Rev Esp Cardiol. 2023;76(Supl 1): 767

Revista Española de Cardiología

15. FACTORES PREDICTORES DE POSITIVIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Pablo Vadillo Martín, Davinia Chofre Moreno, Pablo Revilla Martí, Cristina Buisán Esporrín, Elena Murciano Marqués, Gualber Vitto Ángel Mayo Carlos, Alberto Muñoz Cantín, Javier Mario Valcuende Rosique, David Méndez Portuburu, Luis Rene Pugllа Sánchez y José Ramón Ruiz Arroyo

Cardiología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Resumen

Introducción y objetivos: El estudio genético ayuda a orientar al paciente y su familiar de manera adecuada, a crear expectativas realistas previas a la prueba e identificar a aquellos pacientes en los que se recomienda el cribado fenotípico de familiares. Nuestro objetivo fue determinar el rendimiento del estudio genético junto con los factores asociados a resultado positivo en los pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) en nuestro centro.

Métodos: Estudio de cohortes retrospectivo realizado en los dos primeros años de funcionamiento de una consulta de cardiopatías familiares. Se recogieron mediante la revisión de la historia clínica, datos demográficos, factores de riesgo cardiovascular, antecedentes médicos, datos clínicos y ecocardiográficos. Para realizar el análisis estadístico se utilizó el programa R 4.0.5. El estudio fue aprobado por la Comisión de Dirección del centro.

Resultados: Se incluyeron 111 pacientes (varones 68%, edad al diagnóstico 52,1 ± 13,6 años) distribuidos en dos grupos en función del resultado del estudio genético (40 positivo vs 71 negativo). Los pacientes con estudio genético positivo fueron más jóvenes (45,3 ± 13,5 vs 55,9 ± 12,1; p 0,001) y presentaron antecedentes familiares de miocardiopatía hipertrófica (52 vs 25%; p = 0,004) y muerte súbita (35 vs 14%, p = 0,01). No se encontraron diferencias significativas en las características basales y manifestaciones clínicas, a excepción de la presencia de hipertensión arterial, más frecuente en pacientes con estudio negativo (28 vs 51%, p = 0,018). El mayor grosor ventricular y la presencia de septo reverso (62 vs 17%; p 0,001; siendo el patrón de hipertrofia más frecuente, 33%) predominaron en el resultado positivo. No se encontraron diferencias en el resto de características ecocardiográficas, a excepción de la obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo que fue significativamente más frecuente en pacientes con genotipo negativo (18 vs 39%; p 0,001). En el análisis multivariante (tabla), tanto la presencia de septo reverso como la ausencia de obstrucción en el tracto de salida de ventrículo izquierdo se asociaron a estudio genético positivo.

Análisis multivariante

	Genotipo positivo (n = 40)	Genotipo negativo (n = 71)	OR (multivariable)

Edad al diagnóstico 45 años	22 (55,0)	11 (15,5)	**6,10 (2,09-19,64), p = 0,001**
Hipertensión arterial	11 (27,5)	36 (50,7)	0,65 (0,22-1,95), p = 0,441
Grosor máximo > 20 mm	22 (55,0)	25 (35,2)	0,68 (0,22-1,98), p = 0,496
Septo reverso	25 (62,5)	12 (16,9)	**6,39 (2,15-21,14), p = 0,001**
Historia familiar MCH	21 (52,5)	18 (25,4)	2,76 (0,97-8,20), p = 0,060
Historia familiar MS	14 (35,0)	10 (14,1)	1,55 (0,48-4,96), p = 0,455

MCH: miocardiopatía hipertrófica; MS: muerte súbita.

Conclusiones: En nuestro estudio, las dos variables que se asociaron de forma independiente con la positividad del análisis genético fueron la morfología septal de tipo septo reverso y la ausencia de obstrucción en el tracto de salida de ventrículo izquierdo.