



6036-442. CARDIOPATÍAS FAMILIARES EN CANARIAS. IMPORTANCIA DE LA REALIZACIÓN DEL ESTUDIO FAMILIAR

Fernando Wangüemert Pérez¹, José Javier Grillo Pérez², Julio Salvador Hernández Afonso², Federico Segura Villalobos¹, Eduardo Caballero Dorta³ y Celestino Hernández García² de ¹Cardiavant Centro Médico Cardiológico, Las Palmas de Gran Canaria, ²Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife y ³Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.

Resumen

Introducción y objetivos: En el año 2007 se detectaron en Gran Canaria 200 portadores de una mutación en el gen RyR2 (fig.). Dicha mutación había producido 35 muertes súbitas (MS) en menores de 30 años. La puesta en marcha de un protocolo ha hecho que tras 8 años de seguimiento no se hayan producido nuevos eventos de MS en esta familia. Dadas las características geográficas de nuestra comunidad autónoma, creemos que se deberían revisar los protocolos de actuación con respecto al diagnóstico genético. El objetivo fue detectar posibles mutaciones patogénicas para cardiopatías familiares que se repitan en familias aparentemente sin conexión en nuestra comunidad autónoma, y revisar los protocolos de actuación.

Métodos: Entre 2011 y 2016, en nuestros Centros se ha solicitado estudio genético a todos los pacientes o familiares con sospecha de una cardiopatía familiar. Cuando se detectaban mutaciones se realizaba un estudio bibliográfico y de cosegregación familiar con el fin de confirmar su patogenicidad.

Resultados: Hemos encontrado las siguientes familias con mutaciones patogénicas (tabla). 27 familias con 15 mutaciones con patogenicidad demostrada. Las 2 familias con una mutación en TNNI3, tienen una variación idéntica. Sin embargo no se ha podido establecer en la actualidad ningún vínculo familiar entre las dos. Desde el diagnóstico del primer portador (2012), se ha registrado al menos una muerte súbita recuperada en estas familias (2014-51 años). Las 2 familias con síndrome de Brugada con mutación en SCN5A, tienen también exactamente la misma. Tampoco se ha podido establecer ningún vínculo familiar entre las dos. Desde el diagnóstico del primer portador (2012), se ha registrado al menos una muerte súbita no recuperada en estas familias (2014-33 años). Las 11 familias con miocardiopatía dilatada comparten la misma mutación en EMD, estando actualmente trabajando en el estudio familiar.



Árbol familiar.

Familias con genotipo positivo

M. arritmogénica	
Familia 1	DSG2
Familia 2	PKP2
M. restrictiva	
Familia 1	TNNI3
Familia 2	TNNI3
M. hipertrófica	
Familia 1	TNNT2
Familia 2	ACTC1
Familia 3	CSRP3
Síndrome de Brugada	
Familia 1	SCN5A
Familia 2	SCN5A
Taquicardia catecolaminérgica	
Familia 1- Familia 7	RyR2
M. dilatada	
Familia 1-11	EMD

Conclusiones: La detección genética precoz de las cardiopatías familiares y la realización de un estudio familiar exhaustivo debe formar parte del protocolo de estudio de estas patologías, ya que ahí radica la clave de la prevención en posibles portadores. Debido a la insularidad de nuestra región, es frecuente la aparición de varias familias grandes con ancestros comunes, lo que nos obliga a establecer un registro de las mutaciones detectadas, así como la creación de unidades de seguimiento de cardiopatías familiares.