en pacientes con aortopatía. La supervivencia al embarazo y posparto fue del 100%.

CONCLUSIONES

Las mujeres embarazadas con ECH presentan un mayor riesgo de complicaciones, sin embargo, un seguimiento estrecho en un centro especializado conduce a resultados favorables. Esto destaca la importancia de una evaluación integral del riesgo de estas pacientes para garantizar una buena planificación del embarazo y el parto.

Tabla 1. Distribución ECH – clase de la OMSm

OMSm (n)	Miocardiopatía	n (%)
I ó II (18)	Aortopatía	6 (33.3%)
	MCH	5 (27.8%)
	MCD	5 (27.8%)
	MAVD	2 (11.1%)
II-III (18)	Aortopatía	8 (44.4%)
	MCH	7 (38.9%)
	MCD	3 (16.7%)
III (23)	MCPP	9 (39.1%)
	Aortopatía	8 (34.8%)
	MCD	6 (26.1%)
IV (4)	MCH	2 (50%)
	MCD	1 (25%)
	MAVD	1 (25%)

ECH = enfermedad cardiovascular hereditaria. OMSm = Organización Mundial de la Salud modificada. MCH = miocardiopatía hipertrófica. MCD = miocardiopatía dilatada. MAVD = miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho. MCPP = miocardiopatía periparto.

Tabla 2. Distribución tipo de parto – clase de la OMSm

OMSm (n)	Tipo de parto	n (%)
I ó II (18)	Vaginal	13 (72%)
	Cesárea	5 (28%)
II-III (18)	Vaginal	11 (61%)
	Cesárea	7 (39%)
III (23)	Vaginal	13 (57%)
	Cesárea	10 (43%)
IV (4)	Vaginal	2 (50%)
	Cesárea	2 (50%)

OMSm = Organización Mundial de la Salud modificada.

21 **EVALUACIÓN DE RIESGO EN MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA POR DES, FLNC Y LMNA**

Bermúdez Jiménez, Francisco José (1); García Hernández, Soledad (2); Macías Ruiz, Rosa (1); Jiménez Jáimez, Juan (1)

(1) Hospital Universitario Virgen de las Nieves; (2) Hospital Universitario Clínico San Cecilio

INTRODUCCIÓN

Las actuales guías de tratamiento de arritmias ventriculares (AAVV) de la ESC del 2022 incluyen los genes LMNA y FLNC como subtipos de alto riesgo de miocardiopatía arritmogénica (MCA). Se investigó la supervivencia libre de eventos en pacientes con MCA por DES comparándola con cohortes históricas de FLNC-tv y LMNA-tv.

MÉTODOS

Se recopilaron datos clínicos de 16 familias con MCA por DES de 10 centros europeos y se compararon con cohortes históricas de FLNC-tv y LMNA-tv. Estas cohortes históricas combinaron pacientes secuenciados en un laboratorio de referencia y aquellos capturados de la literatura (50 manuscritos publicados sobre FLNC y 84 sobre LMNA).

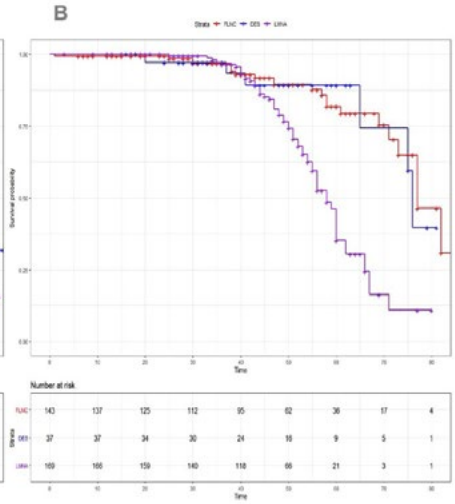
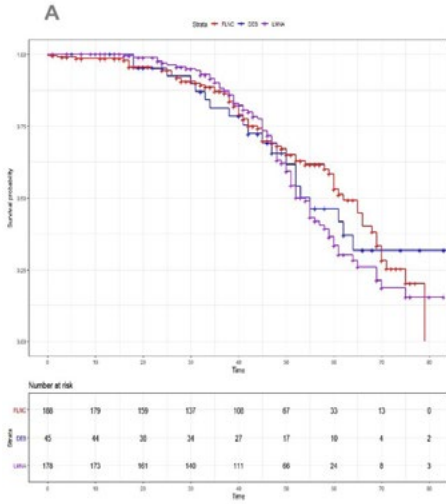
El análisis de supervivencia (evento combinado de muerte súbita recuperada, (MSCa), terapia adecuada con desfibrilador (ICD), muerte cardiaca súbita (MSC), muerte por insuficiencia cardiaca (HFd) y trasplante cardiaco (HTx)) se realizó mediante el método de Kaplan-Meier.

RESULTADOS

Se incluyeron 358 pacientes con LMNA-tv, 335 con FLNC-tv y 82 con DES. En la cohorte FLNC-tv hubo 73 eventos cardiovasculares, en la LMNA-tv 101 eventos, y en la cohorte de DES se produjeron eventos en 26 pacientes (32%). La comparación de supervivencia entre las cohortes mostró que los hombres tenían un pronóstico similar (Log-Rank LMNA-tv vs FLNC-tv $p=0,15$; Log-Rank LMNA-tv vs DES $p=0,78$; Log-Rank FLNC-tv vs DES $p=0,64$) (Figura 1, A), mientras que las mujeres con DES tenían un pronóstico mejor en comparación con LMNA-tv pero similar a FLNC-tv ((Log-Rank LMNA-tv vs FLNC-tv $p=0,0001$; Log-Rank LMNA-tv vs DES $p=0,002$; Log-Rank FLNC-tv vs DES $p=0,67$) (Figura 1, B).

CONCLUSIÓN

Los pacientes con MCA relacionada con DES presentan un mal pronóstico similar al de aquellos con LMNA-tv y FLNC-tv, lo que sugiere que podrían estar clasificados erróneamente como de bajo riesgo según las directrices actuales.



22 ANÁLISIS DE UNA POBLACIÓN CON MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA SEGÚN SU FORMA DE DEBUT

García García, Alba María (1); García García, Juan Ignacio (2); Leithold, Gunnar (3); Carillo Mora, Lidia María (1); Muñoz Esparza, Carmen (1); Sánchez Muñoz, Juan José (1); Gimeno Blanes, Juan Ramón (1)

(1) Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca; (2) Universidad de Murcia; (3) Hospital Dr. José Molina Orosa

OBJETIVOS

El objetivo de este trabajo es la caracterización y análisis de una población del sureste español con MCA en relación a su forma de presentación.

MÉTODO

Se trata de un estudio observacional basado en un registro unicéntrico retrospectivo cuya población está constituida por 110 pacientes con diagnóstico de miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (MAVD), $n=52$, y miocardiopatía arritmogénica del ventrículo izquierdo (MAVI), $n=58$, atendidos en una unidad de referencia de cardiopatías familiares. El seguimiento medio fue de $65,7 \pm 51,2$ meses.

RESULTADOS

En la cohorte de MAVD, 69,2% eran varones y 30,8% mujeres. La edad media de diagnóstico fue $44,0 \pm 17,2$ años. 21,2% tenían antecedentes familiares (AF) de muerte súbita cardíaca (MSC). 17,3% debutaron con taquicardia ventricular sostenida (TVS) y 7,7% con MSC. Durante el seguimiento, 8 individuos (15,4%) presentaron TVS o MSC y 10 (19,2%) fallecieron.

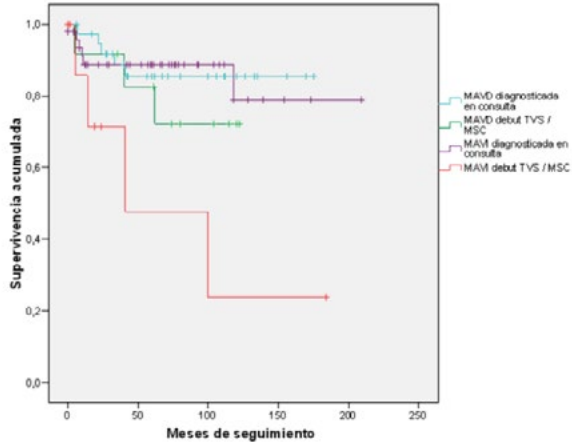
En la cohorte de MAVI, hubo el mismo número de varones ($n=29$) y mujeres ($n=29$). La edad media de diagnóstico fue $40,3 \pm 18,0$ años. 50% de sujetos tenían AF de MSC. 4 sujetos (6,9%) debutaron con TVS y 4 (6,9%) con MSC. Durante el seguimiento, 10 individuos (17,2%) presentaron algún evento clínico del tipo TVS o MSC y 12 (20,7%) fallecieron.

Al comparar los grupos de MAVD y MAVI se observó una mayor frecuencia de AF de MSC (50,0% vs 21,2%; $p=0,002$) en la cohorte de MAVI.

Mediante la curva de Kaplan-Meier se encontraron diferencias significativas entre los pacientes con MAVI y debut con TVS/MSC respecto a los grupos de diagnóstico en consulta tanto de MAVD ($p=0,002$) como de MAVI ($p=0,009$).

CONCLUSIONES

En los pacientes con MAVI que debutan con TVS/MSC, el número de eventos es mayor en el seguimiento, lo que traduce una presentación más agresiva y conlleva implicaciones terapéuticas y pronósticas.



23 **SÍNDROME DE NOONAN CON LENTIGINOSIS MÚLTIPLE CON
PROGRESIÓN ATÍPICA DE HIPERTROFIA**

Fernández Sánchez, José Antonio (1); Cobarro Gálvez, Lucía (2);
Bermúdez Jiménez, Francisco José (1); Macías Ruiz, Rosa (1); Jiménez Jaimez, Juan (1)

(1) Hospital Universitario Virgen de las Nieves; (2) Hospital Universitario La Paz

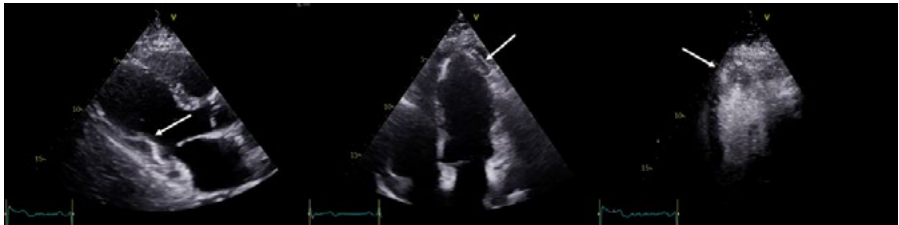
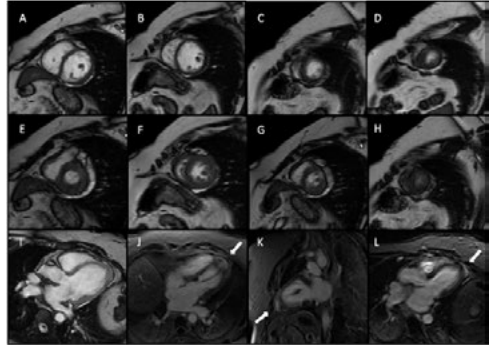
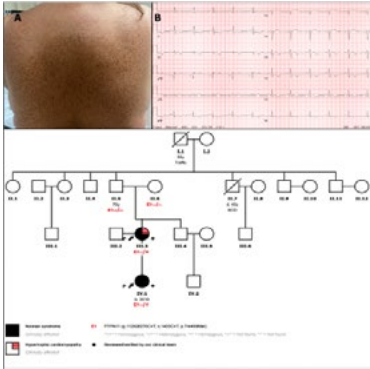
El síndrome de Noonan con lentiginosis múltiple (NSML) es una enfermedad de causa genética perteneciente al espectro de las rasopatías que se caracteriza por la presencia de dismorfismos faciales, lentiginosis múltiple, retraso del crecimiento y, de forma característica, anomalías cardíacas. Dentro de estas, la afectación más frecuente es la miocardiopatía hipertrófica, que suele aparecer en la infancia y ser progresiva.

Presentamos el caso de una paciente de 40 años derivada a nuestra consulta tras ser diagnosticada su hija de NMSL. A la exploración física, presentaba dismorfismo facial y lentiginosis múltiple. En el ecocardiograma se objetivó una función sistólica biventricular normal con hipertrofia ventricular apical no obstructiva que se confirmó posteriormente con RMN cardíaca, con un grosor máximo de 20mm a nivel apical con retención patológica parcheada en las secuencias de gadolinio.

El test genético confirmó la presencia de una variante patogénica en el gen PTPN11 (p.Thr468Met) y, tras estimar el riesgo de muerte súbita cardíaca (HCM Risk-SCD score), se decidió no implantar DAI en prevención primaria.

Durante la evolución, la paciente se ha mantenido asintomática, pero en la última revisión se objetivó en ecocardiograma de control una progresión de la hipertrofia ventricular, destacando un aumento del grosor en la confluencia de los segmentos basales y medios de las caras inferior e inferolateral con aumento de ecogenicidad sugerente de fibrosis. Además, se apreciaba la formación de un aneurisma a nivel apical. Se completó estudio con ecocardiograma de contraste, confirmando estos hallazgos con una morfología del ventrículo en "as de picas".

Tras revisar la literatura, no hemos encontrado ningún caso en pacientes con NMSL que presenten esta progresión de miocardiopatía hipertrófica con aneurisma apical e hipertrofia en cara inferolateral e inferior mediobasal.



24 **BASE GENÉTICA DE LAS MIOCARDIOPATÍAS EN FASE TERMINAL QUE REQUIEREN TRASPLANTE CARDÍACO**

Belmar Clivillé, David (1); Moliner Abós, Carlos (1); Rodríguez Santiago, Benjamín (1); Serra, Clara (1); De Antonio, Marta (1); Campreciós, Marta (1); Mirabet, Sònia (1)

(1) Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

OBJETIVOS

Determinar el rendimiento diagnóstico del estudio genético (EG) mediante next generation sequencing en una cohorte de pacientes trasplantados cardíacos (TC) en función del fenotipo de la miocardiopatía (MC) de base.

MÉTODOS

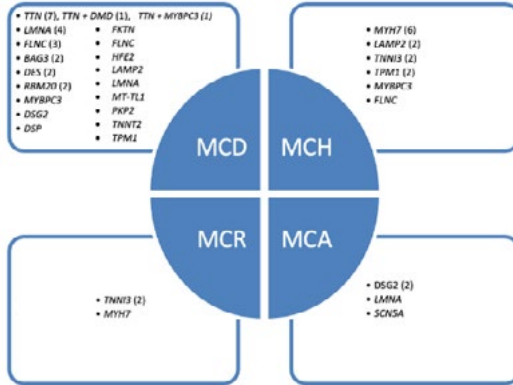
Se ofreció EG a todos los TC vivos en seguimiento en nuestro centro que no tuvieran EG previo completo. Se incluyeron pacientes con cualquier MC de base excepto en aquellas con diagnóstico "no genético" claro (isquémica, chagásica, amiloidosis cardíaca TTR wild type, etc). Se registró el fenotipo de la MC e información del EG.

RESULTADOS

Se incluyeron 111 pacientes con TC (98% de los TC vivos en seguimiento): 83 con MC dilatada (MCD), 18 con MC hipertrófica (MCH), 5 con MC restrictiva (MCR), 4 con MC arritmogénica (MCA) y 1 miocarditis. Se identificó una variante patogénica o probablemente patogénica en el 50% de los pacientes. El rendimiento diagnóstico fue del 41% en MCD, del 78% en MCH, del 100% en MCA y del 60% en MCR, mientras que en el único paciente con miocarditis el EG fue negativo (Tabla 1). Los genes más frecuentemente responsables fueron TTN (9), MYH7 (7), LMNA (5), FLNC (4), TNNI3 (4), MYBPC3 (3), seguidos de otros con menos casos hasta un total de 17 genes distintos. En la Figura 1 se especifica la correlación fenotipo MC con genotipo. En 2 pacientes con MCD se encontró una alteración digénica (truncamiento en TTN + delección en DMD y truncamiento en TTN + truncamiento en MYBPC3, respectivamente) y en otros 2 pacientes con MCD una alteración en homocigosis (HFE2 y FKTN, respectivamente).

CONCLUSIONES

Debido a su alto rendimiento diagnóstico, el EG debería ofrecerse a todo paciente TC a raíz de cualquier MC de causa no claramente establecida ya que esto permitiría potencialmente identificar a familiares en riesgo de padecer una MC.



FENOTIPO	TOTAL	POSITIVOS	RENDIMIENTO
MCD	83	34	41%
MCH	18	14	78%
MCR	5	3	60%
MCA	4	4	100%
Miocarditis	1	0	0
TOTAL	111	55	50%

25 **IMPACTO A CORTO Y MEDIO PLAZO DE LA MIECTOMÍA SEPTAL EN LOS FACTORES DE RIESGO DE MUERTE SÚBITA EN LA MCH**

Ramos-Jovani, Marc; Pérez, Silvia; Rodríguez, Juan José; Solé, Eduard; Pereda, Daniel; Quintana, Eduard; García-Álvarez, Ana

Hospital Clínic de Barcelona

INTRODUCCIÓN

En la miocardiopatía hipertrófica (MCH) disponemos de 7 factores con claro valor predictivo de muerte súbita (MS), los cuales se incluyen en la calculadora de riesgo de MS recomendada por la Sociedad Europea de Cardiología. La utilización de esta calculadora no está validada tras la miectomía septal y apenas existen datos sobre el impacto de esta en la evolución de los factores de riesgo de MS.

OBJETIVOS

Evaluar el impacto de la miectomía septal en los factores de riesgo que componen la calculadora de MS en pacientes con MCH.

MÉTODOS

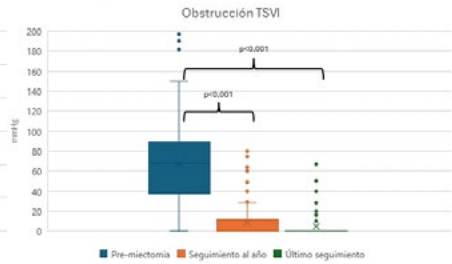
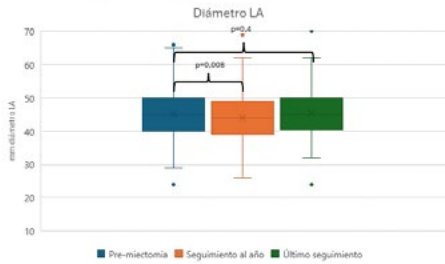
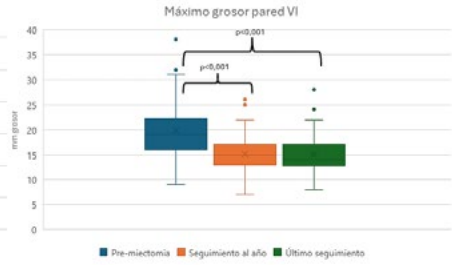
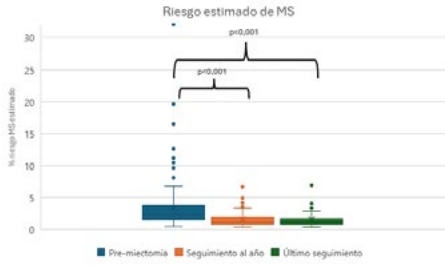
Se revisaron retrospectivamente 132 pacientes consecutivos intervenidos con miectomía septal entre 2015 y 2022 en nuestro centro, de los que finalmente se incluyeron 126. El cambio en los factores pronósticos individuales y en el riesgo estimado se evaluó al año y en el último seguimiento mediante la prueba T pareada y la prueba de Mc Nemmar, para variables continuas y categóricas respectivamente, aplicando la corrección de Bonferroni.

RESULTADOS

La mediana de seguimiento fue de 3,9 (rango de 1,3 a 8,1) años después de la intervención. La estimación de riesgo de MS cambió de $3,4 \pm 3,8$ % al inicio del estudio a $1,5 \pm 1,0$ % al año de la intervención y a $1,53 \pm 1,1$ % en el último seguimiento. Todas las variables pronósticas ecocardiográficas presentaron una disminución significativa y sostenida a largo plazo, excepto el diámetro de la aurícula izquierda, que disminuyó inicialmente, pero aumentó entre el primer y último seguimiento (Figura).

CONCLUSIÓN

En los pacientes con MCH sometidos a miectomía septal, el riesgo estimado de MS a partir de la calculadora de riesgo presentó una reducción significativa después de la cirugía. Todas las variables pronósticas ecocardiográficas presentaron una disminución a largo plazo, excepto el diámetro de la aurícula izquierda.



26 **ELASTINOPATÍA ARTERIAL FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE.
DIFERENTE EXPRESIVIDAD EN UNA MISMA FAMILIA**

Vicente Gutiérrez, Elena; Del Santo Fernández, Paula; Perin, Francesca;
Rodríguez Vázquez, María Del Mar; Gómez Llorente, María Amelia;
Carreras Blesa, Carmen

Hospital Virgen de las Nieves

INTRODUCCIÓN

La estenosis supraavalvular aórtica (SVA) es una cardiopatía congénita rara. Clásicamente está relacionada con síndrome de Williams-Beuren, un trastorno generalizado del desarrollo, causado por microdeleciones heterocigotas en 7q11, incluido el gen de la elastina (ELN). Los casos no sindrómicos de estenosis SVA, tienen herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta y expresividad variable. Suelen presentar mutaciones en ELN y pueden asociar estenosis de las ramas pulmonares, coronarias u otras arterias periféricas.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

El caso índice es una niña de 4 años fallecida de forma súbita en 2019, diagnosticada en Marruecos de miocardiopatía hipertrófica secundaria a estenosis SVA. En nuestro centro se diagnostica a dos hermanos mayores de estenosis SVA moderada. La cuarta hermana presenta estenosis SVA y de ramas pulmonares severa. Identificamos mutación patogénica en ELN p.Leu14Serfs108* en los 3 hermanos vivos, y también el padre, que tiene estudio cardiológico normal.

Hija del hermano del padre, de 10 años, con hipertensión arterial (HTA) severa resistente a fármacos, se diagnostica de estenosis SVA y estenosis de la arteria pulmonar izquierda moderada, con hipoplasia aorta abdominal, mesentérica y renal. En estudio de familiares, el hermano menor presenta también HTA, estenosis SVA y pulmonar, y el hermano mayor estudio cardiológico normal. Estudio de segregación familiar confirma la misma mutación en ELN en los hijos afectados y en padre (con estudio cardiológico normal). El hijo sano no es portador de la mutación.

CONCLUSIONES

Mutaciones puntuales en el gen ELN son una causa importante de estenosis SVA. El déficit de elastina en la túnica media de las grandes arterias da lugar a una alteración arterial generalizada. La identificación de alteraciones genéticas en pacientes con estenosis SVA es esencial para el diagnóstico definitivo, pronóstico y consejo genético, así como favorece el estudio de dianas terapéuticas en esta enfermedad.

INFORMACIÓN GENERAL

FECHAS

14 y 15 de marzo de 2024

LUGAR

SEDE: HOTEL BARCELÓ GRANADA CONGRESS
C. Maestro Montero, 12. 18004 Granada
Tel: 958 18 76 00

ORGANIZADO POR



SOCIEDAD
ESPAÑOLA DE
CARDIOLOGÍA

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 - diegofernandez@tramasolutions.com

ACREDITACIÓN



Actividad acreditada
con 10,08 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



TALLER PRECONGRESO

El taller precongreso tiene plazas limitadas (30) y se aceptarán por riguroso orden de llegada. Para inscribirse en el taller es necesario estar inscrito en el congreso previamente. La inscripción en el taller podrá realizarse a partir del 15 de enero.

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 5 de marzo de 2024. Con posterioridad a esa fecha, la inscripción deberá formalizarse en la secretaría de la sede, durante el congreso.

CANCELACIONES INSCRIPCIÓN

Hasta el 15/01/24	Desde el 15/01/24
Devolución del 100%	Sin devolución

ALOJAMIENTO

	Habitación DUI	Habitación doble
Hotel Barceló Granada Congress	169 €	189 €

Precios por habitación y noche con desayuno e IVA incluidos.

CANCELACIONES ALOJAMIENTO

Hasta el 20/11/23	Hasta el 18/12/23	Hasta el 15/01/24	Desde el 16/01/24
Devolución del 50%	Devolución del 25%	Devolución del 10%	Sin devolución



www.reunioncardiopatiasfamiliares.com



PATROCINADORES

PATROCINADORES ORO



PATROCINADORES PLATA



PATROCINADORES BRONCE



Otros patrocinadores







#cardiopatiasfamiliares24

www.reunioncardiopatiasfamiliares.com

