



# Cardiocre



## 166/212. - Prevalencia e impacto de las mutaciones genéticas en la miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho de alto riesgo

A. Ruiz Salas, F. Cabrera Bueno, J.M. García Pinilla, A. Barrera Cordero, J. Fernández Pastor, J.L. Peña Hernández, C. Medina Palomo, J.J. Gómez Doblás, E. de Teresa Galván y J. Alzueta Rodríguez

Hospital Virgen de la Victoria. Málaga.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (MAVD) es una miocardiopatía de origen genético secundaria, principalmente, a mutaciones de los genes desmosómicos con una prevalencia de mutaciones en torno al 30-60% de los casos índices. El objetivo de nuestro estudio fue conocer la prevalencia de mutaciones y su impacto en los pacientes con MAVD diagnosticados en contexto de taquicardia ventricular sincopal o muerte súbita recuperada.

**Material y métodos:** Incluimos a 28 pacientes con MAVD de alto riesgo con seguimiento en nuestro hospital a los que se les solicitó estudio genético (next-generation sequencing). Se recogieron características clínicas y eventos en el seguimiento.

**Resultados:** La mayoría eran varones (18p, 64,29%) con una edad media de  $47,21 \pm 16,33$  años. Se encontró mutación asociada a la enfermedad en 26 pacientes (92,86%). El gen más frecuente afectado fue el PKP2 (16p, 61,5%). 11 p (42,3%) presentaron dos o más mutaciones. 17p (65,4%) tenían mutaciones radicales (frameshift y non-sense) que codifican una proteína muy alterada. La mutación del gen DSP se asoció de forma independiente con la afectación ventricular izquierda ( $p < 0,05$ ). El deporte se asoció a un diagnóstico de la enfermedad precoz (33,67 vs 52,35 años).

**Conclusiones:** 1. La prevalencia de mutaciones patológicas es muy alta, probablemente por una población de MAVD muy seleccionada. 2. Un alto porcentaje de las mutaciones codifican proteínas muy afectadas (frameshift y non-sense). 3. Las mutaciones en el gen DSP se asocian a afectación ventricular izquierda.