



XII reunión anual de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular

Girona, 19-20 de febrero de 2026

XII reunión anual de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular

Girona, 19-20 de febrero de 2026

Junta Directiva

Presidente	Dr. Eduardo Villacorta Argüelles
Presidente electa	Dra. Esther González López
Vocales	Dr. Francisco J. Bermúdez Jiménez
	Dra. María Gallego Delgado
	Dr. Jesús Piqueras Flores

Comité Organizador - Científico

Dr. Francisco J. Bermúdez Jiménez
Dr. Ramón Brugada Terradellas
Dra. María Gallego Delgado
Dra. Esther González López
Dr. Jesús Piqueras Flores
Dra. Coloma Tiron de Llano
Dr. Eduardo Villacorta Argüelles

Las comunicaciones de este suplemento han sido revisadas por el Comité Científico de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular de la Sociedad Española de Cardiología y se publican respetando el criterio de los autores. REC Publications no es responsable de errores o discrepancias.

REC: CardioClinics

www.reccardioclinics.org

Carta de presentación del suplemento

El presente suplemento de *REC: CardioClinics* recoge las comunicaciones científicas presentadas en la XII Reunión Anual de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, celebrada en Girona los días 19 y 20 de febrero de 2026.

La reunión anual continúa siendo un foro esencial para el desarrollo de la Sección, favoreciendo la colaboración entre centros y el avance en el conocimiento de las enfermedades cardiovasculares de base genética. El alto nivel de participación y la calidad de las comunicaciones presentadas ponen de manifiesto el compromiso de nuestra sección con la mejora continua en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estas patologías.

Este número constituye una muestra representativa de la actividad científica desarrollada en el ámbito de las cardiopatías familiares y la genética cardiovascular en nuestro país.

Los trabajos incluidos abarcan desde estudios observacionales en práctica clínica real hasta investigaciones centradas en la caracterización genética, la estratificación pronóstica y la evaluación de nuevas opciones terapéuticas, reflejando la evolución constante de esta subespecialidad.

Confiamos en que este suplemento resulte de interés y utilidad para todos los profesionales implicados en el manejo de las cardiopatías familiares y contribuya a seguir avanzando en este ámbito.

Confiamos en que su lectura resulte de utilidad para la práctica clínica diaria.

Junta Directiva
Sección de Cardiopatías Familiares
y Genética Cardiovascular
Sociedad Española de Cardiología

REC: CardioClinics

www.reccardioclinics.org

XII reunión anual de la Sección de Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular

Girona, 19-20 de febrero de 2026

COMUNICACIONES ORALES

PRESENCIA DE VARIANTES GENÉTICAS TÍPICAMENTE ASOCIADAS A MIOPATÍAS ESQUELÉTICAS EN PACIENTES CON FENOTIPO CARDIOLÓGICO AISLADO

Miguel López Tejada, Ainhoa Robles Mezcua y José Manuel García Pinilla

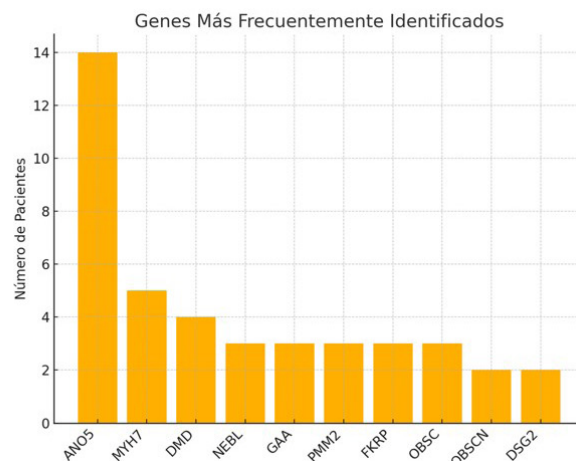
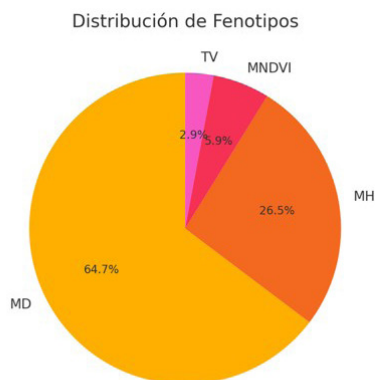
Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga.

Introducción y objetivos: Algunas variantes genéticas clásicamente asociadas a miopatías esqueléticas han sido identificadas en pacientes con fenotipo exclusivamente cardiológico, sin afectación muscular periférica, al presentarse en heterocigosis. Este hallazgo sugiere una posible correlación genotipo-fenotipo distinta a la conocida y plantea interrogantes sobre su mecanismo patogénico y herencia. El objetivo es caracterizar las manifestaciones clínicas, de imagen y genéticas en pacientes con miocardiopatía aislada portadores de variantes típicas de miopatías esqueléticas.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo realizado en el Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Se incluyeron pacientes mayores de 18 años.

Resultados: Se incluyeron 37 pacientes con fenotipo cardiológico aislado portadores de variantes genéticas típicamente asociadas a miopatías esqueléticas. La mediana de edad al inicio del seguimiento fue de 49 años. El fenotipo más frecuente fue la miocardiopatía dilatada en 25 pacientes, seguida de miocardiopatía hipertrófica en 9 casos. Se identificaron variantes genéticas en 22 genes diferentes. El gen ANO5 fue el más frecuentemente hallado, presente en 14 pacientes. Se evidenció cosegregación familiar en los 3 pacientes portadores del gen ACTA 1, desarrollando todos insuficiencia cardiaca avanzada. El 78,4% de los pacientes no presentaban antecedentes de HTA, lesiones coronarias significativas, ni otros factores que justifiquen por sí solos las alteraciones morfológicas o funcionales observadas. El 43,2% tenía familiares de primer o segundo grado con diagnóstico de miocardiopatía, y el 17,6% tenía antecedentes de distrofia muscular familiar. El 54,1% de los pacientes con MD presentó realce tardío en la RMN cardiaca, con localización predominantemente subepicárdica o intramiocárdica.

Conclusiones: En nuestra cohorte, encontramos una asociación relevante entre variantes genéticas típicamente miopáticas y fenotipos exclusivamente cardiológicos, en ausencia de otros factores desencadenantes. Esto refuerza la hipótesis de que estas variantes pueden actuar como causales de miocardiopatía en heterocigosis. Esto podría justificarse por su expresión tanto a nivel de músculo esquelético como cardiaco.



ALTA EFICACIA TEMPRANA DE MAVACAMTÉN EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA OBSTRUCTIVA: EXPERIENCIA EN PRÁCTICA CLÍNICA REAL EN UN HOSPITAL COMARCAL

Edgardo Alania Torres, Emilio Galcera Jornet, Guillermo Torroba Balmori y Alfonso Valle Muñoz

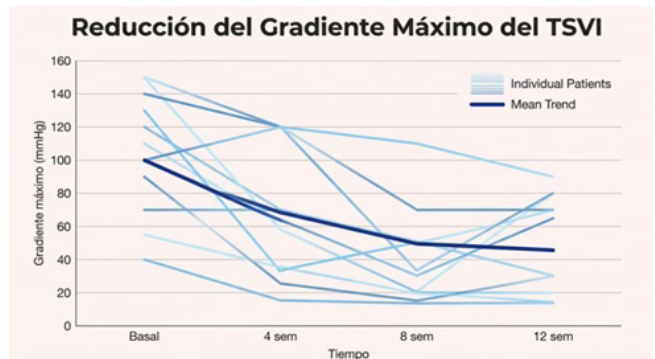
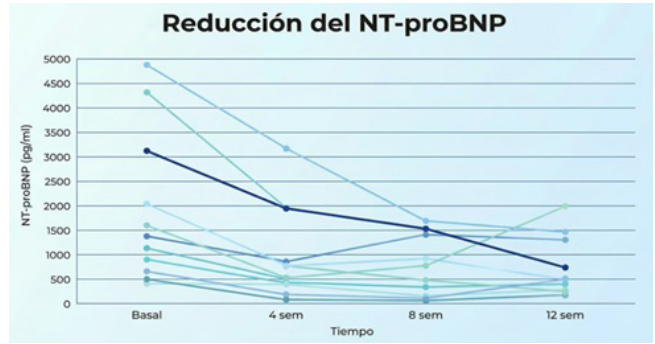
Hospital de Denia, Denia, Alicante.

Introducción y objetivos: Describir la eficacia clínica, ecocardiográfica y bioquímica del tratamiento con mavacamtén en pacientes con miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MCHO) en práctica clínica real.

Métodos: Estudio observacional descriptivo que incluyó 15 pacientes consecutivos con MCHO tratados con mavacamtén en un hospital comarcal. Se recogieron variables clínicas, genéticas, ecocardiográficas y biomarcadores al inicio y tras 12 semanas de seguimiento. Se evaluaron los cambios en clase funcional NYHA, gradiente máximo del tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) y niveles de NT-proBNP.

Resultados: La cohorte incluyó 15 pacientes, 9 varones (60%), con una edad media de 59 años. Las comorbilidades más frecuentes fueron dislipemia (n = 10), hipertensión arterial (n = 7), fibrilación auricular paroxística (n = 2) y diabetes mellitus tipo 2 (n = 1). Al inicio, 9 pacientes se encontraban en clase funcional NYHA II y 6 en NYHA III. Seis pacientes genotipo positivo, siendo MYBPC3 la mutación más frecuente (n = 3). En la evaluación basal, el grosor medio del septo interventricular fue de 23 mm, el gradiente máximo del TSVI de 97 mmHg y la FEVI del 64%. El NT-proBNP medio fue de 1.640 pg/ml. Trece pacientes recibían bisoprolol, uno propranolol y uno verapamilo. Tras 12 semanas de tratamiento, el gradiente máximo del TSVI se redujo de forma significativa hasta 47 mmHg, lo que representa una disminución del 51% respecto al basal (p < 0,001). El NT-proBNP descendió a 611 pg/ml, con una reducción del 63% (p < 0,01). Asimismo, se observó una mejoría clínica relevante: 13 de 15 pacientes (87%) alcanzaron clase funcional NYHA I-II al final del seguimiento (5 NYHA I, 8 NYHA II), permaneciendo solo 2 pacientes en NYHA III.

Conclusiones: En esta experiencia de práctica clínica real, mavacamtén mostró una elevada eficacia temprana en pacientes con MCHO, con mejoras significativas hemodinámicas, bioquímicas y funcionales en solo 12 semanas, confirmando su impacto clínico incluso en centros hospitalarios de ámbito comarcal.



USO TEMPRANO DE TAFAMIDIS 20 MG COMO ESTRATEGIA PUENTE EN LA MIOCARDIOPATÍA POR AMILOIDOSIS POR TRANSTIRRETINA ANTES DE LA APROBACIÓN DE LA DOSIS ESTÁNDAR: EXPERIENCIA EN LA PRÁCTICA CLÍNICA REAL EN UN CENTRO ESPAÑOL

Edgardo Alania Torres, Emilio Galcera Jornet, Guillermo Torroba Balmori y Alfonso Valle Muñoz

Hospital de Denia, Denia, Alicante.

Introducción y objetivos: Describir la experiencia clínica de un centro español en el uso temprano de tafamidis 20 mg como estrategia puente en pacientes con amiloidosis cardiaca por transtirretina wild-type (ATTRwt) durante el periodo previo a la aprobación y financiación de la dosis estándar de 61 mg en España (junio de 2023).

Métodos: Estudio observacional retrospectivo que incluyó pacientes con ATTR-CM tratados con tafamidis entre junio de 2021 y abril de 2025. Se analizaron específicamente aquellos pacientes con ATTRwt que iniciaron tafamidis 20 mg antes de la aprobación de la dosis de 61 mg. El diagnóstico se estableció mediante gammagrafía ósea con 99mTc-DPD (captación ≥ grado 2) y ausencia de componente monoclonal. Se evaluaron variables clínicas, ecocardiográficas, electrocardiográficas y biomarcadores, así como la evolución terapéutica tras el escalado de dosis.

Resultados: Nueve pacientes iniciaron tafamidis 20 mg durante el periodo preaprobación, de los cuales ocho escalaron posteriormente a 61 mg una vez disponible la dosis estándar, y uno fue derivado a terapia con silenciamiento génico. Los pacientes tratados con 20 mg presentaron menor edad y mayor prevalencia de polineuropatía, reflejando las indicaciones regulatorias iniciales. Durante el periodo de tratamiento puente, los parámetros ecocardiográficos y biomarcadores se mantuvieron estables, sin diferencias significativas respecto a pacientes que iniciaron directamente 61 mg tras su aprobación.

Nuestra Experiencia: 15 Pacientes con Mavacamten

Características Demográficas

Sexo (varones)	9	60%
Edad media	59 años	-
Hipertensión arterial	7	47%
Diabetes mellitus tipo 2	1	7%
Dislipemia	10	67%
Fibrilación auricular	2	13%

Perfil Genético y Funcional

Genotipo positivo:		
MYBPC3	3	50%
MYH7/TNNC1	1	17%
MYL2	1	17%
RYR2	1	17%
Total: 6 pacientes (40% de la cohorte)		

Comparación Clase Funcional NYHA

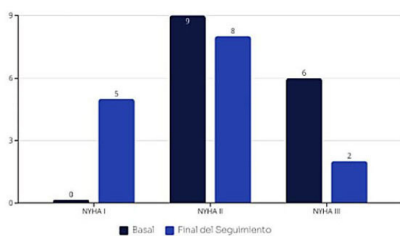


Tabla. Características clínicas y duración del tratamiento según dosis inicial de tafamidis

Variable	Dosis 20 mg (n=9)	Dosis 61 mg (n=16)	Total (n=25)	p-valor
Edad (años), media ± DE	79 ± 8.1	83 ± 5.1	81 ± 6.8	0.12
Varones, n (%)	6 (67 %)	12 (75 %)	19 (76 %)	0.69
ATTRv, n (%)	3 (33 %)	1 (6 %)	4 (16 %)	0.11
HTA, n (%)	6 (67 %)	13 (81 %)	19 (76 %)	0.44
DM2, n (%)	2 (22 %)	4 (25 %)	6 (24 %)	>0.99
Dislipemia, n (%)	6 (67 %)	12 (75 %)	18 (72 %)	0.69
Fibrilación auricular, n (%)	6 (67 %)	6 (38 %)	12 (48 %)	0.22
Afectación renal (eGFR < 60), n (%)	4 (44 %)	9 (56 %)	13 (52 %)	0.68
Díscnea, n (%)	8 (89 %)	13 (81 %)	21 (84 %)	>0.99
NYHA I / II / III, n (%)	1 / 3 / 5	2 / 6 / 8	4 / 9 / 12	0.95
Días con tafamidis, media ± DE	217 ± 174	485 ± 428	—	0.04
Días con tafamidis 61 mg (si escaló)	739 ± 356	—	—	—

Tabla. Parámetros cardíacos y biomarcadores según dosis de tafamidis

Variable	20 mg (n=9)	61 mg (n=16)	Total (n=25)	p-valor
Grosor septal (HVI, mm)	17.1 ± 2.9	18.2 ± 3.3	17.8 ± 3.2	0.44
FEVI (%)	53.1 ± 12.4	58.5 ± 9.1	56.4 ± 10.1	0.23
Patrón HVI (septal / concéntrico)	3 / 6	11 / 5	14 / 11	0.10
Relación E/e'	23.1 ± 6.7	23.7 ± 8.4	23.5 ± 7.7	0.87
Diámetro AI (mm)	42.9 ± 6.2	44.2 ± 5.5	43.7 ± 5.7	0.53
Disfunción VD (TAPSE < 16 mm), n (%)	3 (33 %)	2 (13 %)	5 (20 %)	0.34
Derrame pericárdico, n (%)	1 (11 %)	1 (6 %)	2 (8 %)	>0.99
Gammagrafía cardíaca, n (%)				
— Grado 0	1 (11 %)	0 (0 %)	1 (4 %)	—
— Grado 2	3 (33 %)	2 (13 %)	5 (20 %)	—
— Grado 3	5 (56 %)	14 (87 %)	19 (76 %)	0.19
NT-proBNP (pg/mL)	4070 ± 3250	4345 ± 3300	4228 ± 3282	0.82
Troponina (ng/L)	690 ± 2600	925 ± 3850	823 ± 3308	0.78
CA-125 (U/mL)	48.2 ± 60.1	55.8 ± 77.2	53.1 ± 70.9	0.84
TFG (mL/min/1.73 m ²)	78.5 ± 45.0	73.0 ± 42.0	75.2 ± 43.3	0.65
Prealbumina (mg/dL)	28.2 ± 5.6 (n=8)	25.4 ± 6.5 (n=8)	26.8 ± 6.1 (n=16)	0.39



Conclusiones: El uso temprano de tafamidis 20 mg como estrategia puente permitió iniciar tratamiento modificador de la enfermedad en pacientes con ATTRwt antes de la aprobación oficial de la dosis de 61 mg en España. Esta experiencia de práctica clínica real aporta evidencia sobre la viabilidad de estrategias adaptativas en escenarios regulatorios cambiantes y subraya el papel de centros de tamaño medio en la detección y manejo precoz de la ATTR-CM.

DIFERENCIAS DE GÉNERO EN LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (DM1) PERSISTENTES TRAS AJUSTE GENERACIONAL

Rebeca Lorca¹, Alberto Alén², Carlos Moliner-Abós³, Fernando de Frutos⁴, Juan Ramón Gimeno⁵ y Carmen Muñoz², en representación de los investigadores del Registro Multicéntrico de DM1 (SECARIT-INV-MUL 24/01)

¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias.

²Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

³Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. ⁴Hospital Universitari de Bellvitge, Barcelona.

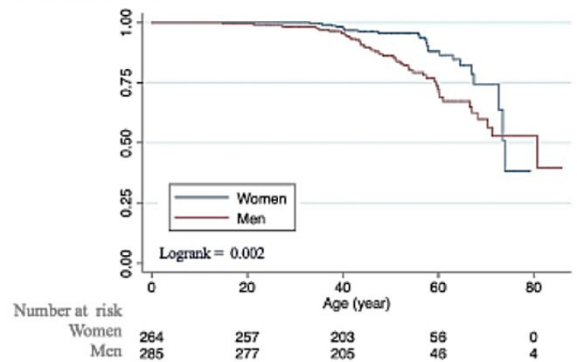
Introducción y objetivos: La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) se asocia con alteraciones progresivas de la conducción cardíaca

(CCA) y arritmias. Aunque el fenómeno de anticipación genética y la longitud de la repetición CTG influyen en la gravedad de la enfermedad, las diferencias relacionadas con el sexo en la afectación cardíaca siguen poco exploradas. El objetivo es evaluar si las diferencias por sexo en los resultados cardíacos en una amplia cohorte de pacientes adultos con DM1 persisten tras ajustar por los efectos generacionales.

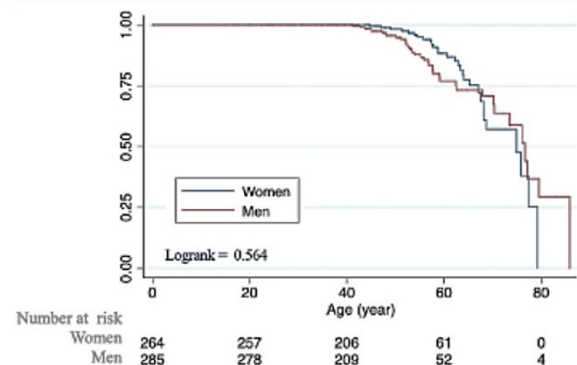
Métodos: Se recogieron datos clínicos de pacientes seguidos en 16 unidades de cardiopatías hereditarias en España. El endpoint primario fue un compuesto de complicaciones cardiovasculares (desarrollo de CCA a lo largo de la vida, implante de marcapasos/desfibrilador, arritmias ventriculares mayores y/o síncope cardiogénico). Las CCA incluyeron: 1) BAV-I (PR ≥ 200 ms) con QRS ≥ 120 ms; 2) intervalo HV > 70 ms; 3) BAV-I o III. Como objetivos secundarios se evaluó la supervivencia global y fibrilación auricular (FA). Los objetivos secundarios incluyeron la fibrilación auricular y supervivencia global. Las comparaciones se realizaron por sexo, utilizando modelos de Cox ajustados por cohortes de nacimiento (1920-1965, 1966-1990, 1991-2015).

Resultados: Los varones alcanzaron el objetivo principal antes (p = 0,007; HR 1,51; IC95% 1,12-2,02), y la fue FA más frecuente (p = 0,002; HR 2,16; IC 1,33-3,54, figura 1 A). Estas diferencias entre sexos persistieron tras el ajuste generacional (p < 0,05). La supervivencia global fue similar entre ambos sexos (p = 0,472, figura 1B).

A) Fibrilación auricular



B) Supervivencia global



Conclusiones: En esta cohorte nacional de DM1, el sexo masculino se asoció de manera independiente a una aparición más temprana de complicaciones cardiovasculares y de fibrilación auricular. Estas diferencias se encontraron independientemente de los efectos generacionales/genéticos. Estos

hallazgos respaldan monitorización más intensiva y estratificación de riesgo en varones.

MANIOBRA DE VALSALVA PARA EL DESENMASCARAMIENTO DE LA OBSTRUCCIÓN EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN ESPAÑA

Gabriel González Barbeito, Esteban Martín Álvarez, Silvia Huetos Pérez, Cristina Martínez Veira, Elena Veira Villanueva, José María Larrañaga Moreira y Roberto Barriales Villa

Hospital Universitario de A Coruña, A Coruña.

Introducción y objetivos: Hasta el 70% de pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) presentan obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (OTSVI). Esto conlleva implicaciones clínicas, pronósticas e incluso terapéuticas, pudiendo condicionar el inicio del tratamiento con mavacamtén y siendo esencial también para su titulación. El desenmascaramiento de la obstrucción requiere realizar una maniobra de Valsalva (MV) en decúbito lateral izquierdo, de pie y sentado, según las guías de la ESC. Sin embargo, existe gran variabilidad entre centros, incluso muchas veces sin llegar a comprobar su adecuada realización. El objetivo de este trabajo fue describir la variabilidad a nivel español del uso de

la MV para evaluar la OTSVI en pacientes con MCH y titulación de mavacamtén.

Métodos: Se realizó una encuesta a través de la plataforma online Google Forms. El enlace al formulario fue facilitado vía telefónica (a través de la aplicación WhatsApp) a cardiólogos de diferentes unidades de cardiopatías familiares (CF) o Imagen Cardíaca de todo el país. Se obtuvo un total de 36 respuestas al formulario provenientes de 30 hospitales diferentes.

Resultados: La mayoría de ecocardiogramas en pacientes con MCHO son realizados en la sección de imagen (72%), aunque el porcentaje realizado por facultativos de la unidad de cardiopatías familiares es cercano al 67%. La MV se realizó en el 97% de los casos pidiendo al paciente hacer un esfuerzo espiratorio voluntario («pujar», «soplar con la boca cerrada», etc.). En casi 1/3 de los casos la MV para la titulación del mavacamtén fue realizada con una técnica distinta al ecocardiograma basal.

Conclusiones: Estandarizar la MV resulta esencial, de manera que sea sencilla, rápida y reproducible tanto en laboratorios de imagen como en las unidades de CF. De acuerdo con las recomendaciones actuales, debería medirse siempre de la misma manera para evitar cambios inadecuados en la dosis de mavacamtén.

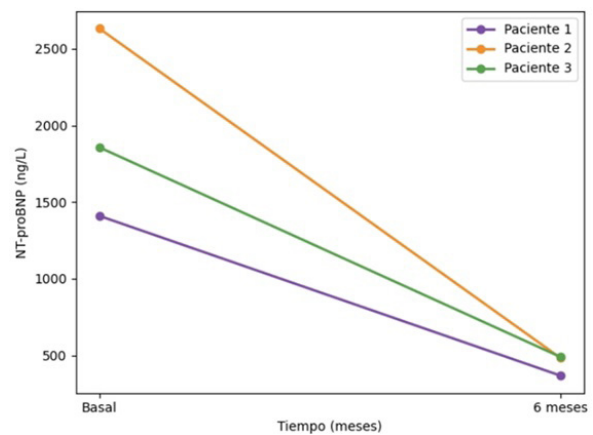
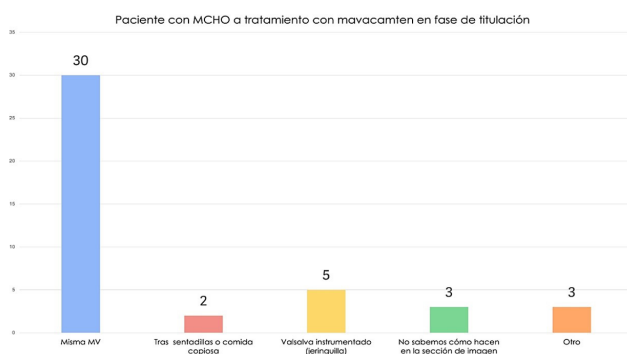
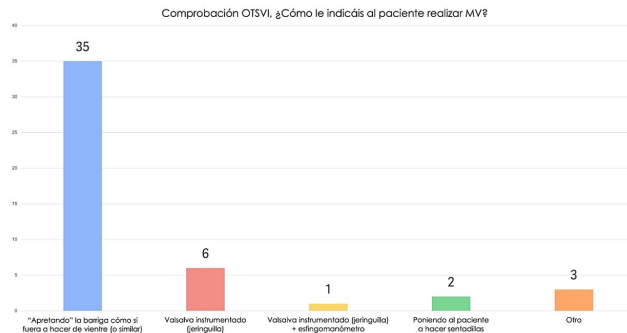
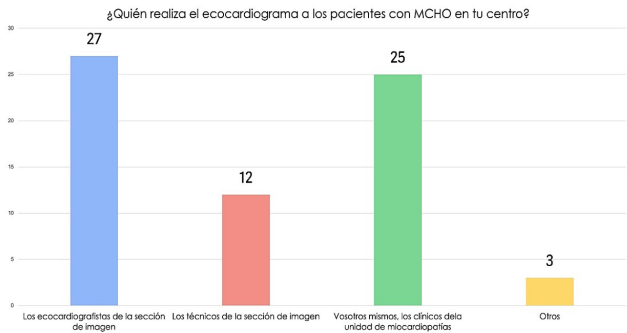
MAVACAMTÉN EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA CON OBSTRUCCIÓN MEDIOVENTRICULAR: EXPERIENCIA OFF-LABEL

Laia Lorenzo-Esteller, Silvia Ibáñez Caballera, Lorena Santuario Verdú, Josep Comín-Colet, Jose González Costello, Carles Díez-López y Fernando de Frutos Seminario

Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona.

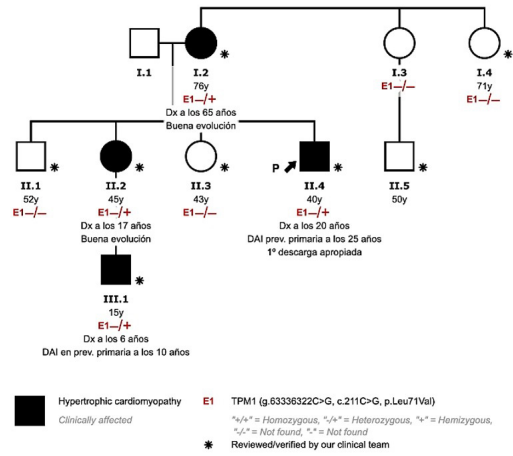
Introducción y objetivos: El mavacamtén ha demostrado beneficios clínicos en pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) obstructiva del tracto de salida del ventrículo izquierdo. Sin embargo, su eficacia en pacientes con MCH con obstrucción medioventricular ha resultado cuestionada tras la publicación del ensayo ODYSSEY en que no se observó un beneficio significativo. El objetivo de este estudio es describir nuestra experiencia de uso *off-label* de mavacamtén en pacientes con miocardiopatía hipertrófica con obstrucción medioventricular.

Métodos: Se realizó un análisis retrospectivo unicéntrico de pacientes con MCH con gradiente medioventricular y ausencia de gradiente en el TSVI tratados con mavacamtén *off-label* y un seguimiento mínimo de 6 meses. Se analizaron parámetros clínicos, ecocardiográficos y bioquímicos previos al inicio del tratamiento y durante el seguimiento.



Resultados: Se incluyeron tres pacientes (dos varones y una mujer), con edades de 56, 71 y 27 años. Tras 6 meses de tratamiento con mavacamten 5 mg, se observó una reducción del gradiente medioventricular superior al 67% en todos los casos, con normalización completa (100%) en uno de ellos. Mejoría de la clase funcional NYHA en un punto en todos los pacientes y descenso marcado de NT-proBNP en los tres pacientes: 1.409 → 367 ng/l, 2.631 → 482 ng/l y 1.856 → 489 ng/l. No se registraron eventos adversos relevantes durante el seguimiento que conllevaran la suspensión del tratamiento.

Conclusiones: En nuestra serie de pacientes con miocardiopatía hipertrófica con obstrucción medioventricular el tratamiento con mavacamten a dosis bajas fue seguro. Se observó una mejoría de la clase funcional así como de parámetros ecocardiográficos y de laboratorio. Estos datos abren la puerta a futuros estudios prospectivos que reevalúen el rol de los inhibidores de miosina en pacientes con miocardiopatía hipertrófica con obstrucción medioventricular.



MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA ASOCIADA A UNA VARIANTE DEL GEN TPM1 EN TRES FAMILIAS NO RELACIONADAS

Irene Juanes Domínguez, Lucas Tojal Sierra, Ana Isabel Conde Lagartos, Eduardo Gómez Corcuera, María Cristina Manzabal González, Elena Beristain Mendizabal y María Robledo Iñarritu

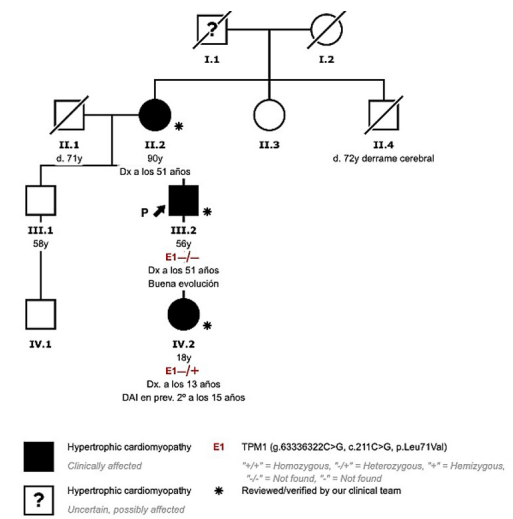
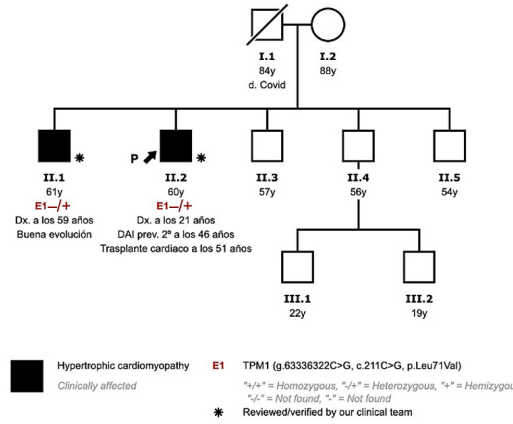
Hospital Universitario Araba, Vitoria, Álava.

Introducción y objetivos: Describir de forma detallada las características clínicas, de imagen y genéticas de tres familias no relacionadas con miocardiopatía hipertrófica (MCH) portadoras de una misma variante del gen TPM1, y evaluar su posible relevancia patogénica y su impacto clínico.

Métodos: Estudio observacional descriptivo de tres familias no relacionadas diagnosticadas de MCH. Se recogieron datos clínicos, electrocardiográficos, ecocardiográficos y de resonancia magnética cardíaca (RMC), incluyendo presencia y extensión de realce tardío de gadolinio (RTG), así como eventos arrítmicos y evolución clínica. El estudio genético se realizó mediante secuenciación de nueva generación (NGS) con panel específico de MCH. Las variantes se clasificaron de acuerdo con los criterios del ACMG. El riesgo de muerte súbita cardíaca (MSC) se estimó mediante los modelos HCM Risk-SCD y HCM Risk-Kids, según edad.

Resultados: En las tres familias se identificó la variante heterocigota TPM1 (NM_001018005:c.211C>G; p.Leu71Val), inicialmente clasificada como variante de significado incierto y reclasificada en 2024 como probablemente patogénica. El gen TPM1 codifica la α -tropomiosina cardíaca y es responsable de menos del 5% de las MCH sarcoméricas descritas. Siete portadores desarrollaron MCH no obstructiva con penetrancia completa y expresividad variable. Se observó un fenotipo clínico potencialmente agresivo, caracterizado por diagnóstico a edades tempranas, hipertrofia significativa, extensa fibrosis miocárdica evidenciada por RTG, eventos arrítmicos mayores y necesidad de implante de desfibrilador automático implantable tanto en prevención primaria como secundaria. Un caso evolucionó a disfunción ventricular e insuficiencia cardíaca avanzada, requiriendo trasplante cardíaco.

Conclusiones: La variante p.Leu71Val del gen TPM1 se asocia a MCH con expresividad clínica variable y un espectro de gravedad amplio, incluyendo alto riesgo arrítmico y evolución desfavorable en un número relevante de portadores. Su identificación es fundamental para optimizar la estratificación del riesgo, el seguimiento clínico y la toma de decisiones terapéuticas, especialmente en edad pediátrica y adulta joven.



MAVACAMTÉN EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA OBSTRUCTIVA: IMPLEMENTACIÓN DE UN MODELO MULTIDISCIPLINAR DE PRECISIÓN

Lorena Santulario Verdú, Fernando de Frutos Seminario, Silvia Ibáñez Caballero, Laia Lorenzo Esteller, Josep Comín Colet, José González Costello y Carles Diez-López

Hospital Universitari de Bellvitge, Barcelona.

Introducción y objetivos: Para garantizar una atención integral del paciente con miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MHO), la especialización del equipo asistencial es clave. En nuestro centro, se han constituido una consulta multidiscipli-

plinar integrada por dos cardiólogos, una enfermera clínica y una farmacéutica especialista. El objetivo de este estudio es describir la experiencia de uso de mavacamtén, destacando la evaluación de los fenotipos metabolizadores e interacciones farmacológicas por parte de Farmacia Hospitalaria para garantizar la seguridad del paciente.

Métodos: Estudio observacional descriptivo de pacientes con MHO candidatos a mavacamtén (octubre 2024 - diciembre 2025). Se analizaron variables demográficas, genotipo CYP2C19, fenotipo metabolizador e interacciones farmacológicas con la medicación concomitante.

Resultados: Se evaluaron 24 pacientes (58,3% mujeres), de los cuales 22 (90,9%) iniciaron mavacamtén. El análisis polimórfico de CYP2C19 mostró una distribución heterogénea: 50% metabolizadores normales (*1/*1), 33% intermedios (*1/*2 y *2/*17), 13% rápidos (*1/*17) y 4% ultrarrápidos (*17/*17). Cinco pacientes iniciaron con dosis reducidas de 2,5 mg/día, en 4 de ellos por falta de genotipo inicial. El 45,8% presentó una interacción potencial con la medicación concomitante y el 27,3% presentó dos o más interacciones. En 5 casos (20,8%) estas interacciones fueron clínicamente relevantes, modificándose la medicación concomitante en 2 pacientes. Solo 6 pacientes estuvieron libres de interacciones. En 3 casos se suspendió el tratamiento, dos por caída de la FEVI (con posterior reinicio) y uno por FA. Ninguna interrupción se debió a interacciones farmacológicas que aumentasen los niveles de mavacamtén.

Conclusiones: El abordaje multidisciplinar permitió una evaluación integral y segura de los pacientes candidatos a mavacamtén. La determinación del fenotipo metabolizador y la revisión sistemática de interacciones farmacológicas resultaron claves para la individualización del tratamiento. Este enfoque multidisciplinar contribuyó de manera significativa a la optimización y seguridad del uso de mavacamtén en pacientes con MHO.

EXPERIENCIA INICIAL CON PEGUNIAGALSIDASA-ALFA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY INTOLERANTES A TERAPIAS PREVIAS: TOLERANCIA, SEGURIDAD Y PRIMERAS IMPRESIONES CLÍNICAS

Laia Lorenzo-Esteller, Silvia Ibáñez Caballero, Lorena Santulario, Fernando de Frutos Seminario, Marta González-Lopera, Joan Torras Ambrós y Carles Diez-López

Hospital Universitario de Bellvitge, Barcelona.

Introducción y objetivos: La peguniagalsidasa-alfa constituye una opción de terapia de reemplazo enzimático (TRE) destinada a pacientes con enfermedad de Fabry (EF), especialmente si presentan reacciones de hipersensibilidad, tolerancia insuficiente a la infusión o respuesta clínica subóptima con TRE previas.

Métodos: Estudio observacional descriptivo de cinco pacientes con EF (fenotipo clásico) en los que se inició peguniagalsidasa-alfa en nuestro centro. Se recogieron antecedentes, motivo del cambio, tolerancia, eventos adversos, evolución clínica y cambios en biomarcadores metabólicos (Lyso-Gb3).

Resultados: Se inició el tratamiento con peguniagalsidasa-alfa en cuatro varones y una mujer que se encontraban bajo TRE previa. Tres pacientes habían presentado episodios previos de anafilaxia asociados a agalsidasa-beta (2,3 y 5). Dos de ellos continuaron posteriormente con agalsidasa-alfa, realizándose el cambio a peguniagalsidasa-alfa por progresión o refractariedad clínica (3 y 5). En el paciente restante, que había presentado exposición reciente, se identificaron anticuerpos antifármaco frente a agalsidasa-beta (2). Uno de los pacientes presentó intolerancia en forma de astenia intensa con distermia persistente pese a premedicación y optimización del ritmo de infusión y progresión renal que requirió trasplante (1). Uno de los pacientes tratados crónicamente con agalsidasa-alfa (3) presentó accidentes cerebrovasculares transitorios y además requirió trasplante renal y cardiaco. Asimismo, uno presentó diarrea incoercible crónica que se resolvió tras iniciar peguniagalsidasa. Todos los pacientes toleraron el tratamiento sin reacciones de hipersensibilidad ni eventos adversos graves (tampoco neurológicos). Se observó un descenso de Lyso-Gb3 tras el cambio, además de una mejoría clínica global.

Conclusiones: En pacientes con fenotipo clásico, peguniagalsidasa-alfa mostró un perfil de tolerancia y seguridad favorable tras intolerancia o progresión bajo terapias previas, permitiendo la continuidad de la terapia de reemplazo enzimático en escenarios clínicos complejos y mostrando efectividad metabólica (LisoGb3).

EFFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE MAVACAMTÉN EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA OBSTRUCTIVA EN CASTILLA-LA MANCHA

Natalia Manzaneque Morales¹, Laura Montesinos Vinader¹, Jorge Martínez del Río², Marta Flores Hernán³, Sofía Calero Núñez⁴, José María Arizón Muñoz⁵ y Jesús Piqueras Flores²

¹Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real. ²Unidad de cardiopatías familiares, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real. ³Cardiología, Hospital Universitario de Toledo, Toledo. ⁴Unidad de cardiopatías familiares, Complejo Hospitalario Universitario de Albacete, Albacete.

⁵Cardiología, Hospital Santa Bárbara, Puertollano, Ciudad Real.

Introducción y objetivos: Evaluar la eficacia y seguridad de mavacamtén en pacientes con miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MCHO) en práctica clínica real en Castilla-La Mancha.

PACIENTE	EDAD	SEXO	FENOTIPO	VARIANTE	ENZIMA PREVIA	MOTIVO	LISOGB3 PRE	LISOGB3 POST	FASTEX SCORE	TR	TC
1	45	V	Clásico	p.Arg227Gln	Agalsidasa B	Intolerancia	40	30	13	Si	No
2	45	V	Clásico	p.Pro293Leufs*24	Agalsidasa B	Intolerancia	158 (Naïve)	68	8	No	No
3	61	V	Clásico	p.Trp81Ser	Agalsidasa Alfa	Refractario	37	29	12	Si	Si
4	24	M	Clásico	p.Trp81Ser	Agalsidasa Alfa	Refractario	145,1	46,7	3	No	No
5	65	V	Clásico	p.Gly116Val	Agalsidasa B	Refractario	17	13,1	10	Si	No

Figura 8

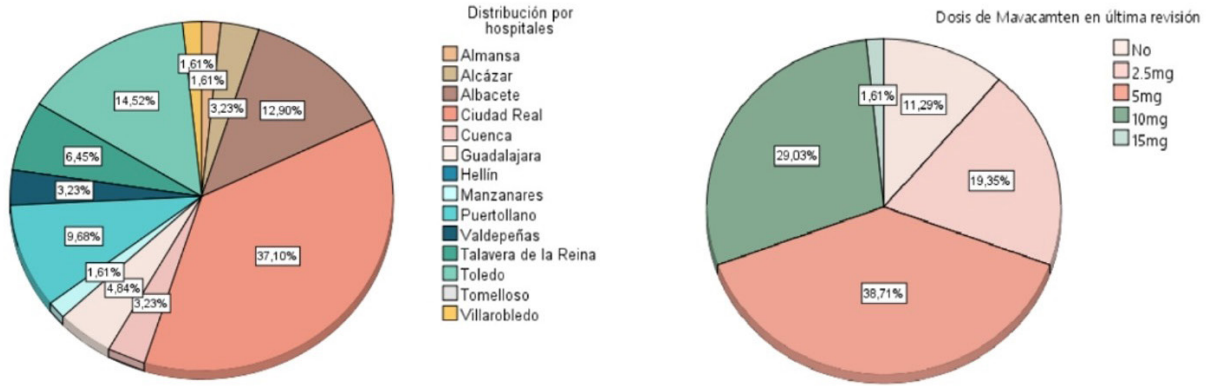


Figura 1. Distribución de la muestra según el hospital de procedencia (izquierda) y la dosis de mavacamten en la última revisión (derecha).

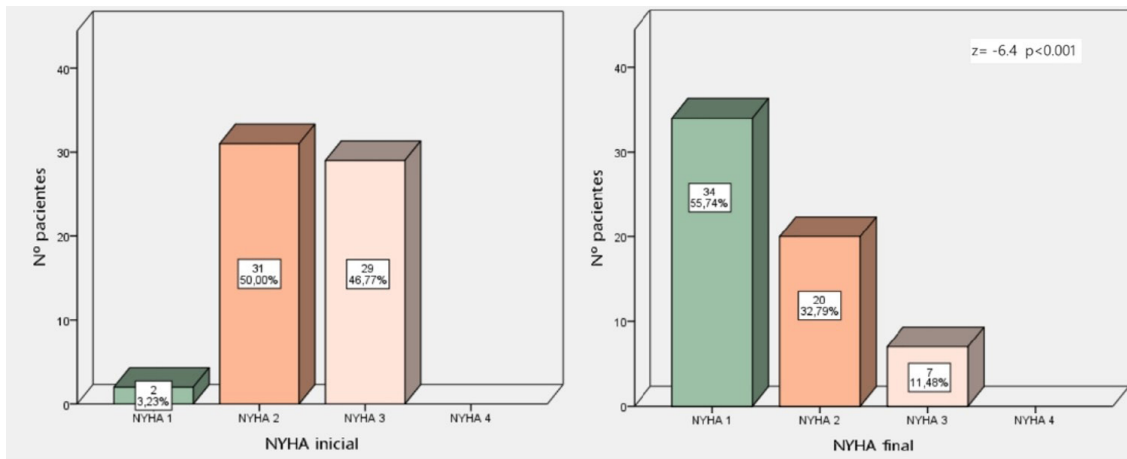


Figura 2. Evolución de la clase funcional NYHA desde el inicio de mavacamten hasta la última revisión

	Previo a mavacamten	Tras mavacamten	p
Gradiente máximo TSVI en reposo (mmHg)	51,0 ± 3,7	9,2 ± 9,6	<0,001
Gradiente máximo TSVI con Valsalva (mmHg)	81,6 ± 3,8	19,2 ± 18,1	<0,001
NT-proBNP (pg/mL)	1890,9 ± 415,2	628 ± 144,4	0,001

Tabla 1. Cambios en los gradientes máximos del TSVI (Tracto de salida del ventrículo izquierdo) en reposo y con Valsalva, así como en los niveles de NT-proBNP.

Métodos: Estudio observacional prospectivo de pacientes con MCHO tratados con mavacamten entre mayo de 2024 y enero de 2026. Se recogieron variables clínicas, analíticas, ecocardiográficas y terapias farmacológicas, antes del inicio y tras la titulación de mavacamten. Durante el seguimiento se registraron eventos clínicos: mortalidad por cualquier causa, desarrollo de insuficiencia cardíaca (IC: síntomas o reducción de fracción de eyección de ventrículo izquierdo < 50%), o aparición de fibrilación auricular (FA).

Resultados: Se incluyeron 62 pacientes (65,8 ± 11,8 años; 46,8% mujeres; 3,2% metabolizadores lentos), el 75% concentrado en 4 centros hospitalarios. Antes de mavacamten, el 77,4% recibía betabloqueantes, el 17,7% calcioantagonistas dihidropiridínicos y el 48,4% disopiramida, (45,2% en terapia combinada). Posterior a la titulación de mavacamten, el 36,7% redujo la dosis de betabloqueantes (reducción media

del 29%). Tras una mediana de seguimiento de 26,5 semanas (RIC 13,7-43,7), se observó una reducción significativa de los gradientes máximos en tracto de salida ventricular izquierdo en reposo y con Valsalva, así como en los niveles de NT-proBNP (tabla 1). El 91,9% de los pacientes presentaban gradientes finales.

Conclusiones: En este estudio, mavacamten demostró ser efectivo en práctica clínica real y presentó un perfil de seguridad aceptable, aunque con incidencia de FA ligeramente superior a la descrita en ensayos clínicos.

MAVACAMTÉN EN LA PRÁCTICA CLÍNICA REAL: EVOLUCIÓN ECOCARDIOGRÁFICA A CORTO PLAZO DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA OBSTRUCTIVA EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Laura Montesinos Vinader¹, Natalia Manzaneque Morales¹, Jorge Martínez del Río¹, María Maeve Soto Pérez², Daniel Águila Gordo¹, Emilio Blanco López¹ y Jesús Piqueras Flores¹

¹Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real. ²Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), Madrid.

Introducción y objetivos: Analizar la evolución ecocardiográfica a corto plazo en pacientes con miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MHO) tratados con mavacamten en una unidad de cardiopatías familiares de referencia provincial.

Métodos: Estudio observacional prospectivo unicéntrico de pacientes con MHO en tratamiento con mavacamten entre ju-

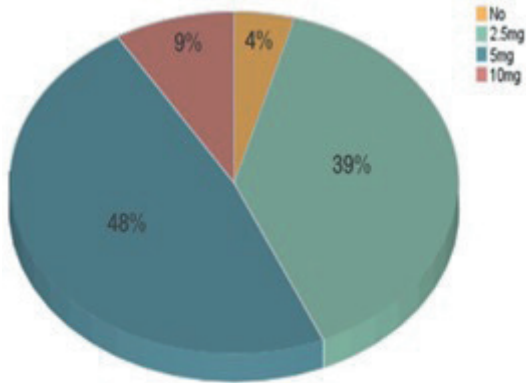


Figura 1. Dosis final de mavacamten.

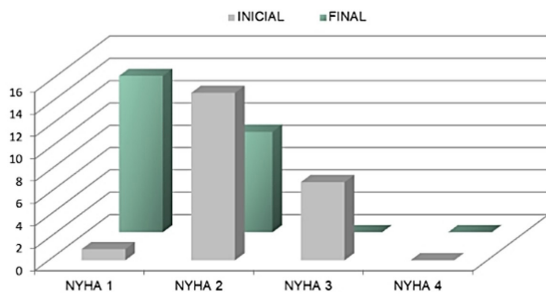


Figura 2. Evolución de la clase funcional tras mavacamten.

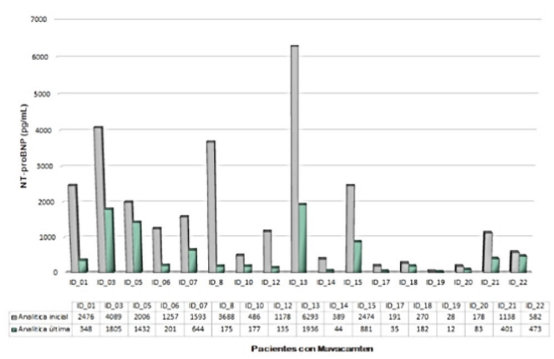


Figura 3. Evolución NT-PROBNP tras mavacamten.

lio de 2024 y enero de 2026. Se evaluaron variables ecocardiográficas previamente a iniciar mavacamten y en el seguimiento tras finalizar la fase de titulación.

Resultados: Se incluyeron a 23 pacientes (66,7 ± 11,9 años; 60,9% varones; 1 metabolizador lento), con una mediana de seguimiento de 24 semanas (rango intercuartílico 13-42). Tras el inicio de mavacamten se evidenció una disminución significativa de la obstrucción a nivel del tracto de salida ventricular izquierdo tanto en reposo (-34 mmHg; IC95%: -45 a -23; $p < 0,001$) como con la maniobra de Valsalva (-57 mmHg; IC95%: -68 a -46; $p < 0,001$), junto con reducción del grosor miocárdico máximo (-0,77 mm; IC95%: -1,37 a -0,17; $p = 0,014$). No se observó deterioro significativo de la fracción de eyección (-4%; IC95%: -0,06 a 8; $p = 0,06$) ni del strain longitudinal global (-0,73%; IC95%: -1,9 a -0,4; $p = 0,2$). Aunque se observó una mejoría de los parámetros asociados a presiones de llenado del ventrículo izquierdo, no alcanzaron la significación estadística. Se adjuntan figuras del análisis de variables clínicas secundarias.

	PREVIO MAVACAMTEN	POST MAVACAMTEN	p
Grad Reposo	45'2 ± 24'9	10'8 ± 7'1	< 0'001
Grad Valsalva	78'9 ± 17'8	22'3 ± 14'2	< 0'001
Grosor máximo	21'8 ± 3'4	21'0 ± 3'0	0'01
Diámetro AI	47'5 ± 4'5	46'4 ± 5'4	0'2
Volumen AI	47'9 ± 14'2	45'8 ± 14'4	0'4
VTD	39'0 ± 12'3	41'8 ± 10'9	0'2
VTS	11'5 ± 4'7	14'2 ± 5'2	0'02
FEVI	70'6 ± 7'3	66'6 ± 6'6	0'05
SLG	17'6 ± 3'8	16'9 ± 3'1	0'2
E lateral	7'2 ± 2'4	9 ± 2'6	0'05
E septal	4'2 ± 1'1	4'9 ± 1'2	0'03
E/e'	14'3 ± 4'8	13'1 ± 6'1	0'07
TAPSE	21'9 ± 4'6	21'6 ± 3'7	0'7
TEVI	289'6 ± 40'0	293'8 ± 32'9	0'6
TEVIN	4'9 ± 1'2	4'7 ± 1'1	0'4

Tabla 1. Análisis de variables ecocardiográficas.

Conclusiones: En nuestra experiencia, el tratamiento con mavacamten en MHO se asocia a una mejoría de parámetros ecocardiográficos a corto plazo, sin evidencia de compromiso significativo de la función sistólica ventricular. Estos resultados apoyan la eficacia y seguridad del fármaco en práctica clínica real, si bien son necesarios estudios con mayor tamaño muestral y seguimiento prolongado.

RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON MUERTE SÚBITA DE POSIBLE ORIGEN CARDIACO, DERIVADOS A LA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES DE NUESTRO CENTRO

Amaia Lambarri Izaguirre¹,
Larraitz Gaztañaga Arantzamendi¹,
Estibaliz Zamarreño Golvano¹,
Javier Gregorio Rekondo Olaetxea¹
y Benito Morentín Campillo²

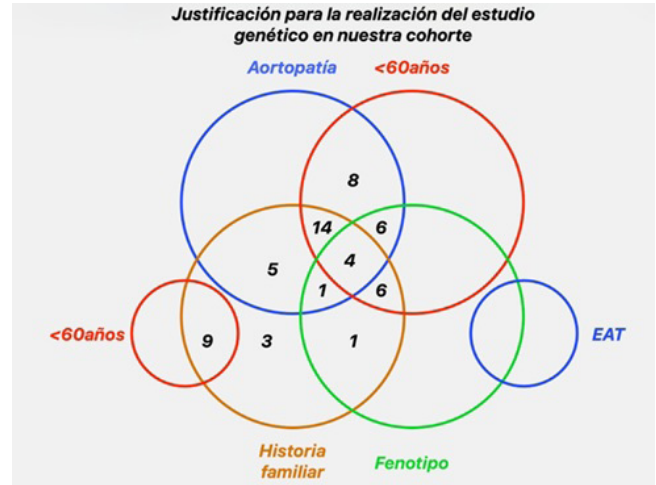
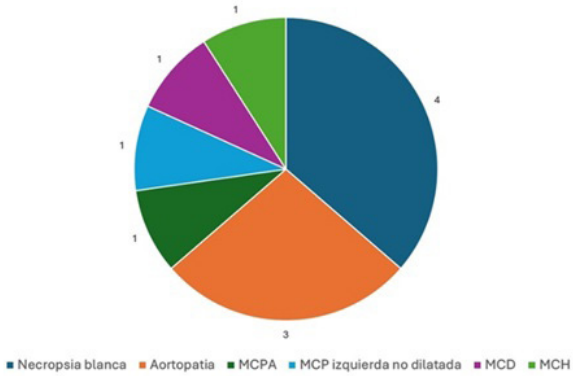
¹Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, Vizcaya. ²Instituto Vasco de Medicina Legal, Bilbao, Vizcaya.

Introducción y objetivos: La muerte súbita cardiaca (MSC) no isquémica constituye una causa relevante de fallecimiento en individuos jóvenes. Algunas enfermedades que pueden debutar como MSC tienen base familiar. Desde 2022, existe en nuestra comunidad autónoma, un convenio entre el Instituto de Medicina Legal y Forense y el Servicio de Salud, que permite la derivación de aquellos casos de MSC y sospecha de cardiopatía familiar, a las unidades de cardiopatías familiares. El objetivo es describir los casos remitidos y evaluar la rentabilidad del estudio genético en nuestra cohorte.

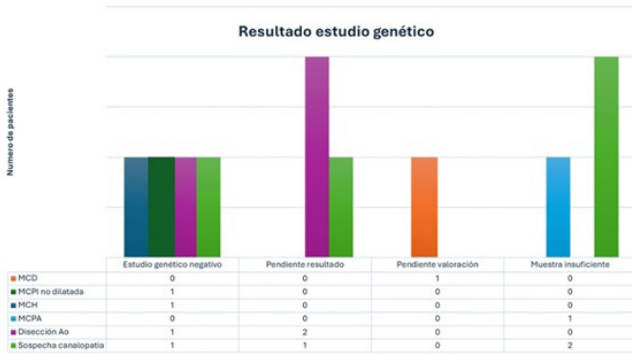
Métodos: Estudio observacional descriptivo que incluye los casos de muerte súbita remitidos a nuestra unidad de cardiopatías familiares desde 2022 hasta 2025. Se incluyen aquellos casos en los que la autopsia medicolegal sugería tanto una miocardiopatía o aortopatía como aquellos casos con necropsia blanca sugestiva de canalopatía, en los que los familiares autorizaban la realización de estudio genético en el índice. Se analizan los resultados y su impacto en el estudio familiar.

Resultados: Durante este periodo se han remitido un total de 11 casos, con una edad media de 47,18 años, siendo 90,9% varones. La sospecha etiológica posautopsia fue miocardiopatía en 36,36%, canalopatía en 36,36% y aortopatía en 27,27%. El estudio genético se ha realizado en 7 casos, estando por aho-

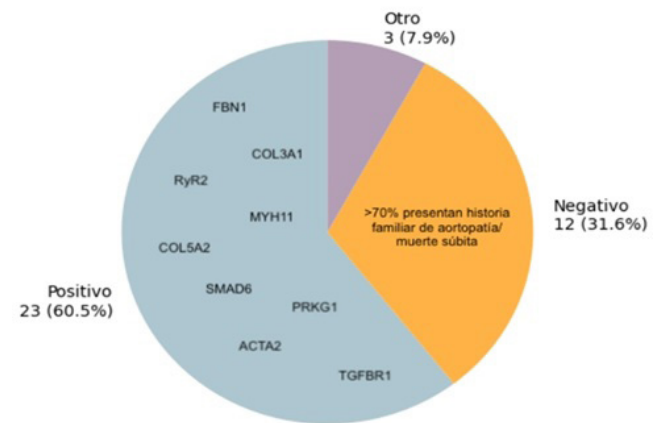
Necropsias remitidas



Resultado estudio genético



Estudio genético en paciente con aortopatía



ra 3 pendientes de resultado, no identificándose en los 4 casos restantes (necropsia compatible con miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía izquierda no dilatada, disección aórtica y posible canalopatía) variantes patogénicas o probablemente patogénicas.

Conclusiones: La colaboración estructurada entre el ámbito forense y las unidades de cardiopatías familiares, permite identificar un número significativo de cardiopatías familiares responsables de muerte súbita. En nuestra muestra, el estudio genético no presenta una rentabilidad relevante por ahora, pero consideramos, que este sí que puede tener un impacto clínico en la prevención de nuevos eventos en familiares, reforzando la importancia de estos circuitos asistenciales multidisciplinares.

AORTOPATÍAS Y GENÉTICA: RESULTADOS DE UNA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Elena Fuente González, Aridane Cárdenes León, Carmen Acosta Calero, Mario Galván Ruiz, Francisco Amado Romano Matos, Sheila Martínez Gutiérrez y Luis Ramírez Burgos

Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.

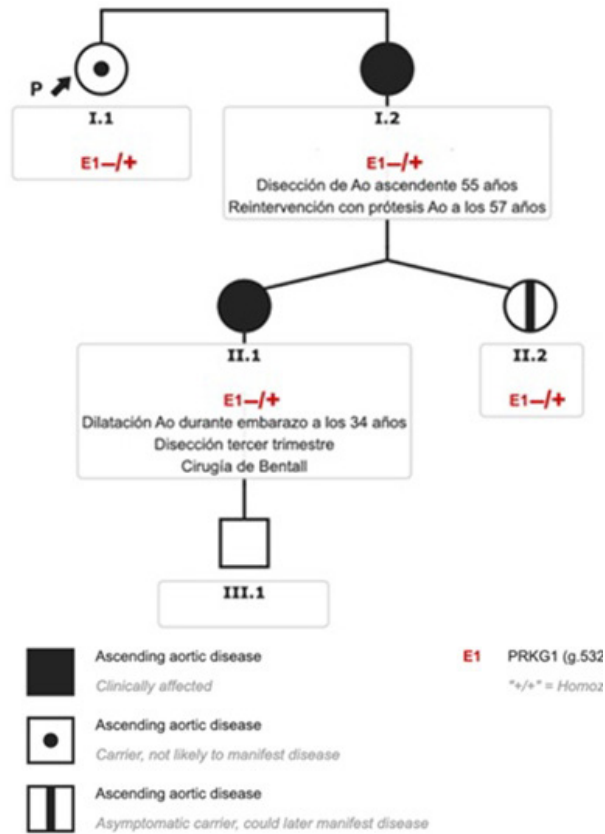
Introducción y objetivos: La realización de estudios genéticos en pacientes con aortopatías, especialmente en individuos jóvenes con rasgos sindrómicos o antecedentes familiares, es de gran importancia. El objetivo de este estudio fue describir la prevalencia de mutaciones genéticas en este perfil de pa-

cientes atendidos en una unidad de cardiopatías familiares, así como realizar cribado familiar y analizar las características de la muestra.

Métodos: Se realizó un estudio retrospectivo descriptivo que incluyó a pacientes evaluados desde junio de 2023 en una unidad de cardiopatías familiares, por presentar una aortopatía con criterio de estudio genético (edad < 60 años, sospecha de síndrome relacionado y/o antecedentes familiares), así como a familiares de primer grado de casos con estudio genético positivo. Se recopilaban datos demográficos, antecedentes familiares, hallazgos clínicos y resultados genéticos, analizando su asociación con manifestaciones fenotípicas y complicaciones cardiovasculares.

Resultados: Se incluyeron 57 pacientes. De ellos, 28 (49%) correspondieron al grupo con aortopatía y criterio de estudio genético; 15 (54%) presentaron una mutación patogénica o probablemente patogénica. En 11 casos (39%) no se identificó mutación genética, aunque 8 (73%) presentaban antecedentes familiares. Los 29 pacientes restantes (51%) fueron remitidos por antecedentes familiares con estudio genético positivo; el 75% presentó genotipo positivo y en 10 (35%) se objetivó aortopatía tras la evaluación clínica. En el conjunto de la cohorte, el 63% presentó una mutación genética, siendo FBN1 el gen más frecuentemente implicado, asociado al síndrome de Marfan.

Conclusiones: En nuestra serie, las aortopatías hereditarias mostraron elevada penetrancia y expresividad clínica. Los re-



sultados apoyan la realización de estudio clínico y genético en pacientes con sospecha de origen familiar o genético, permitiendo una mejor estratificación del riesgo y un seguimiento más ajustado. El cribado familiar es clave para el diagnóstico precoz y el adecuado consejo genético.

CARACTERIZACIÓN DE LA AFECTACIÓN CARDIACA EN LA LAMINOPATÍA NEUROMUSCULAR

Sergi Cesar¹, Estefanía Martínez Barrios¹, Andrea Greco¹, Erika Fernanda Merchan Pinto¹, Andrés Nascimento Osorio², Óscar Campuzano Larrea³ y Georgina Sarquella Brugada³

¹Unidad de Arritmias, Cardiopatías familiares y Muerte súbita. Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Unidad de Neuromuscular, Neurología pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ³Departamento de Ciencias Médicas, Facultad de Medicina, Universidad de Girona, Girona.

Introducción y objetivos: Existen tres fenotipos principales clínicamente muy heterogéneos: distrofia muscular congénita (L-CMD), distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD) y distrofia muscular de cinturas. La afectación cardiaca representa el principal factor pronóstico. El objetivo es caracterizar el estado cardiológico y de monitorización con holter subcutáneo a medio-largo plazo de cohorte pediátrica con laminopatía neuromuscular.

Métodos: Seguimiento cardiovascular prospectivo a medio-largo plazo en una cohorte pediátrica de 33 pacientes con laminopatía neuromuscular. Se analizan las características clínicas, cardiovasculares, genéticas y se recogen datos de la monitorización con Holter subcutáneo y de los outcomes principales de aparición de arritmias, necesidad de marcapasos, desfibrilador y de supervivencia.

Resultados: Se incluyeron 33 pacientes con laminopatía neuromuscular por mutaciones en LMNA (91% de novo), media de seguimiento de 6 años y edad media a la inclusión 8 años. El 67% presentó inicio neuromuscular precoz (< 2 años), predominando los fenotipos EDMD y L-CMD. La monitorización cardiaca prolongada se realizó en el 96% de los casos mediante Holter subcutáneo. Durante el seguimiento, el 27% desarrolló miocardiopatía dilatada, el 39% presentó arritmias auriculares y el 27% arritmias ventriculares, generalmente con escasa sintomatología o síntomas atípicos. El 18% requirió implante de desfibrilador tras la detección de arritmias en la monitorización. El fenotipo L-CMD se asoció a arritmias precoces, mientras que EDMD de inicio temprano se relacionó con miocardiopatía dilatada (MCD). Se registraron 4 muertes (12%), todas en pacientes con mutaciones en el exón 1 de LMNA, mayoritariamente L-CMD, tres de causa cardiaca, dos de estas asociando además ictus.

Conclusiones: La laminopatía neuromuscular, especialmente la aparición previa a los 2 años de edad, se caracteriza por una elevada carga arrítmica y a una progresión temprana de la enfermedad cardiaca, incluso en ausencia inicial de disfunción ventricular. La monitorización mediante holter subcutáneo permite la detección precoz de arritmias que pueden preceder al desarrollo de MCD y muerte súbita. Estos datos respaldan la necesidad de una vigilancia cardiológica estrecha y de estrategias de estratificación de riesgo individualizadas desde edades tempranas.

RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES REMITIDOS POR MIOCARDIOPATÍA DILATADA A LA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Ainhoa Echenique Clerigué, Laura Fernández Montero, Javier Gregorio Rekondo Olaetxea, Uxue Millet Oyarzabal, Amaia Lambarri Izaguirre, Larraitz Gaztañaga Arantzamendi y Estibaliz Zamarreño Golvano

Hospital de Basurto, Bilbao, Vizcaya.

Introducción y objetivos: Determinar el porcentaje de pacientes de la unidad de cardiopatías familiares con miocardiopatía dilatada (MCD) que tienen un estudio genético positivo para una variante patogénica y/o probablemente patogénica. Como objetivo secundario, valorar la rentabilidad diagnóstica del estudio genético en función del score de Madrid.

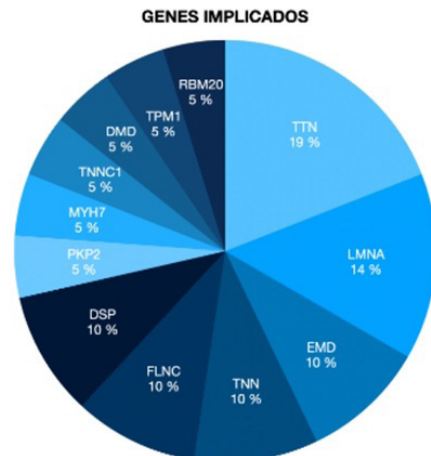


Figura 1

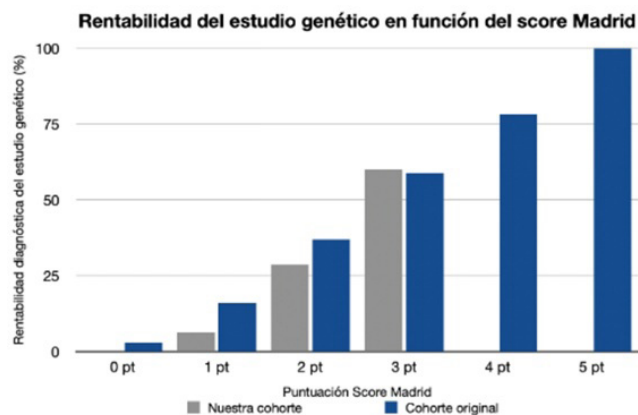


Figura 2

Métodos: Se ha realizado un estudio descriptivo observacional, unicéntrico y retrospectivo incluyendo los pacientes índices diagnosticados de MCD remitidos a la unidad de cardiopatías familiares para estudio genético mediante panel NGS entre 2020 y 2025. Se han excluido los pacientes con MCD de causa conocida y/o aquellos de edad avanzada sin descendencia.

Resultados: Se han analizado un total de 89 pacientes, con una edad media de 58 años y siendo el 74,1% de la muestra varones. El estudio genético fue positivo en 21 de ellos (23,6%), con una mayor rentabilidad en el sexo femenino sin alcanzar significación estadística (OR: 2,17; IC95%: 0,76-6,24; $p = 0,14$). Los genes implicados se indican en la figura 1. El 52,3% de los pacientes presentaron una mutación tipo missense, seguida por las de tipo nonsense (28,5%) y frameshift (19%). Un único paciente presentó una gran delección. La mayoría de los pacientes obtuvieron una puntuación de 1 o 2 en el score Madrid, que demostró en nuestra muestra una rentabilidad diagnóstica equiparable a la descrita en la cohorte original (figura 2).

Conclusiones: Aunque se registra un porcentaje de positividad de estudio genético bajo, resulta equiparable a lo previamente publicado en la literatura médica. El score de Madrid resulta reproducible en nuestra experiencia para prever la rentabilidad diagnóstica del estudio genético en cada paciente.

IMPACTO DE LOS CAMBIOS DE CRITERIOS DE CONSENSO EN LA PROGRESIÓN DE AMILOIDOSIS CARDIACA POR TRANSTIRRETINA TRATADA CON TAFAMIDIS O VUTRISIRÁN: REGISTRO MULTICÉNTRICO EN CASTILLA-LA MANCHA

Alba López Calles¹, Jesús Piqueras Flores¹, María del Pilar Redondo Galán², Alberto Gómez Pérez³, Daniel Águila Gordo¹, Laura Expósito Calamardo⁴ y Antonio Luis Gámez López⁵

¹Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real. ²Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo. ³Hospital de Albacete, Albacete. ⁴Hospital de Cuenca, Cuenca. ⁵Hospital de Valdepeñas, Valdepeñas.

Introducción y objetivos: La amiloidosis cardiaca por transtirretina progresa pese a terapias como tafamidis y vutrisirán. Los consensos de 2021 y 2025 difieren en criterios de progresión, pero su aplicabilidad en cohortes multicéntricas reales no ha sido evaluada. El objetivo es comparar la progresión de pacientes con amiloidosis cardiaca tratados con tafamidis o vutrisirán según los consensos de 2021 y 2025.

Métodos: Estudio observacional, longitudinal y descriptivo de 73 pacientes tratados en hospitales de Castilla-La Mancha en-

tre 2022 y 2026. Se registraron variables clínicas, bioquímicas y de imagen según los consensos, al inicio y tras un seguimiento medio de 18 meses. El análisis estadístico se realizó con SPSS Statistics.

Resultados: La cohorte incluyó 73 pacientes (90% ATTR senil; 10% hereditaria). La edad media fue de 79 ± 7 años (93% varones). La media de seguimiento fue de $17,4 \pm 9,6$ meses. La progresión global fue mayor según el consenso de 2021 frente al consenso de 2025 (54 vs. 37%). Por dominios, la progresión fue clínica 53 vs. 41%, analítica 39 vs. 57%, imagen/funcional 56 vs. 36%, afectando principalmente 2 dominios según el consenso 2021 y 1 dominio según el consenso 2025. La progresión se asoció con hospitalización por insuficiencia cardiaca (2021, $p = 0,02$; 2025, $p = 0,04$) y mortalidad (2021, $p = 0,03$; 2025, $p = 0,04$); solo en 2021 hubo tendencia a marcapasos ($p = 0,06$). La prueba de McNemar mostró que el consenso de 2021 identificó significativamente más pacientes en progresión que 2025 ($p = 0,012$). La concordancia global fue moderada (Kappa = 0,44; $p < 0,001$), indicando que los cambios en criterios afectan a la identificación de pacientes en progresión.

Conclusiones: El consenso 2021 detecta más progresión de la enfermedad que el consenso de 2025, que es más conservador, mostrando que los cambios en criterios afectan a la identificación de pacientes en progresión, con implicaciones para el seguimiento y manejo clínico.

EVOLUCIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON AMILOIDOSIS CARDIACA TRATADOS CON ESTABILIZADORES Y TERAPIA SILENCIADORA DE TRANSTIRRETINA: EXPERIENCIA EN CASTILLA-LA MANCHA

Alba López Calles¹, Jesús Piqueras Flores¹, Daniel Águila Gordo¹, Daniel García Fuertes², Itsaso Rodríguez Guinea³, María del Pilar Redondo Galán⁴ y Alberto Gómez Pérez⁵

¹Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real. ²Hospital Santa Bárbara, Puertollano, Ciudad Real. ³Hospital de Guadalajara, Guadalajara. ⁴Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo. ⁵Hospital de Albacete, Albacete.

Introducción y objetivos: La amiloidosis cardiaca por transtirretina es una miocardiopatía infiltrativa de pronóstico adverso. Los tratamientos estabilizadores y terapias silenciadoras frente a la transtirretina modifican su evolución. Sin embargo, la experiencia clínica en vida real sobre la progresión de pacientes tratados es limitada. El objetivo es caracterizar la cohorte de pacientes con amiloidosis cardiaca tratados con terapias modificadoras de la enfermedad en Castilla-La Mancha y determinar el porcentaje de pacientes que progresan y podrían beneficiarse de nuevas opciones terapéuticas.

Métodos: Estudio observacional y descriptivo de 73 pacientes tratados con tafamidis o vutrisirán en hospitales de Castilla-La Mancha entre los años 2022 y 2026. Se registraron variables clínicas, funcionales, bioquímicas y ecocardiográficas al inicio y tras un seguimiento medio de 18 meses, así como eventos cardiovasculares mayores (ingreso por insuficiencia cardiaca, necesidad de implante de marcapasos y mortalidad). La progresión de la enfermedad se evaluó de forma multiparamétrica.

Resultados: Se incluyeron 73 pacientes con amiloidosis cardiaca por transtirretina (90,4% senil, 9,6% hereditaria) tratados con tafamidis (89%) o vutrisirán (11%). La edad media fue de 79 ± 7 años, con 93,2% varones. La media de seguimiento fue de $17,4 \pm 9,6$ meses. Se observó progresión clínico-funcio-

nal, analítica y de imagen en el 58,6%, 57,1% y 55,7%, respectivamente, mientras que la evaluación multiparamétrica integrada mostró deterioro global en el 57%. Durante el seguimiento, el 8,2% de los pacientes requirió administración de levosimendán en régimen de hospital de día como terapia de soporte. La tasa de eventos cardiovasculares mayores incluyó mortalidad del 9,6% (85,7% de causa cardiovascular), implante de marcapasos en el 21% y hospitalización por descompensación de insuficiencia cardiaca en el 14%.

Conclusiones: En pacientes con amiloidosis cardiaca tratados con tafamidis o vutrisirán, se observó baja incidencia de eventos cardiovasculares mayores; sin embargo, el 57% presentó progresión, siendo susceptibles de beneficiarse de nuevas terapias.

PREDICTORES BASEALES DE PROGRESIÓN EN PACIENTES CON AMILOIDOSIS CARDIACA POR TRANSTIRRETINA TRATADOS CON TAFAMIDIS: REGISTRO MULTICÉNTRICO EN CASTILLA-LA MANCHA

Alba López Calles¹, Jesús Piqueras Flores¹, Daniel Águila Gordo¹, Virgilio Martínez Mateo², Laura Expósito Calamardo³, María del Pilar Redondo Galán⁴ e Itsaso Rodríguez Guinea⁵

¹Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real.

²Hospital de Alcázar de San Juan, Alcázar de San Juan, Ciudad Real.

³Hospital de Cuenca, Cuenca. ⁴Complejo Hospitalario de Toledo, Toledo.

⁵Hospital de Guadalajara, Guadalajara.

Introducción y objetivos: La amiloidosis cardiaca por transtirretina es una miocardiopatía infiltrativa de pronóstico adverso. Aunque los estabilizadores de transtirretina modifican su evolución, identificar características basales asociadas a progresión permitiría estratificar el riesgo y un seguimiento clínico individualizado. El objetivo es analizar las características basales asociadas a progresión de la enfermedad en pacientes tratados con tafamidis.

Métodos: Estudio observacional y longitudinal de 65 pacientes con amiloidosis cardiaca tratados con tafamidis en Castilla-La Mancha (2022–2026), registrando variables clínicas, bioquímicas y ecocardiográficas/electrocardiográficas al inicio y durante un seguimiento medio de 17,1 ± 10 meses. La progresión de la enfermedad se definió según el consenso de expertos publicado en 2025. El análisis estadístico (univariante y multivariante) se realizó con SPSS Statistics.

Resultados: Se incluyeron 65 pacientes con amiloidosis cardiaca por transtirretina (96,9% senil; 3,1% variante) tratados con tafamidis. La edad media fue 80 ± 5,2 años, con predominio masculino (92,3%). El seguimiento medio fue de 17,1 ± 10 meses, durante el cual el 32,3% de la cohorte presentó progresión. Los pacientes que progresaron mostraron, al inicio, mayor número de hospitalizaciones por insuficiencia cardiaca ($p = 0,018$), necesidad de levosimendán en régimen ambulatorio previo inicio de tratamiento ($p = 0,003$), enfermedad renal crónica ≥ estadio G2 ($p = 0,001$), antecedentes de enfermedad tromboembólica venosa ($p = 0,045$), bajos voltajes en el electrocardiograma ($p = 0,007$), niveles basales elevados de NT-proBNP ($p = 0,002$) y puntuaciones más altas en la escala NAC ($p = 0,030$). En el análisis multivariante, los niveles basales de NT-proBNP permanecieron como predictor independiente de progresión, mientras que los ingresos previos por insuficiencia cardiaca mostraron una tendencia hacia asociación independiente.

Conclusiones: En pacientes con amiloidosis cardiaca tratados con tafamidis, un tercio presentó progresión. Aquellos con mayor gravedad clínica, comorbilidades, alteraciones elec-

trocardiográficas y elevación de NT-proBNP mostraron mayor riesgo, siendo este último predictor independiente.

UTILIDAD CLÍNICA DEL ESTUDIO GENÉTICO TRAS EL TRASPLANTE CARDIACO: REASIGNACIÓN ETIOLÓGICA Y ACTIVACIÓN DEL CRIBADO FAMILIAR EN CASCADA

Carlos Moliner-Abós¹, Sonia Rivas², Maria Generosa Crespo-Leiro³, Adrián Peña Hidalgo⁴, Ramón Garrido González⁵, Maria Luisa Peña Peña⁶ y Sònia Mirabet-Pérez¹

¹Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. ²Hospital 12 Octubre.

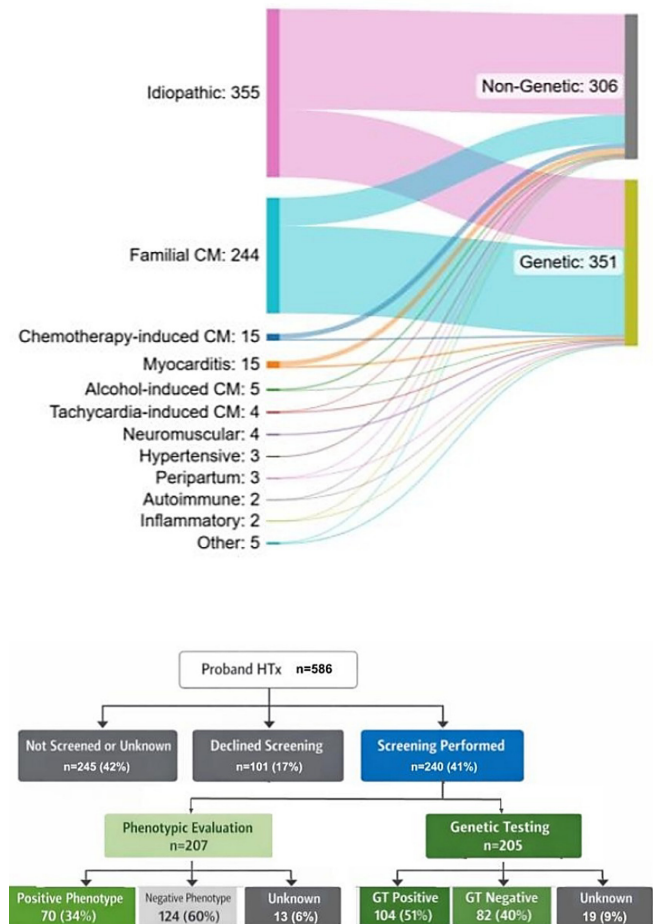
Madrid. ³Complejo Hospitalario de A Coruña, A Coruña. ⁴Hospital

Universitari de Bellvitge, Barcelona. ⁵Hospital Puerta de Hierro,

Madrid. ⁶Hospital Universitario del Rocío, Sevilla.

Introducción y objetivos: Evaluar el rendimiento diagnóstico y la utilidad clínica del estudio genético (EG) en una cohorte multicéntrica de receptores de trasplante cardiaco (TxC) por miocardiopatía (MC), con foco en la reclasificación etiológica y la implementación del cribado familiar.

Métodos: Estudio retrospectivo nacional que incluyó receptores adultos de TxC por MC entre 2010-2023. Los resultados de EG se revisaron centralizadamente según criterios ACMG. Se analizó el rendimiento diagnóstico global, la proporción de pacientes reclasificados tras el EG y la activación del cribado familiar.



Resultados: Se incluyeron 659 receptores de TxC. Se identificó una variante patogénica o probablemente patogénica (P/LP) en el 53% de los pacientes. El EG permitió la reclasificación etiológica en el 31% de los casos. Esta cifra aumentó al 42% cuando el EG se realizó después del trasplante (mediana 4,3 años pos-TxC). La reclasificación activó el cribado familiar en cascada en el 51% de las familias, identificando familiares afectados previamente no diagnosticados. Se halló una variante P/LP en el 36% de las MC inicialmente atribuidas a causas adquiridas o *second-hit*. El rendimiento varió según el fenotipo: DCM 47%, HCM 67%, ACM 56%, RCM 71%.

Conclusiones: El EG tras el TxC mantiene una alta utilidad clínica, permitiendo una reclasificación etiológica significativa y activando la prevención familiar. Estos hallazgos apoyan la indicación sistemática del EG en todos los receptores de TxC por MC, independientemente del tiempo transcurrido desde el trasplante.

ARQUITECTURA GENÉTICA DISTINTIVA DE LA MIOCARDIOPATÍA DILATADA EN FASE TERMINAL: ENRIQUECIMIENTO EN GENOTIPOS ARRITMOGÉNICOS DE ALTO RIESGO

Carlos Moliner Abós¹, María Valverde²,
Miriam Gomez Molina³, Rebeca Lorca⁴,
Aridane Cárdenes León⁵, Juan José Rodríguez Arias⁶
y Marta de Antonio-Ferrer¹

¹Hospital Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. ²Hospital 12 Octubre, Madrid. ³Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia. ⁴Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias. ⁵Hospital Universitario Gran Canaria Doctor Negrín, Las Palmas de Gran Canaria. ⁶Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona.

Introducción y objetivos: Caracterizar la arquitectura genética y los determinantes de progresión a trasplante cardiaco (TxC) en pacientes con miocardiopatía dilatada (DCM) en fase terminal (ESHF).

Métodos: Análisis del subgrupo de pacientes con DCM de una cohorte nacional de receptores de TxC (2010-2023). Se revisaron centralizadamente las variantes patogénicas/probablemente patogénicas (P/LP). Los genes se agruparon funcionalmente para analizar el tiempo desde el nacimiento hasta el TxC mediante curvas de Kaplan-Meier y modelos de Cox.

Resultados: De 448 pacientes con DCM trasplantados, 210 (47%) portaban una variante P/LP. El perfil genético difirió significativamente de cohortes ambulatorias de DCM: menor prevalencia de variantes en *TTN* (25 vs. 35-51% en referencias; $p < 0,01$) y enriquecimiento marcado en genes de alto riesgo arritmogénico (*LMNA*, *FLNC*, *DSP*, *RBM20*, *BAG3*). Destacaron las variantes fundadoras en EMD (15 vs. $< 1\%$; $p < 0,01$). El análisis por grupos funcio-

nales mostró que las variantes en genes de la envoltura nuclear (HR 1,90; IC95% 1,41-2,55) y en otros genes no sarcoméricos que incluyen *BAG3*, *RBM20* y *PLN* (HR 2,65; IC95% 1,81-3,88) se asocian con un trasplante significativamente más precoz. Las variantes en genes sarcoméricos y en *TTN* no mostraron esta asociación.

Conclusiones: La DCM que progresa a ESHF presenta una firma genética distintiva, enriquecida en variantes que confieren un fenotipo arritmogénico y de progresión acelerada. La identificación de estos genotipos antes del estadio terminal permitiría una estratificación de riesgo refinada y justifica el desarrollo de estrategias terapéuticas específicas.

