



5006-7. PREVALENCIA Y RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA COMPARADAS DEL CRIBADO EN LAS CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS. REGISTRO 10K

David López Cuenca, Elisa Nicolás, Antonio Pastor, Marina Navarro Peñalver, Inmaculada Pérez Sánchez, Carmen Muñoz Esparza, María Sabater y Juan Ramón Gimeno-Blanes del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia).

Resumen

Introducción y objetivos: Las miocardiopatías hereditarias pueden afectar a varios miembros de una misma familia. La identificación de pacientes de alto riesgo evitaría complicaciones graves mediante la implantación de un tratamiento preventivo. Presentamos los resultados de una experiencia de 15 años en nuestro centro. Se realizaron en todos los casos electrocardiograma y ecocardiografía. Se indicaron pruebas adicionales dependiendo de la enfermedad.

Métodos: Se ofreció cribado familiar a 2.372 pacientes índices consecutivos; Se evaluaron 10.000 sujetos (43 ± 7 años, 52% varones) (media 4,2 familiares/caso índice), de los cuales el 32% fueron afectados y el 6% posiblemente afectados. Se recomendó el estudio familiar a raíz de un caso índice con miocardiopatía hipertrófica (MCH) en el 42%, miocardiopatía dilatada idiopática (MCD) en el 17%, miocardiopatía arritmogénica derecha (MAVD) en el 4%, miocardiopatía arritmogénica izquierda en el 1% (MAVI), miocardiopatía no compactada (MCNC) en el 4%, síndrome de Brugada (SB) en el 9%, síndrome del QT largo (SQTL) en el 4% y otras condiciones en el 18%.

Resultados: La enfermedad familiar se confirmó en el 47%; El 51% con MCH, el 53% con MCD, el 39% con MAVD, el 92% con MAVI, el 37% con MCNC, el 28% con SB y el 35% con SQTL. Se identificaron 606 familiares afectados (46% cumpliendo los criterios de MCH, 19% MCD, 6% MAVD, 3% MAVI, 5% MCNC, 9% SB y 6% SQTL) en los que se inició la estratificación de riesgo y la medicación adecuadas, en los casos necesarios. 23% tenía antecedentes familiares de muerte súbita. El 20% de todos los afectados fueron atletas (29% de los cuales no eran pacientes índice). El implante de desfibrilador automático implantable (DAI) fue indicada en 359 pacientes (64% en prevención primaria y en 36% como secundaria). 20% de DAI implantados fueron en familiares.

Conclusiones: La prevalencia de la enfermedad familiar en cardiopatías hereditarias es alta. El estudio familiar sistemático identificó un número significativo de pacientes asintomáticos afectados que podrían beneficiarse de un tratamiento temprano para prevenir complicaciones. Se necesitan unidades especializadas y equipos multidisciplinarios para programas de cribado adecuados.