



# Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

## V-108. - MUERTE SÚBITA Y MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR: CORRELACIÓN GENOTIPO/FENOTIPO CON DIFERENTES PRESENTACIONES CLÍNICAS

B. Ruiz Estévez<sup>1</sup>, C. Rodríguez Leal<sup>1</sup>, R. Toro Cebada<sup>2</sup>, A. de los Santos Moreno<sup>1</sup>, L. Vela Manzano<sup>1</sup>, P. Pérez Guerrero<sup>1</sup>, N. Caro Gómez<sup>1</sup>, A. Mangas Rojas<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz. <sup>2</sup>Servicio de Medicina. Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Cádiz.

### Resumen

**Objetivos:** La miocardiopatía dilatada familiar (MDF) se estima como un 50% de todos los casos de miocardiopatía dilatada “idiopática” (MDI). La MDI es la causa más común de miocardiopatía y el trasplante de corazón. También es una causa importante de muerte súbita cardíaca (MSC) en los países desarrollados. El origen genético familiar de la MDI tiene todavía mecanismos patógenos desconocidos. Las correlaciones genotipo-fenotipo y el impacto en la supervivencia son todavía inciertos. Objetivo: el análisis genético de dos familias con un historial de muerte súbita cardíaca y establecer su relación con el fenotipo presentado.

**Métodos:** Presentamos dos familias con historia grave de MSC, el primero (grupo A) y el segundo (grupo B), con 50 y 77 miembros, respectivamente. A todos ellos se realizaron historia clínica y la exploración física, un ECG y una ecocardiografía transtorácica (ECT). Los datos ecocardiográficos de rutina se realizaron de acuerdo a los estándares de la Sociedad Americana de Ecocardiografía. El diagnóstico de MDI se basa en los hallazgos encontrados en los síntomas, los signos físicos, ECG, y radiografía de tórax de disfunción ventricular, apoyados con la ECT o la confirmación angiográfica de dilatación ventricular global. Además, a todos se les realiza el análisis genético de aquellos genes con mayor prevalencia, en relación a la MDI.

**Resultados:** En la familia A, 20 miembros fueron positivos para una nueva mutación en el gen laminina no descritos previamente (LMNA) (c.871G > A, p.E291K). En la familia B, se identificaron 21 positivos para el gen BAG-3, descrito en 2011. La correlación genotipo-fenotipo indica cómo todos los pacientes clínicamente positivos son portadores de la mutación. Sin embargo, ninguno de los individuos sin mutaciones o alteraciones estructurales desarrolló síntomas relacionados con la MDI. La presentación clínica de los pacientes positivos de MDI en la familia A y B, respectivamente, son diferentes, aunque ambos son causados por un defecto genético.

**Conclusiones:** Nuestros resultados confirman el diferente comportamiento en función de la mutación existente. Dos mutaciones diferentes se presentan, ambas nuevas, con diferente fenotipo, y ambas relacionadas con MDI.