Rev Esp Cardiol. 2012;65 Supl 3: 288

Revista Española de Cardiología

6000-279. TEST GENÉTICO EN CARDIOPATÍAS FAMILIARES: UTILIDAD DE UNA NUEVA HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA

Eduardo Villacorta Argüelles, Lucia Fernández Pena, Alberto Núñez, María Ángeles Espinosa Castro, Alexandra Vázquez Castaño, María José Lorenzo Hernández, Pedro Luis Sánchez Fernández y Francisco Fernández-Avilés Díaz del Servicio de Cardiología, Hospital General Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: Las cardiopatías familiares (CF) se caracterizan por tener en común un origen genético, y la posibilidad de afectar a varios miembros de una misma familia. Es importante realizar un adecuado despistaje en los familiares de estos pacientes (p), ya que ciertas CF tienen un riesgo importante de muerte súbita. En los últimos años se ha incrementado el conocimiento de la base molecular de estas enfermedades, y el análisis genético ha dado el salto definitivo de los laboratorios de investigación a las consultas de CF en los hospitales. En nuestro centro se ha creado una consulta específica para realizar un adecuado despistaje familiar, y un seguimiento adecuado de las CF. Nuestro objetivo es demostrar la utilidad del análisis genético en las CF.

Métodos: Hemos analizado 75 p en los que se ha realizado un test genético de un total de 185 p (41%) vistos de forma consecutiva, entre septiembre de 2011 y abril de 2012. El test genético está externalizado a un laboratorio privado, y se solicitó para los genes de las proteínas más frecuentemente relacionadas con las diferentes CF.

Resultados: Del total de casos seleccionados, 71 p eran adultos (95%). El 61% de los casos eran varones (n = 46), y la edad media fue de 40 años (± 16,6). 37 p se consideraron como el caso índice familiar (CI) (49%). En 7 CI (19%) el test resultó positivo para una mutación relacionada con la enfermedad, y en 8 CI (22%) no se encontró ninguna mutación en los genes seleccionados. Los 22 CI restantes (59%) se encuentran pendientes de finalizar el análisis genético. 38 casos (51%) eran familiares de un CI con mutación conocida. El test molecular resultó positivo en 16 p (42%), mientras que en un 45% de los p el test fue negativo. Todos los casos de familiares que tenían una mutación presentaban un fenotipo normal. Las patologías analizadas con mayor frecuencia fueron la miocardiopatía dilatada (36%), la miocardiopatía hipertrófica (35%), el síndrome de QT largo (11%), y la displasia arritmogénica (9%).

Conclusiones: El análisis genético es una herramienta diagnostica con importancia creciente en el campo de las CF ya que permite: identificar a familiares que no se encontraban diagnosticados; facilitar el diagnóstico en caso de dudas diagnosticas; realizar un adecuado consejo genético en relación con la descendencia; y, posiblemente en un futuro próximo, podría dar información sobre el pronóstico.