



6050-595. RESULTADO DEL ESTUDIO GENÉTICO EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Joaquín Martín Pastor¹, Victoria Simón García², Inmaculada Salvador Mercader¹, José Méndez Gallego¹, Víctor Miguel Ortiz Martínez¹ y Ernesto Casabán Ros¹ de la ¹Unidad de Cardiología y ²Servicio de Laboratorio, Hospital de Sagunto, Sagunto (Valencia).

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad genética que se caracteriza por el aumento del espesor de las paredes del músculo cardíaco sin causa aparente. Un diagnóstico precoz es importante ya que se asocia a un riesgo incrementado de muerte súbita y otras complicaciones cardiovasculares. La incidencia de esta enfermedad es de aproximadamente de 1 cada 500 individuos. El estudio genético se encuentra indicado en las guías de práctica clínica ante la sospecha de la enfermedad, si bien el conocimiento de los genes implicados y su mecanismo es incompleto. El objetivo de este estudio es iniciar el estudio genético en los pacientes diagnosticados de MCH en nuestra área y valoración práctica de los resultados obtenidos.

Métodos: Es una muestra de 40 pacientes diagnosticados de miocardiopatía hipertrófica se les realizó de forma consecutiva, previo consentimiento informado, el estudio genético. Tras extracción sanguínea se analiza la región codificante y regiones intrónicas flanqueantes de 58 genes implicados en esta enfermedad mediante técnicas de ultrasecuenciación. El estudio bioinformático de la secuencia de ADN obtenida es confirmada por secuenciación Sanger de los cambios patogénicos y estudios predictivos *in silico*. A continuación se realizó el cribado genético en cascada a los familiares.

Resultados: El porcentaje de estudio genético positivo fue del 60%. Los casos negativos del 40% (se descarto enfermedad de Fabry). Se detectaron 11 variantes nucleotídicas. Los genes detectados y su implicación etiopatogénica se expresan en la tabla. En base a los conocimientos actuales se clasificó el estudio genético en mutación patogénica; mutación de significado incierto (probablemente patogénica/benigna) y ausencia de mutación.



Genes detectados y su implicación patogénica.

Conclusiones: El estudio genético de la MCH es de gran utilidad: amplía el estudio de los genes implicados en esta enfermedad con un mejor conocimiento de su fisiopatología; permite elaborar un pronóstico clínico; árboles genealógicos para estudio familiar y aporta información básica en el consejo genético. Es necesario realizar el estudio genético de forma rutinaria (procedimiento coste-efectivo) y aumentar estos estudios para completar el listado de los genes implicados en esta enfermedad (40% casos negativos, genes de significado incierto) para una visión global de esta enfermedad.