



## 4001-2. UTILIDAD DEL ANÁLISIS GENÉTICO DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN LA PRÁCTICA REAL

Marta Cobo Marcos, Sofía Cuenca Parra, Inés Losada, José María Gámez Martínez, Gonzalo Guzzo Merello, Milena Peraita Ezcurra, Tomás Ripoll Vera y Pablo García Pavía del Hospital Universitario Puerta de Hierro, Madrid y Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Balears [Illes]).

### Resumen

**Introducción:** Tradicionalmente el manejo de la MCH ha incluido revisiones periódicas "de por vida" a los familiares del individuo afecto. Existe la posibilidad de ofrecer estudio genético a los pacientes con MCH y sus familiares. Las limitaciones de disponibilidad y coste del estudio genético han limitado su uso en la práctica habitual.

**Objetivos:** Evaluar el impacto clínico y económico del estudio genético en el manejo de familias con MCH en España.

**Métodos:** Estudio observacional de las familias con MCH sometidas a análisis genético durante el periodo 2008-2011 en 2 unidades de cardiopatías familiares de nuestro país. Se ha evaluado el ahorro económico directo (pruebas y consultas) derivado de un resultado genético negativo en familiares y la utilidad real del análisis genético a nivel clínico (consejo genético).

**Resultados:** Durante el periodo analizado se realizó estudio genético de al menos 5 genes sarcoméricos en 171 pacientes con MCH. Se identificó la mutación causal en 82 (48%). Se realizó screening genético a 228 familiares (2,8 familiares/paciente). 122 (53,5%) de los familiares no presentaban la mutación detectada en el paciente índice y, tras darles consejo genético, fueron dados de alta de forma definitiva. El cese de seguimiento en los 65 años (93 sujetos) ha provocado un ahorro sanitario directo (pruebas y consultas) de 351.632 euros ( $3.781 \pm 1.676$  euros por sujeto). El coste directo de realizar estudio genético en la práctica real (coste análisis genético-ahorro sanitario directo) ha sido de 210,33 euros por familia. Por otro lado, de los sujetos con mutación identificada, 78 (42% de aquellos con mutación) eran menores de 40 años (19 pacientes índice y 59 familiares), por lo que se han beneficiado de consejo genético reproductivo. Además, 25 familiares con mutación y sin fenotipo (24% familiares con mutación) eran menores de 30 años, de forma que han recibido consejo profesional y deportivo antes del posible desarrollo de la enfermedad.

**Conclusiones:** En nuestro medio, el estudio genético en las familias con MCH permite ofrecer consejo genético a un número elevado de pacientes. Además, evita seguimientos clínicos innecesarios en un número significativo de sujetos lo que conlleva un ahorro económico importante y hace del estudio genético una prueba altamente coste-efectiva.