



13. VALIDACIÓN DEL SCORE PREDICTOR DE ESTUDIO GENÉTICO POSITIVO BASADO EN EL FENOTIPO DE LA CLÍNICA MAYO

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

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

Resumen

Introducción y objetivos: Durante la última década han aparecido varios *scores* derivados del fenotipo de los pacientes con diagnóstico clínico de miocardiopatía El hipertrófica (MCH) que proporcionan la probabilidad pretest de obtener un resultado positivo del estudio genético. Nuestro objetivo fue valorar y determinar si la puntuación predictora de test genético positivo basada en el fenotipo de la Clínica Mayo es aplicable a la población atendida 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 los parámetros del score de la Clínica Mayo. El estudio fue aprobado por la Comisión de Dirección del Centro.

Resultados: Se incluyeron 111 pacientes (varones 68%, edad al diagnóstico $52,1 \pm 13,6$ años), distribuidos en dos grupos en función del resultado del estudio genético (40 positivo vs 71 negativo). Se analizaron los 6 marcadores clínicos que componen el score de la Clínica Mayo. Tanto la edad al diagnóstico inferior a 45 años (55 vs 15%; $p = 0,01$), el antecedente familiar de miocardiopatía hipertrófica (52 vs 25%; $p = 0,004$) y muerte súbita (35 vs 14%; $p = 0,010$), el grosor máximo de la pared ventricular mayor o igual a 20 mm (55 vs 55%; $p = 0,043$), la presencia de septo reverso (62 vs 17%; $p = 0,001$) como el antecedente de hipertensión arterial (28 vs 51%; $p = 0,018$) presentaron diferencias significativas entre ambos grupos. La mayoría de los pacientes (77%) presentaron una puntuación entre -1 y 2 (tabla). La figura muestra el rendimiento del estudio genético para cada puntuación tanto en la cohorte original de la Clínica Mayo como en la cohorte de nuestro estudio. El rendimiento del estudio genético varió desde el 0% para el grupo con puntuación -1 hasta 88,9% para el grupo con puntuación de 4 con un incremento progresivo del rendimiento conforme se incrementa la puntuación ($p = 0,001$). Para el subgrupo con la puntuación más alta el rendimiento fue tan solo del 50% pero incluso exclusivamente a dos pacientes.

Distribución de pacientes según puntuación del score de la clínica Mayo

Total (n = 111)	Genotipo positivo (n = 40)	Genotipo negativo (n = 71)	p
-----------------	----------------------------	----------------------------	---

Score clínica Mayo

-1	18 (16)	0 (0)	18 (25)	
0	26 (23)	4 (10)	22 (31)	
1	22 (20)	6 (15)	16 (23)	
2	20 (18)	12 (30)	8 (12)	0,001
3	14 (13)	9 (23)	5 (7)	
4	9 (8)	8 (20)	1 (1)	
5	2 (2)	1 (2)	1 (1)	

Los valores expresan proporciones n (%).



Rendimiento del estudio genético según puntuación del score de la Clínica Mayo (%).

Conclusiones: Encontramos una tendencia significativa en la asociación de una puntuación más alta con la probabilidad de un resultado positivo del test genético en nuestra cohorte. El rendimiento del estudio genético por subgrupo en función de las puntuaciones fue similar al de la cohorte original de la Clínica Mayo.