



# Cardiocre



## 214/191 - Miocardiopatía dilatada familiar: A la búsqueda de nuevos biomarcadores circulantes

S. Blasco Turrión<sup>1</sup>, I. Izquierdo<sup>2</sup>, P. González Pérez<sup>1</sup>, F.J. Morales Ponce<sup>1</sup>, P.A. Cabeza Laínez<sup>3</sup>, J.M. Lacal Peña<sup>4</sup>, C. Pérez Pérez<sup>4</sup>, M. Lagares Carballo<sup>3</sup>, A. García<sup>2</sup> y R. Toro<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario de Puerto Real. Cádiz. <sup>2</sup>Centro de Investigación en Medicina Molecular y Enfermedades Crónicas (CIMUS). Universidade de Santiago de Compostela. <sup>3</sup>Hospital Universitario Puerta del Mar. Cádiz.

<sup>4</sup>Hospital de Jerez. Cádiz. <sup>5</sup>Departamento de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía dilatada (MCD) es una patología caracterizada por la dilatación del ventrículo izquierdo (VI) o biventricular, siendo una de las causas principales de insuficiencia cardíaca. Dentro de MCD idiopáticas las formas familiares constituyen un 20-50% del total de ellas. Uno de los principales genes implicados es el Lamina A/C (LMNA) con alta incidencia de muerte súbita y arritmias. El objetivo de nuestro estudio es determinar biomarcadores circulantes precoces para el diagnóstico y estratificación de riesgo de esta entidad.

**Material y métodos:** Tras detectar y describir una familia con una mutación LMNA pE291K (no previamente descrita) en 21 miembros, se siguieron a todos clínica y ecocardiográficamente. Se tomó una muestra de sangre de los 4 individuos más sintomáticos y de 4 controles a los que se les aplicó un protocolo de proteómica. El análisis proteómico se basó en 2D-DIGE y espectrometría de masas.

**Resultados:** Del total de 111 proteínas con expresión diferencial, 83 se identificaron por espectrometría de masas correspondiéndose a 41 proteínas únicas. Destaca la alta presencia de actina y de proteínas que regulan de forma negativa el proceso de la coagulación.

**Conclusiones:** Estas proteínas son potenciales biomarcadores predictivos de un episodio de muerte súbita en individuos con mutación LMNA y actualmente estamos validando el total de nuestra población.

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