



6051-685. ESTUDIO GENÉTICO DE MIOCARDIOPATÍAS. EXPERIENCIA INICIAL EN UN CENTRO DE SEGUNDO NIVEL ASISTENCIAL

Josep María Viguer Ribó, Cristina Moure Roget, M. Dolores Martínez Ruiz, M. José Gamundi, Rosa Jiménez Cáceres, Rosa Sáez, Miguel Carballo y Antonio Sánchez Hidalgo, del Consorci Sanitari de Terrassa, Barcelona.

Resumen

Introducción y objetivos: La búsqueda de asociaciones entre variantes genéticas y ciertas patologías cardiacas es un tema de actualidad, especialmente a medida que se mejoran las técnicas de secuenciación del ADN. Se revisa la experiencia inicial del análisis genético y su rentabilidad en una población de pacientes con miocardiopatías.

Métodos: Los pacientes afectos de miocardiopatías estructurales fueron derivados a la unidad de genética para secuenciación del ADN. Se aplicó el test de secuenciación Cardio-GeneSGKit-MCP CE (90 genes) con los filtros adecuados a la patología sospechada.

Resultados: Se estudiaron 17 pacientes mediante valoración cardiológica clínica, electrocardiográfica y ecocardiográfica. A 15 también se practicó resonancia magnética cardiaca. El fenotipo referido en el momento del diagnóstico fue: 10 miocardiopatía hipertrófica (MCH); 2 miocardiopatía dilatada (MCD); 1 miocardiopatía no compactada; 1 rodete subaórtico; 3 fenotipo dudoso (2 MCH frente a hipertensiva/atleta; 1 MCD frente a aritmogénica biventricular (MCA). El análisis genético detectó variante patogénica (mutación) en 3 de los 17 pacientes (18%), así como variante de significado incierto en otros 3 (18%). En el resto (64%) el resultado fue negativo. Las variantes patogénicas fueron: c.5318delT del gen DSP en una miocardiopatía dilatada frente a aritmogénica; el c.1595.delG gen MYBPC3 en una miocardiopatía hipertrófica; Y el c.463C > G del gen MYL3 en otra miocardiopatía hipertrófica. Una de estas variantes no había sido descrita previamente.

Conclusiones: La experiencia inicial del estudio genético en una pequeña población de pacientes con miocardiopatía tuvo un rendimiento aceptable, con detección de variante patogénica en un 18% y de incierta en otro 18%, con utilidad diagnóstica y de despistaje familiar.