Rev Esp Cardiol. 2019;72(Supl 1): 99

Revista Española de Cardiología

5005-8. CRIBADO GENÉTICO DE LOS PRINCIPALES GENES ASOCIADOS A PATOLOGÍAS CARDIOVASCULARES MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA EN UNA COHORTE DE PACIENTES TRASPLANTADOS DE CORAZÓN

Elías Cuesta Llavona[1], Juan Gómez de Oña[1], Beatriz Díaz Molina[1], José Luis Lambert Rodríguez[1], M. José Bernardo Rodríguez[1], Belén Alonso González[1], Sara Iglesias Álvarez[1], Rebeca Lorca Gutiérrez[2], José Julián Rodríguez Reguero[1] y Eliecer Coto García[1], del [1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias) y [2]Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: La insuficiencia cardiaca es una de las principales causas de muerte cardiaca en los países desarrollados. En último término, la realización de un trasplante cardiaco es el único tratamiento efectivo. El objetivo de este estudio sería caracterizar genéticamente una cohorte de pacientes diagnosticados de enfermedad cardiovascular que se han sometido finalmente a trasplante cardiaco.

Métodos: Se secuenció un panel de 209 genes asociados a patologías cardiovasculares en un total de 92 pacientes trasplantados, mediante *chips* semiconductores en un equipo Ion GeneStudio S5 Sequencer (Ion Torrent), utilizando los *softwares* de análisis propios de la plataforma, Variant Caller, e Ion Reporter.

Resultados: Se identificaron un total de 44 pacientes portadores de variantes raras (ya sea, no descritas o con una frecuencia en gnomAD ? 0,0001). Veintiocho pacientes presentan una única variante (64%), doce de ellos portan 2 variantes (27%), 3 son portadores de 3 variantes (7%), y solamente hemos identificado un caso con 4 variantes (2%), para un total de 65 variantes identificadas (figura). Llama la atención el alto porcentaje de portadores de más de una variante (36%), lo cual infiere valor a la secuenciación de paneles amplios asociados a varias patologías cardiovasculares. Once pacientes son portadores de al menos una variante clasificada como patogénica por la base de datos ClinVar, otros diez portan al menos una variante de significado incierto o con clasificación conflictiva, y el resto no tienen clasificación. El motivo de trasplante de estos portadores se divide en: treinta y 5 casos debido a miocardiopatía dilatada (80%), 7 casos la causa fue debida a infarto agudo de miocardio (16%), un caso a miocardiopatía restrictiva (2%), y otro caso a miocardiopatía hipertrófica (2%) (figura).

5005-8b.png

Distribución de las variantes identificadas en la cohorte de trasplantados y motivo de trasplante de los mismos.

Conclusiones: Se identificaron un porcentaje significativo de variantes genéticas nuevas o raras en genes que podrían estar asociados con enfermedades cardiovasculares en una cohorte de trasplantados de corazón. La

detección de estas variantes podría ayudar a predecir el riesgo de desarrollar una enfermedad cardiovascular y de esta forma, poder diagnosticar de forma precoz estas enfermedades. Sin embargo, se deben de hacer estudios adicionales de cosegregacion familiar y funcionales para lograr una clasificación más precisa de las variantes.