Rev Esp Cardiol. 2019;72(Supl 1): 986

Revista Española de Cardiología

6051-453. RENTABILIDAD REAL DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

José Juan Onaindia Gandarias, Ibón Rodríguez Sánchez, Ane Anton Ladislao, Ángela Cacicedo Fernández de Bobadilla, Alazne Urkullu Naveda, Alaitz Romero Pereiro, Germán Zugazabeitia Irazabal, Garazi Oria González, Asier Subinas Elorriaga, Laura Mañas Alonso, Ainhoa Benegas Arostegui, Jesús Florido Pereña, Amaia Larunbe Kareaga, M. Sonia Velasco del Castillo y Alberto Salcedo Arruti, del Hospital de Galdakao, Galdakao (Vizcaya).

Resumen

Introducción y objetivos: Todas las guías relacionadas con las cardiopatías familiares incluyen los estudios genéticos (EG) con altos niveles de recomendación. La miocardiopatía hipertrófica (MH) es la cardiopatía familiar más frecuente y en ella el EG muestra gran rentabilidad. Objetivos: 1. Determinar la rentabilidad diagnóstica del EG en nuestro medio. 2. Valorar si parámetros clásicamente descritos como indicadores de EG positivo ayudan a predefinir en quienes obtendremos resultado positivo.

Métodos: Hemos valorado de forma retrospectiva las familias derivadas como MH. Tras estudio clínico-fenotípico familiar y exclusión de los casos no sugestivos; hemos recogido las características de los pacientes a los que hemos solicitado EG (panel 17 genes).

Resultados: El 61% de los casos índices son varones con una edad al diagnóstico de 53 (± 13) años. El 32% son formas apicales y el 68% septales asimétricas. Hasta un 51% son hipertensos y en el momento del diagnóstico están sintomáticos un 45%. La mayor parte tiene bajo riesgo de muerte súbita, aunque un 26% tienen un desfibrilador. En un 32% (10) se ha obtenido resultado genético positivo concluyente estando el 70% de las mutaciones en los genes sarcoméricos MYBPC3 y MYH7. Cuando comparamos las características entre pacientes con EG positivo y negativo; vemos que los pacientes con EG positivo son más jóvenes en el momento del diagnóstico, tienen más formas de miocardiopatía septal asimétrica (p 0,05), mayores espesores (p 0,01) y mayor antecedente familiar de MH (p 0,004). Según los parámetros clásicos del grupo de la Clínica Mayo: 45 años en el momento del diagnóstico, antecedentes familiares de MH y/o de muerte súbita, patrón hipertrofia septal asimétrica reverse, espesor ? 20 mm e HTA; sabemos que la rentabilidad del EG oscilará entre el 6% (-1 punto) y el 80% (5 puntos). En nuestra serie esto se confirma ya que en los p. con menor puntuación en este baremo el porcentaje de EG positivo es del 7 frente al 83% en los p. con mayor puntuación (p 0,003).

Características clínicas y fenotípicas según resultado del estudio genético

	Total	Negativo	Positivo	p

N (%)	N (%)	N (%)		
Total	31	21 (68)	10 (32)	
Sexo (varón)	19 (61)	13 (62)	6 (60)	1,00
Tipo MH				0,05
Apical	10 (32)	8 (38)	2 (20)	
MH asimétrica neutra	8 (26)	6 (29)	2 (20)	
MH asimétrica sigmoide	4 (13)	4 (19)	0 (0)	
MH asimétrica reverse	9 (29)	3 (14)	6 (60)	
Síntomas (Sí)	14 (45)	11 (52)	3 (30)	0,28
Obstrucción (Sí)	9 (29)	7 (33)	2 (20)	0,67
Edad diagnóstico[a]	53,06 (13,13)	55,62 (12,73)	47,70 (12,94)	0,08
ETT FEVI[a]	66,10 (7,74)	68,33 (7,20)	61,40 (6,95)	0,05
Espesor máximo[a]	22,06 (5,46)	20,29 (4,31)	25,80 (5,92)	0,01
Antecedente familiar MH (Sí)	10 (32)	3 (14)	7 (70)	0,004
Antecedente familiar MS (Sí)	1 (3,23)	1 (4,76)	0 (0)	1,00
HTA (Sí)	16 (52)	13 (62)	3 (30)	0,13
Riesgo MS[a] a 5 años	2,56 (1,76)	2,35 (1,88)	2,95 (1,56)	0,07
Fibrilación auricular (Sí)	13 (42)	9 (43)	4 (40)	0,98

DAI (Sí)	7 (23)	4 (19)	3 (30)	0,65
Puntuación CM[b]	1 [0-2]	0 [-1-2]	3 [2-4]	0,002

MS: muerte súbita; DAI: desfibrilador; Puntuación CM: puntuación baremo Clínica Mayo; N: frecuencia; %: Porcentaje. [a]Media (desviación estándar). [b]Mediana [rango intercuartil].

Conclusiones: 1. En nuestro medio, el porcentaje de pacientes con resultado genético positivo es muy inferior a lo descrito clásicamente. 2. Sencillos parámetros clínicos y de imagen permiten determinar en quienes tendremos mayor rentabilidad con el estudio genético: pacientes jóvenes en el momento del diagnóstico, con una forma de distribución septal asimétrica, mayores espesores y antecedentes familiares de MH.