Rev Esp Cardiol. 2023;76(Supl 1): 759

Revista Española de Cardiología

7. RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN MIOCARDIOPATÍAS Y VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO: ¿INFLUYE ESTE RASGO MORFOLÓGICO EN LA DETECCIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS DE INTERÉS?

Pablo Soto Martín, Jesús Piqueras Flores, Jorge Martínez del Río, Martín Negreira Caamaño, Manuel Muñoz García, Daniel Águila Gordo, Cristina Mateo Gómez, María Maeve Soto Pérez, Andrez Felipe Cubides Novoa, Emilio Blanco López, Beatriz Jiménez Rubio, Marta Andrés Sierra e Ignacio Sánchez Pérez

Servicio de Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España.

Resumen

Introducción y objetivos: El ventrículo izquierdo no compactado (VINC) es una entidad heterogénea que se caracteriza por hipertrabeculación con nichos profundos y una fina capa de miocardio compactado con criterios morfológicos diversos según pruebas de imagen. Es común que pacientes que son diagnosticados de otros tipos de miocardiopatía como la hipertrófica (MCH), arritmogénica (MCA) o dilatada (MCD) presenten, además, criterios de VINC. El objetivo fue analizar si, dentro de cada miocardiopatía, existen diferencias en cuanto a la rentabilidad del test genético (TG) mediante panel NGS y cribado familiar en relación con la presencia de hipertrabeculación del ventrículo izquierdo (HTVI) o VINC.

Métodos: Estudio observacional transversal de una cohorte de pacientes en seguimiento por una unidad de cardiopatías familiares. Se compararon, dentro de cada miocardiopatía, los pacientes que presentaban HTVI o VINC (criterios de Petersen de resonancia magnética), junto con aquellos con compactación normal (CN), en cuanto a los resultados del TG y los hallazgos familiares. El panel de NGS en MCH se constituía de 18 genes, en MCD de 121 y en MCA de 26.

Resultados: De 2018 hasta finales de 2022 se incluyeron 707 casos índice de los cuales 192 tenían diagnóstico de MCH y 93 de MCD. La edad media fue de 45,28 ± 18,16 años, el 54,3% varones, 64,6% de AF y 2,7% tenían implantado DAI. El 12,9% de MCH tenían VINC y el 10,7% HTVI. El 20,3% de MCD tenían VINC y otro 20,3% HTVI. La rentabilidad global del estudio genético fue: 52,7% para MCH (60% MCH-VINC, 77,8% MCH-HTVI, 48,6% MCH-CN; p = 0,2); y 72,1% para MCD (85,7% MCD-VINC, 85,7% MCD-HTVI, 64,3% MCD-CN; p = 0,3). Entre la distribución de variantes en los diferentes genes, destaca la relación en MCD y las variantes en gen TTN: 38,5% en VINC, 46,2% en HTVI y 18,4% en CN. En cuanto a la rentabilidad del estudio familiar, el 19,44% de los casos índices de MCH presentaban familiares afectos de la misma cardiopatía, así como el 42,86% de MCA y el 15,71% de MCD. No hubo diferencias en la rentabilidad del cribado familiar según la presencia de VINC o HTVI.

Conclusiones: La presencia de VINC o HTVI es muy frecuente en MCH y MCD, aunque en la cohorte presentada no se asoció de forma significativa a mayor rentabilidad del TG ni al cribado familiar. Sin embargo, la frecuencia de variantes de interés fue mayor en pacientes con VINC o HTVI, especialmente entre los portadores de variantes en TTN y MCD.