



# Cardiocre



## 166/55. - GENÉTICA Y NECESIDAD DE TERAPIA DE REDUCCIÓN SEPTAL EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

S. Isaza-Arana<sup>1</sup>, J. Matabuena-Gómez-Limón<sup>1</sup>, F. López-Pardo<sup>1</sup>, M.J. Rodríguez-Puras<sup>1</sup>, A. Martínez-Martínez<sup>1</sup>, J.E. López Haldón<sup>2</sup> y J.A. Urbano-Moral<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>2</sup>Unidad de Cardiopatías Hereditarias. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía hipertrófica (MH) es una enfermedad genéticamente determinada, que en ocasiones requiere terapia de reducción septal (TRS). Es interesante poder establecer una posible asociación entre mutaciones causales de MH y eventual necesidad de TRS.

**Material y métodos:** Evaluación de una familia con MH y alta incidencia de TRS. Revisión de literatura científica de correlación variante genética-necesidad de TRS.

**Resultados:** Se evaluaron dos generaciones de una familia con MH. El caso índice es un varón diagnosticado a los 50 años, requiriendo TRS a los 53. Dos hermanos y una hermana diagnosticados de MH a los 55, 53 y 66 años, requiriendo los dos primeros TRS a los 57 y 54. Se identificó la mutación patogénica para MH Leu796Phe en el gen MYH7. Una hermana es sana no portadora. En la segunda generación sólo un hombre fue diagnosticado de MH a los 30 años (portador asintomático). Su hermana es sana no portadora. El resto (un hombre y tres mujeres jóvenes) están sanos con estudio genético pendiente. Esta mutación ha sido descrita en otro grupo familiar en el mundo. El caso índice es un varón que requirió TRS a los 49 años. Dos hermanos son sanos no portadores y una hija portadora sana. No se conocen mutaciones en la misma zona del gen MYH7 asociadas a necesidad de TRS.

**Conclusiones:** La mutación Leu796Phe del gen MYH7 ha sido descrita sólo en dos familias en el mundo. Existen seis casos de MH con dicha mutación, de los cuales cuatro han requerido TRS.