



5002-5. RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN UNA UNIDAD ESPECIALIZADA

Lidia Rodero Barcos, Helena Llamas Gómez, Pablo Martín Marín, David Grimaldos Parra, Miguel Barranco Gutiérrez, María Esperanza Donoso y María Luisa Peña Peña

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la cardiopatía hereditaria más frecuente, con una prevalencia del 0,2%. La rentabilidad del estudio genético (EG) varía entre el 30% y 60%. Actualmente se recomienda el EG en todos los pacientes que cumplan los criterios diagnósticos dada su importancia en el pronóstico y seguimiento tanto del paciente como de sus familiares. El número de EG solicitados por nuestra unidad ha aumentado en los últimos años. Nuestro objetivo principal es describir los cambios en la rentabilidad del EG.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de una cohorte de pacientes con MCH y EG, evaluados en una unidad especializada entre 2015 y 2023. Analizamos el número y rentabilidad de los EG en 2 periodos diferenciados (2015-2020 y 2021-2023), las características clínicas basales de los pacientes y el número de estudios familiares dirigidos realizados.

Resultados: Se incluyeron 331 pacientes con MCH y EG (66,8% varones, edad media al diagnóstico $53,1 \pm 16,4$ años). El 42,3% tenían AF de MCH y en 26,9% de MS. El EG fue positivo en 31,4%, con variantes de significado incierto (VUS) en 20,2% y negativo en 48,3%. Entre 2015-2020 se realizaron 164 EG (27,3 EG/año). La rentabilidad fue del 42,5%, con VUS en 17,8% y estudios negativos en 39,7%. Los genes más frecuentes fueron MYBPC3 (36,5%), MYH7 (25,8%) y TNNT2 (20,3%). Se realizó una media de 41,6 EG familiares/año. Entre 2020 y 2023 se realizaron 167 estudios (55,6 estudios/año). La rentabilidad fue del 19,7%, con VUS en 22,3% y estudios negativos en 58%. Los genes más frecuentes fueron MYBPC3 (43,1%), MYH7 (20,8%) y TNNT2 (18,1%). Los pacientes entre 2015 y 2020 eran significativamente más jóvenes que entre 2021 y 2023 ($49,6 \pm 17,8$ vs $56,1 \pm 15,1$, $p = 0,001$), tenían más AF de miocardiopatía (54,3 vs 30,2%, $p = 0,001$) y de MS (33,3 vs 20,4%, $p = 0,017$) y mayor grosor septal VI ($19,22 \pm 4,7$ vs $17,65 \pm 3,7$, $p = 0,001$). No hubo diferencias significativas en cuanto al sexo. El número de EG/año realizado en familiares de pacientes con MCH se duplicó en el periodo entre 2021-2023.

Parámetros descriptivos

	Total (n 331)	2015-2020 (n 164)	2021-2023 (n 167)	p

Edad media	53,1 ± 16,4	49 ± 17,18	56 ± 15,39	0,001
Sexo (hombre)	221 (66,8%)	112 (68,3%)	109 (65,2%)	0,341
AF MCH	140 (42,3%)	89 (54,3%)	51 (30,5%)	0,001
Grosor máximo pared VI (mm)	18,44 ± 4,9	19,22 ± 4,7	17,65 ± 3,7	0,002
AF muerte súbita	89 (26,9%)	55 (33,5%)	34 (20,4%)	0,017

Resultado estudio genético

Positivo	104 (31,4%)	70 (42,5%)	34 (19,7%)	0,001
Negativo	160 (48,3%)	65 (39,7%)	95 (58%)	0,001
Indeterminado	67 (20,2%)	29 (17,8%)	38 (22,3%)	0,001



Evolución rentabilidad estudio genético.

Conclusiones: En nuestra experiencia la rentabilidad del EG en los pacientes con MCH se ha reducido de forma significativa debido a una menor selección de los pacientes en cuanto a edad, parámetros ecocardiográficos y AF y MS, manteniendo un espectro mutacional similar. Sin embargo, el impacto sobre los familiares continúa siendo elevado.