



4042-12. ESTUDIO DE LA RENTABILIDAD DE LOS TEST GENÉTICOS EN LAS CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS

María Sabater Molina, Juan Ramón Gimeno Blanes, Esperanza García-Molina Sáez, Patricia Pascual Gilabert, Inmaculada Sánchez Pérez, Iván Gómez Milanés, Francisco Ruiz-Espejo y Mariano Valdés Chávarri del Servicio de Análisis Clínicos y Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Resumen

Introducción y objetivos: En los últimos años han incrementado significativamente la realización de estudios genéticos en Cardiología. El objetivo de este trabajo es analizar la rentabilidad económica del estudio genético en las cardiopatías hereditarias.

Métodos: Se determinó el coste por genotipo positivo en 234 probandos con diagnóstico de MCH, MAVD, SQTL, y síndrome de Brugada (SB). Se realizó el estudio genético de los genes más prevalentes (MYH7 y MYBPC3 para MCH; PKP2, DSP, DSC2, DSG2, PKG para MAVD; KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, KCNJ2 para SQTL y SCN5A para SB). Se calcularon los gastos del estudio genético: MCH 1320 €, MAVD 2050 €, SQTL 1575 €, SB 725 €. La estimación del coste de las pruebas clínicas periódicas realizadas a los familiares no portadores de mutación (WT) se calcularon teniendo en cuenta los gastos de las pruebas de rutina básicas realizadas a lo largo de su vida desde los 10-60 años (ECG 20 €, ecocardiograma 60 €, consulta cardíaca 40 €). La frecuencia de la evaluación clínica de los familiares se basó en las recomendaciones internacionales.

Resultados: Se genotiparon un total de 738 individuos procedentes de 234 probandos (517 HCM (293 portadores), 76 MAVD (36 portadores de mutación), 71 SQTL (35 portadores) y 74 SB (33 portadores)). El coste de las pruebas clínicas periódicas (CPC) realizadas a los 224 familiares WT de las familias con MCH fue mayor que el coste del estudio genético (CEG) de los probandos (+ 35,160 €). El CPC de los 40 WT procedentes de las familias con MAVD fue menor que el CEG (-8,250 €). Similarmente, para el SQTL se estimó un gasto de 14,220 € para las pruebas clínicas de los 36 WT vs 26,775 € de CEG (-12,555 €). El balance en el SB fue de 12,220 € para las pruebas realizadas a 33 WT vs 60,900 € (-49,680 €). El alto rendimiento obtenido en la MCH y la MAVD probablemente se deba a la selección de pacientes de alto riesgo y elevada penetrancia, así como el efecto fundador de algunas de las mutaciones.

Conclusiones: Los pacientes con MCH deberían tener prioridad para acceder a las pruebas genéticas. En esta enfermedad, los beneficios obtenidos de las pruebas clínicas periódicas no realizadas a los WT que pueden ser dados de alta superan los gastos de las pruebas genéticas. El rendimiento de genotipado es favorable en la MAVD, y SQTL. La rentabilidad del estudio genético en el SB es baja.