



4012-3. CARDIOPATÍAS FAMILIARES: DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LOS FAMILIARES EN UNA CONSULTA ESPECIALIZADA

Eduardo Zatarain Nicolás, Aída Gutiérrez-García, María Guevara Salcedo, Eduardo Villacorta Argüelles, M^a Ángeles Espinosa Castro, Constancio Medrano López, Pedro Luis Sánchez Fernández y Francisco Fernández-Avilés del Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción: En cardiopatías familiares (CF), el diagnóstico precoz es fundamental para el consejo genético y la prevención de muerte súbita. El despistaje familiar en pacientes con CF es imprescindible. El estudio genético en las CF permite confirmar o descartar la enfermedad en algunos casos. La rentabilidad diagnóstica del test genético varía (30-60%) según tipo de cardiopatía y su interpretación no siempre es fácil. El seguimiento clínico de la familia es imprescindible en la mayoría de los casos.

Objetivos: Conocer los resultados del diagnóstico y despistaje de CF en familias (F) afectadas utilizando las herramientas diagnósticas actuales y dentro de un programa especializado y multidisciplinar.

Métodos: Se identificaron 133 F con CF, un total de 340 individuos (p), en una consulta de referencia de CF entre junio 2011 y octubre 2012. Se ha realizado un análisis descriptivo de 50 variables demográficas, clínicas y genéticas.

Resultados: Las CF se dividen en: 53% (71F) hipertrófica (MH), 16% (21F) dilatada (MD), 8% (10F) no compactada (MNC), 7% (9F) arritmogénica (MA), 5% (6F) QT largo (SQL), 4% (5F) síndrome de Brugada (SB) y 9% (11F) miscelánea (ataxia de Friedrich, distrofias, miopatías, defectos de conducción y TVPC). En el 29% había antecedentes de MS. Se estudió una media de 4 ± 3 p/F (37% familiares/F) con un tamaño medio 11 ± 6 p/F. Se realizó test genético en 59% de F, encontrándose alguna variante genética en 57% de ellas (44F). En 28% (22F) la variante era conocida permitiendo estudio en cascada. De los 221 familiares (edad 38 ± 11 años) se estudió mediante resonancia 30% (104p). Se ha diagnosticado un 13% (29p) de nuevos casos. Se realizó test genético al 50% (111p), que fue positivo con mutación descrita en la literatura en 29% (64p). Los resultados del diagnóstico en base al test genético se muestran en la tabla.

Resultados diagnósticos del estudio genético		
n = 64	Fenotipo (-)	Fenotipo (+)
Genotipo (-)	14% (31p)	0% (0p)
Genotipo (+)	10% (22p)	5%(11p)

Resultados del diagnóstico genético y fenotípico en 64 familiares pertenecientes a familias con mutación descrita. Se descarta cardiopatía en 31 individuos (14% del total). Portadores 22 (10%). Enfermos 11 (5%).

Conclusiones: El estudio sistemático de familiares es complejo y necesita programas específicos y centralizados que permitan acceder al máximo número de miembros de una familia. La correcta identificación de familiares sanos sin potencial desarrollo de enfermedad, la confirmación de nuevos casos y el seguimiento cercano de portadores se lleva a cabo gracias al estudio genético en 1 de cada 3 familiares estudiados en nuestra serie.