



# Cardiocre



## 257/137 - REALCE TARDÍO DE VENTRÍCULO IZQUIERDO SUBEPICÁRDICO ANULAR: UN NUEVO PATRÓN ASOCIADO A LA DESMINOPATÍA CARDÍACA POR LA MUTACIÓN E401D, CAUSANTE DE AGREGADOS CITOPLASMÁTICOS DE DESMINA

D. Segura Rodríguez<sup>1</sup>, F. Bermúdez Jiménez<sup>2</sup>, M. Cabrera Ramos<sup>2</sup>, I. Gallardo Sánchez<sup>3</sup>, M. Álvarez López<sup>4</sup>, R. Macías Ruiz<sup>4</sup>, L. Tercedor Sánchez<sup>3</sup> y J. Jiménez Jáimez<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Cardiología; <sup>2</sup>Médico Residente de 4<sup>o</sup> año de Cardiología; <sup>3</sup>FEA Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada. <sup>4</sup>FEA Cardiología. Complejo Hospitalario Universitario de Granada.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía arritmogénica de ventrículo izquierdo (MAVI) es una enfermedad hereditaria genéticamente heterogénea donde la resonancia magnética (RM) juega un papel crucial. Nuestro objetivo es analizar la expresión en la resonancia magnética del patrón de realce tardío con gadolinio (RTG) en pacientes con MAVI debida a la mutación p.E401D en desmina (DES), y analizar los efectos funcionales a nivel histológico de esta mutación.

**Material y métodos:** Se estudiaron clínica y genéticamente 86 sujetos de una misma familia con diagnóstico de MAVI grave, e identificamos una mutación en DES p.E401D previamente no descrita en 30 de ellos. Analizamos variables cualitativas y cuantitativas en RM, centradas en el RTG. Se analizaron cultivos celulares SW13 transfectados con la mutación E401D mediante microscopía confocal.

**Resultados:** La media de edad de los pacientes fue de  $41,5 \pm 18$  años, siendo el 56,7% mujeres. La media de volumen telediastólico indexado ventrículo izquierdo fue  $92,18 \pm 21,5$  ml/m<sup>2</sup> y la fracción de eyección ventrículo izquierdo media fue de  $48,21 \pm 10,95\%$ . Existía una alta incidencia de eventos cardíacos adversos. En 16 de los pacientes, (53,33%) se observó RTG subepicárdico en ventrículo izquierdo, siendo el patrón anular en 11 de éstos. Esta mutación en DES provocó agregados citoplasmáticos en los cultivos celulares, mientras que las mutaciones en desmina salvaje formaba filamentos regulares.

**Conclusiones:** La desminopatía cardíaca por la mutación p.E401D, causal para MAVI por la formación de agregados citoplasmáticos de desmina, se presenta clínicamente con RTG anular subepicárdico en la mayoría de los pacientes, un patrón no descrito hasta la fecha como asociado a ningún genotipo concreto para MAVI.