

## TP35

## 211. CARDIOGENE PROFILE V2 EN ANEURISMA DE AORTA TORÁCICA FAMILIAR. ESTUDIO GENÉTICO Y PREVENCIÓN

Santillán S, Cantalapiedra D, Pérez-Carbonero L, Romera A, Fernández-Pedrosa V, Collado C, Rodríguez de Pablos R, Zúñiga-Trejos S, Triviño JC, Rosa-Rosa JM, Gil M, Miñambres R, Felipe V, Fernández P, Buades C, Lázaro M  
*Sistemas Genómicos (Biomédica), Paterna, Valencia*

**Objetivo:** detectar mutaciones en 13 genes que producen aneurisma de aorta torácica familiar (F-TAAD) a través de secuenciación masiva de genes preseleccionados, para prevenir su ruptura y disminuir mortalidad.

**Material y métodos:** se ha actualizado un panel de secuenciación masiva de 90 genes asociados a enfermedades heterogéneas cardíacas que producen muerte súbita. Dentro de este grupo, se han incluido 13 genes que originan F-TAAD: *ACTA2, COL3A1, EFEMP2, FBLN5, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, NOTCH1, SLC2A10, SMAD3, TGFBR1* y *TGFBR2*. El diseño incluye todos los exones descritos de los 13 genes de interés así como las zonas de *splicing* y regiones 5' y 3' UTR. Se realizó en la unidad de bioinformática y abarca un total de 0,921840 Mb. Estas regiones se han secuenciado en dos líneas celulares HapMap, NA12183 y NA12892, dentro

del proceso de validación del panel. La secuenciación de las zonas seleccionadas se llevó a cabo mediante el sistema de enriquecimiento SureSelect (Agilent), empleando el diseño personalizado y la plataforma de secuenciación masiva SOLiD 5500xl. La identificación de variantes se realizó empleando la herramienta SG-VarHunter. Los resultados obtenidos se confirmaron mediante secuenciación Sanger.

**Resultados y conclusiones:** se presentan los resultados obtenidos con secuenciación de nueva generación, demostrando su alto nivel de eficiencia. El sistema de secuenciación dirigida permite el análisis masivo de genes asociados a enfermedades heterogéneas. Supone un importante ahorro económico y de tiempo de estudio y mejora ostensiblemente el asesoramiento genético y la prevención en las familias a riesgo.

## TP36

## 142. ASISTENCIAS CIRCULATORIAS DE CORTA DURACIÓN EN EL SHOCK CARDIOGÉNICO POSTINFARTO: ¿EXISTE INDICACIÓN?

Sarralde JA, Fernández-Dívar JA, Burgos V, Royuela N, García I, Gutiérrez JF, Díez Solórzano L, Tascón V  
*Hospital Universitario Marques de Valdecilla, Santander*

**Introducción:** el desarrollo de *shock* cardiogénico refractario tras un infarto de miocardio implica una elevada mortalidad. En muchos centros optan por el trasplante cardíaco urgente en estas circunstancias. El uso de asistencias mecánicas circulatorias (AMC) es una opción terapéutica aprobada en estos enfermos.

**Material y métodos:** el programa de AMC comenzó en nuestro hospital en abril de 2009. Contamos con dispositivos oxigenadores de membrana extracorpórea (ECMO) Maquet PLS® y asistencia ventricular Levitronix Centrimag®. Desde el comienzo hemos implantado 81 dispositivos en 69 pacientes. Describimos las características y evolución de los pacientes a los que se implantó una AMC en contexto de *shock* cardiogénico postinfarto.

**Resultados:** analizamos 10 pacientes con media de edad de  $51,6 \pm 10,89$  años (36-65), 50% varones. Todos ingresaron en *shock* cardiogénico refractario a inotrópicos y balón de contrapulsación, tras infarto de miocardio que se trató con angioplastia primaria. Se implantaron 14 dispositivos, 7 ECMO venoarteriales, 5 *left ventricular assist device* (LVAD) y 2 *biventricular assist device* (BiVAD). Media de duración

del soporte  $14,9 \pm 14,5$  días (máximo 51 días). En 5 pacientes (50%) se consiguió la recuperación y retirada del dispositivo, los 4 pacientes se trasplantaron con éxito y 1 falleció por muerte cerebral, ya que tras el infarto agudo de miocardio (IAM) tuvo un politraumatismo. El soporte fue óptimo en todos los enfermos, permitiendo la recuperación del fallo orgánico. Complicaciones registradas: 1 rotura de la aurícula derecha durante la implantación del sistema ECMO, que obligó a reconversión a LVAD; 1 infección del sistema; 7 reoperaciones (58,3%) por sangrado/taponamiento; 1 accidente isquémico transitorio, y 4 (33,3%) sepsis. La supervivencia hospitalaria fue 70% y al año 60%; 3 enfermos murieron en el hospital, 1 por sepsis, otro por bajo gasto y otro por el politraumatismo. Otro falleció a los 5 meses en espera de trasplante, con otro AMS.

**Conclusiones:** el *shock* cardiogénico refractario tras IAM es una situación con alta mortalidad. Las AMC a corto plazo permiten mantener a estos pacientes en condiciones óptimas hasta una recuperación aceptable de la función ventricular o hasta la realización de un trasplante cardíaco diferido, con tasas de supervivencia muy superiores al manejo convencional.