



Cardiocre



214/191 - MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR: A LA BÚSQUDA DE NUEVOS BIOMARCADORES CIRCULANTES

S. Blasco Turrión¹, I. Izquierdo², P. González Pérez¹, F.J. Morales Ponco¹, P.A. Cabeza Laínez³, J.M. Lacal Peña⁴, C. Pérez Pérez⁴, M. Lagares Carballo³, A. García² y R. Toro⁵

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

⁴Hospital de Jerez. Cádiz. ⁵Departamento 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).