

# XXXII JORNADAS CALCHAQUÍES DE CARDIOLOGÍA 2023

6 Y 7 OCT TAFÍ DEL VALLE TUCUMÁN



LA QUESERÍA, CALLE SAÚL UBALDINI S / N°,  
TAFÍ DEL VALLE, TUCUMÁN



## Hallazgos genéticos en pacientes con miocardiopatía hipertrófica

Carla Pinna, Agustin Racedo, Ana Paula Toledo, Edward Woosheyin, Tomás Delgado, Aldo Prado

CENTRO PRIVADO DE CARDIOLOGIA

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es un trastorno genético frecuente (prevalencia > 1/500), con amplia heterogeneidad fenotípica y de *locus*. La principal característica ecocardiográfica está determinada por el aumento del grosor parietal. Los estudios de correlación **genotipo-fenotipo** en poblaciones con MCH han contribuido a una mejor comprensión del curso clínico y el pronóstico asociado con esta variante

Nos propusimos valorar la correlación de la positividad de las determinaciones genéticas en pacientes con criterios clínicos y ecocardiográficos de MCH

variable	
Masculino (%)	80
Edad promedio (años)	36
Grosor parietal (mm)	21±7
Masa ventricular (g)	292±164
Gradiente intraventricular(mmHg)	21±19
Fracción de eyección promedio (%)	66
Positividad genética (%)	40
Antecedentes familiares de MCH(%)	61

Se incluyeron un total de 13 que cumplían los criterios diagnósticos convencionales de MCH, con un grosor de pared en la ecocardiografía  $\geq 1,5$ cm al menos en un segmento miocárdico. Todos los pacientes presentaban diagnóstico de MCH por resonancia magnética cardíaca. Las características generales se detallan en la tabla 1

A pesar de que el 100% de los pacientes presentaban patrones fenotípicos eléctricos y ecocardiográficos característicos, solo en el 40% se identificó mutación patológica asociada a MCH

Las mutaciones genéticas identificadas se muestran en la tabla 2. el 100% fueron mutaciones heterocigotas

Gen:	Cromosoma:	Gen:	Cromosoma:	Gen:	Cromosoma:
ACTC1	15q14	CSRP3	11p15.1	DES	2q35
FLNC	7q32.1	GLA	Xq22.1	JPH2	20q13.12
LAMP2	Xq24	MYBPC3	11p11.2	MYH7	14q11.2
MYL2	12q24.11	MYL3	3p21.31	PLN	6q22.31
PRKAG2	7q36.1	PTPN11	12q24.13	TNNC1	3p21.1
TNNI3	19q13.42	TNNT2	1q32.1	TPM1	15q22.2
TTR	18q12.1				

Gen	Número de pacientes
FLNC	1
MYBPC3	3
MYH7	1

**Conclusiones:** si bien las cifras resultan pequeñas para permitir conclusiones definitivas, la tasa de positividad de alteraciones genéticas más frecuentes en una población fenotípica característica es relativamente baja, lo que genera un gran desafío para determinar el diagnóstico definitivo