



6113-3. RIESGO GENÉTICO POLIGÉNICO EN MUESTRA DE PACIENTES INGRESADOS POR SÍNDROME CORONARIO AGUDO

Joaquín Sánchez-Prieto Castillo, Joan Ramon Enseñat, Charlotte Boillot, Lucía Villafáfila Martínez, José Manuel Martínez Palomares, Alejandro Cabello Rodríguez, Natalia Navarro Pelegrini, Ainhoa Aguinaga Mendibil, Patricia del Valle Tabernero, Ana Díaz Rojo, Andrea González Pigorini, Esther Gigante Miravalles, María Cristina Morante Perea y Luis Rodríguez Padial

Cardiología. Hospital Universitario de Toledo, Toledo, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La cardiopatía isquémica tiene un componente genético significativo. Las ecuaciones de riesgo cardiovascular basadas en los factores de riesgo tradicional infraestiman a los pacientes jóvenes, por lo que se están intentando identificar biomarcadores que permitan una detección precoz de pacientes con alto riesgo de cardiopatía isquémica. Los estudios de asociación de todo el genoma (GWAS) han identificado variantes genéticas que se han propuesto como biomarcadores para mejorar la estimación del riesgo coronario. A partir de ellos se han creado *scores* de riesgo poligénico (GRS o PRS) para intentar mejorar la capacidad predictiva en pacientes con riesgo intermedio.

Métodos: Se realizó estudio genético mediante el test Lipid inCode (GENinCode, Barcelona, España) con panel de genes candidatos a hipercolesterolemia familiar y Cardio inCode Score (riesgo genético poligénico con 12 polimorfismos asociados a cardiopatía isquémica) a 89 pacientes consecutivos menores de 65 años con síndrome coronario agudo ingresados en la unidad coronaria de un hospital terciario.

Resultados: El 81% eran hombres con una edad $55,21 \pm 7,19$ años. El 91% presentó SCACEST, siendo la descendente anterior la responsable del infarto en 55,4%. El perfil lipídico al ingreso era colesterol total $182,55 \pm 51,71$ mg/dl, LDLc $113,15 \pm 46,21\%$, triglicéridos $153,9 \pm 116,8$ mg/dl y lipoproteína A $55,65 \pm 54,35$ mg/dl. El 21,7% estaba con estatinas previo al evento. El 51% presentaba enfermedad prematura y el 22% recurrente. El 3% presentó positividad genética para hipercolesterolemia familiar con mutaciones en el gen LDLR. El 29% se encontraba en el Q5 del *score* considerándose alto riesgo genético ($p 0,0242$). El 8% en muy alto riesgo genético ($p 0,0439$), con dos pacientes con mutación monogénica para HF y alto riesgo genético. Además, el 29% de los eventos prematuros y el 29% de los recurrentes también se encontraban en el quintil superior con alto riesgo genético ($p 0,0242$).

Conclusiones: Los *scores* de riesgo poligénico pueden ser de utilidad en prevención primaria y secundaria en muchas patologías cardiovasculares, siendo la enfermedad aterosclerótica el fenotipo más estudiado. Se ha identificado alto riesgo genético en una muestra de pacientes con síndrome coronario agudo de forma significativa. Estos *scores* pueden ser de utilidad para predicción de enfermedad aterosclerótica, sobre todo en aquellos con riesgo intermedio.