



Revista Española de Cardiología



5019-3. VALOR DE LA ATENCIÓN ESPECIALIZADA Y DEL ESTUDIO GENÉTICO POR *NEXT-GENERATION-SEQUENCING* EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA DILATADA NO ISQUÉMICA SIN ESTUDIO FAMILIAR PREVIO

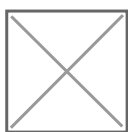
Eva Cabrera Borrego, Francisco José Bermúdez-Jiménez, Diego Segura Rodríguez, Rosa Macías Ruíz, Lorena González Camacho, Mercedes Cabrera Ramos, Javier Ramos Maqueda, Manuel Molina Lerma, Pablo J. Sánchez Millán, Laura Jordán Martínez, Ricardo Rivera López, Rocío Parrilla Linares, Miguel Morales García, Miguel Álvarez López y Juan Jiménez Jáimez, del Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Resumen

Introducción y objetivos: Bajo el concepto de miocardiopatía dilatada (MCD) se recoge un grupo muy heterogéneo de etiologías. El 30-50% de los casos son familiares, sin embargo, el rendimiento del estudio genético mediante un panel amplio de *next-generation-sequencing* (NGS) en ausencia del fenotipo en familiares es limitado y favorece los falsos positivos (variantes de significado incierto). Nuestro objetivo es analizar retrospectivamente la rentabilidad del uso de un panel amplio de NGS en pacientes con MCD no isquémica (MCDNI) sin estudio familiar previo.

Métodos: Se incluyeron pacientes con MCDNI tras evaluación cardiológica (electrocardiograma (ECG), ecocardiografía, resonancia magnética, Holter de 24h) en consulta general y sin estudio familiar previo remitidos a consulta especializada de cardiopatías familiares. Se realizó test genético por NGS 96 genes que fue interpretado por un equipo experto de genetistas y cardiólogos. Se definió como positivo si se identificaba al menos una variante probablemente patogénica y negativo si no se detectaba variante o era de significado incierto.

Resultados: Se incluyeron 23 casos (17 varones; $57,7 \pm 13,5$ años). El 80% (19) contaba con antecedentes familiares de cardiopatía. Los principales motivos de estudio fueron la insuficiencia cardiaca (47,8%) y el dolor torácico (21,7%). En el ECG, el hallazgo más frecuente fue la inversión de onda T en cara inferolateral (56,5%) y la presencia de bajos voltajes en precordiales (47%). El 36,4% (8) de los casos era portador de una variante potencialmente patogénica (Ffigura). En 5 de ellos (62,5%) la enfermedad se había atribuido a otra etiología (1 miocarditis, 1 enólica, 2 hipertensión, 1 periparto). El tiempo medio desde el diagnóstico de MCDNI hasta el estudio NGS fue de 5 años aproximadamente ($61,59 \pm 45,55$ meses). No se hallaron diferencias fenotípicas en ECG y ecocardiografía entre ambos grupos, salvo que los casos con NGS positivo presentaron con más frecuencia episodios de taquicardia ventricular no sostenida (TVNS) (62 frente a 13%; $p = 0,022$).



Resultados NGS 96 genes en una cohorte de miocardiopatía dilatada no isquémica.

Conclusiones: El estudio genético aislado podría diagnosticar a más del 30% de pacientes con MCDNI y sin estudio familiar. La ausencia de atención especializada puede retrasar hasta 5 años el diagnóstico genético de pacientes con MCDNI. Estos datos apoyan el empleo del test genético en el tratamiento clínico habitual de esta patología.