



5008-8. UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA PREDICCIÓN DE LA EVOLUCIÓN CLÍNICA DE LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

M.A. Restrepo Córdoba¹, P. García-Pavía¹, T. Ripoll², O. Campuzano³, M. Gallego-Delgado¹, M. Gómez-Bueno¹, R. Brugada³ y L. Alonso-Pulpón¹ del ¹Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid), ²Hospital Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears) y ³Universidad de Girona.

Resumen

Introducción: La expresión clínica de la miocardiopatía hipertrófica (MCH) se caracteriza por una importante variabilidad y se ha relacionado con su heterogeneidad genética. Existe controversia acerca de la utilidad del estudio genético para predecir la evolución de la enfermedad.

Métodos: Realizamos un análisis detallado de los hallazgos genéticos de 53 pacientes con MCH (53 ± 17 años, 66% varones) con un curso clínico agresivo, definido por MS ($n = 11$), descarga apropiada de DAI ($n = 16$) o TxC ($n = 31$). En 26 pacientes (49%) el análisis genético se realizó mediante secuenciación tipo Sanger (? 10 genes causales de MCH) y en 27 casos (51%) mediante NGS (55 genes relacionados con cardiopatías, 25 con MCH). El análisis se completó con el estudio de los familiares y una revisión exhaustiva de la literatura. Se consideró como mutación con mal pronóstico establecido aquellas descritas en ? 10 sujetos y con ? 20% de los portadores genéticos con eventos adversos reportados.

Resultados: Se documentaron 26 mutaciones patogénicas en 31 pacientes (58%). En 22 casos no se identificó ninguna mutación patogénica (42%). 11 pacientes (21%) presentaban 11 mutaciones no descritas y 20 pacientes (38%) eran portadores de 15 mutaciones ya descritas. De estas últimas existía en la literatura información clínica de 353 portadores de los que 111 (31%) no presentaban expresión de la enfermedad y 78 (22%) tenían eventos adversos. Solo en 7 de las mutaciones ya descritas existía información de ? 10 sujetos portadores del mismo defecto, siendo posible considerar 3 como mutaciones de mal pronóstico establecido. Se disponía de información de ? 10 portadores para 10 sujetos de nuestra serie (19%) y solamente en 7 casos (13%) correspondía con pacientes portadores de mutaciones de mal pronóstico establecido. El estudio familiar de los pacientes con mal pronóstico permitió identificar a 34 portadores de mutaciones de los que 21 (61%) mostraron expresión de la enfermedad y solo 4 (12%) mal pronóstico.



Diagrama de flujo de búsqueda en la literatura.

Conclusiones: La información genética presenta un valor pronóstico limitado en la MCH. En casi la mitad de los casos de MCH con curso agresivo no se identifica una mutación causal y solo en 1 de cada 5 se identifica una mutación reportada previamente en un número significativo de casos. Solo en una minoría de

casos el estudio de la literatura permite predecir el mal curso clínico. El estudio familiar practicado confirma los hallazgos de la literatura.