



## 10. MIOCARDIOPATÍAS HEREDITARIAS OCULTAS DETECTADAS EN EL CRIBADO CARDIOONCOLÓGICO

María Fernández García<sup>1</sup>, Rut Álvarez<sup>1</sup>, Alberto Alen<sup>1</sup>, Andrea Aparicio<sup>1</sup>, María Salgado<sup>1</sup>, María Muñiz<sup>2</sup>, Marta Izquierdo<sup>2</sup>, Yolanda Fernández<sup>2</sup>, Juan Gómez<sup>3</sup>, César Moris<sup>1</sup>, Emilio Esteban<sup>2</sup> y Rebeca Lorca<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cardiología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España, <sup>2</sup>Oncología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España y <sup>3</sup>Genética. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La evaluación cardiovascular (CV) basal en cardiooncología es importante para estratificar el riesgo de toxicidad. Nos planteamos evaluar el impacto de la evaluación CV basal integral en una Unidad de Cardio-Oncología, incluyendo información clínica, familiar, ECG y ecocardiograma transtorácico (ETT) en la misma visita, en la detección de miocardiopatías hereditarias silentes (MCPH).

**Métodos:** Estudio retrospectivo observacional realizado en un centro de referencia nacional de miocardiopatías hereditarias, con una unidad de cardio-oncología desde 2020. Se revisaron todos los pacientes consecutivos con diagnóstico de cáncer de mama remitidos a la unidad de cardio-oncología para evaluación cardíaca durante 3 años (2020-2022). El diagnóstico de MCPH se proporcionó de acuerdo con las pautas de la Sociedad Europea de Cardiología, con realización de estudio genético. La prevalencia de MCPH en esta cohorte se comparó con la frecuencia más alta y más baja descrita en la población general.

**Resultados:** Entre 591 pacientes con cáncer de mama, identificamos 8 pacientes con MCPH: 1 miocardiopatía arritmogénica (MA), 3 miocardiopatía dilatada no isquémica familiar (MCD), 3 miocardiopatía hipertrófica (MCH) y miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo (LVNC). El número de MCPH identificado estuvo dentro de lo esperado: ACM 0,0017 vs 0,0002-0,001 (p 0,01-0,593); DCM 0,0051 frente a 0,002-0,0051 (p 0,094-0,676); MCH 0,005 frente a 0,0002-0,002 (p 0,001-0,099); LVCN 0,0017 frente a 0,00014-0,013 (p 0,011-0,015). Esto significa que las MCPH no se sobrediagnosticaron ni se pasaron por alto en esta cohorte de pacientes con cáncer. El estudio genético identificó 2 variantes patogénicas en TTN en 2 de las 3 MCD y 1 en FLNC en la MA (tabla).

### Características clínicas de los pacientes con miocardiopatías hereditarias

Paciente	MCP	Genética	ECG	FEVI
1	MA	<i>FLNC</i> p.Tyr1042Ter	Anómalo	48%
2	MCD	<i>TTN</i> p.Lys27354ValfsTer7	Anómalo	Fluctuante

3	MCD	<i>TTN</i> c.28074+1G>T	Normal	45%
4	MCD	Negativa	Anómalo	35%
5	MCH	Negativa	Anómalo	> 55%
6	MCH	Negativa	Anómalo	> 55%
7	MCH	Negativa	Anómalo	> 55%
8	LVNC	Negativa	Anómalo	> 55%

FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; RMC: RMN cardiaca; MCD: miocardiopatía dilatada no isquémica familiar; MCH: miocardiopatía hipertrófica; MA: miocardiopatía arritmogénica; VINC: miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo.

**Conclusiones:** La integración de la información de la evaluación del riesgo CV basal (incluidos los antecedentes familiares de MCPH o muertes cardiacas súbitas) con ECG y TTE permite que los programas de detección identifiquen el número esperado de MCPH silentes. Este cribado oportunista identifica a los pacientes oncológicos de alto riesgo que se benefician de la medicina personalizada y permite extender las estrategias de prevención a todos los familiares disponibles con alto riesgo cardiovascular oculto.