



## 14. OPTIMIZACIÓN DEL SCORE DE LA CLÍNICA MAYO PARA RENTABILIZAR EL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Andrez Felipe Cubides Novoa<sup>3</sup>, Jesús Piqueras Flores<sup>1</sup>, Jorge Martínez del Río<sup>2</sup>, Daniel Águila Gordo<sup>3</sup>, Cristina Mateo Gómez<sup>3</sup>, María Maeve Soto Pérez<sup>3</sup>, Pablo Soto Martín<sup>3</sup>, Emilio Blanco López<sup>3</sup>, Marta Andrés Sierra<sup>3</sup>, Beatriz Jiménez Rubio<sup>3</sup>, Ricardo Concepción Suárez<sup>3</sup>, Alfonso Morón Alguacil<sup>3</sup>, Manuel Rayo Gutiérrez<sup>3</sup>, Ignacio Sánchez Pérez<sup>3</sup> y José María Arizón Muñoz<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Cardiopatías familiares, Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España, <sup>2</sup>Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España y <sup>3</sup>Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España.

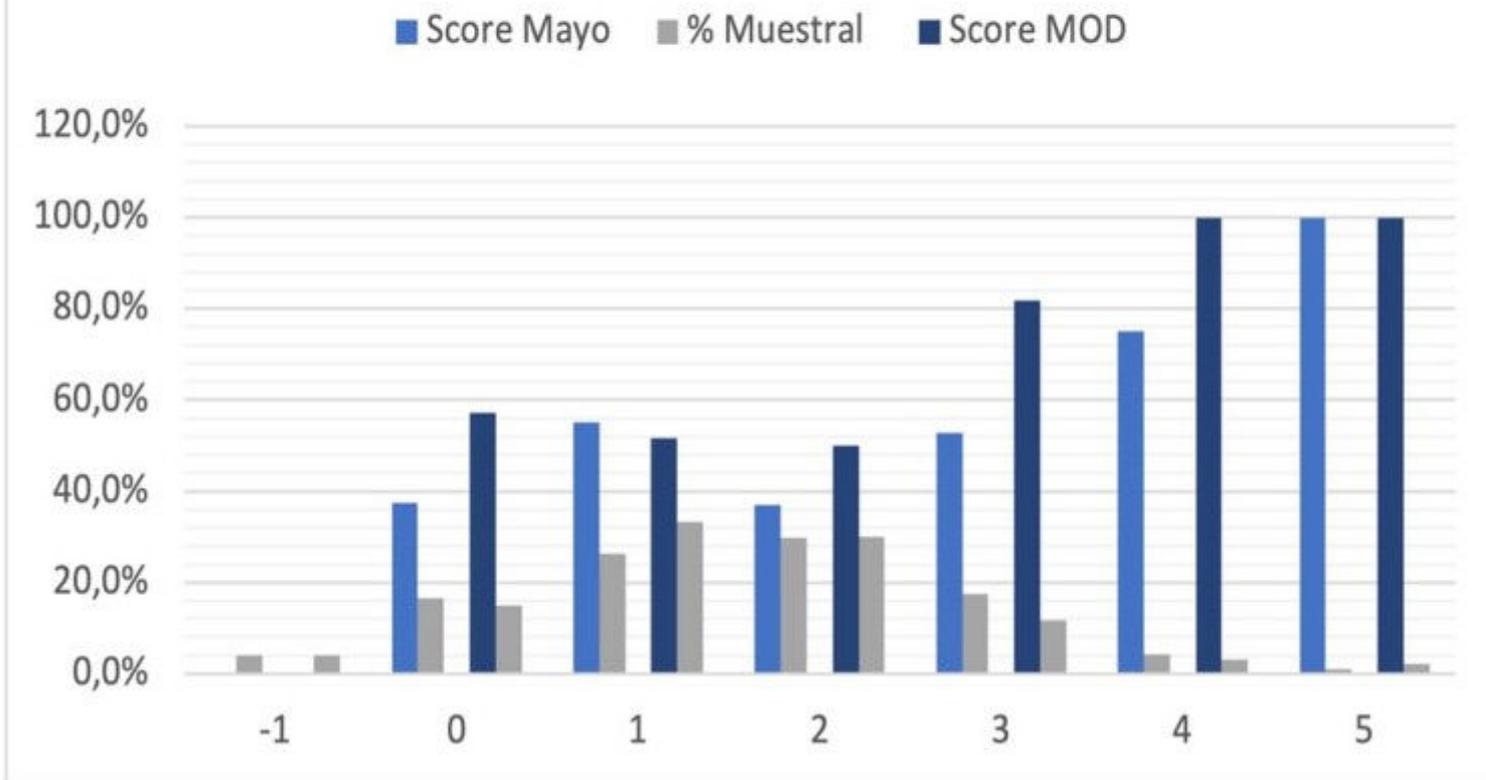
### Resumen

**Introducción y objetivos:** La rentabilidad del estudio genético en Miocardiopatía hipertrófica (MCH) es aproximadamente 50%, dependiendo del fenotipo y los antecedentes familiares. El score de la Clínica Mayo (SCM) es un buen predictor de positividad del estudio genético en puntuaciones altas (4 y 5 puntos) en contraste a las puntuaciones bajas y medias (0 puntos a 3 puntos). Se plantea reconocer que características se comportan como predictor de positividad del estudio genético, y valorar la optimización del score.

**Métodos:** Estudio prospectivo observacional de cohorte transversal de 95 pacientes con MCH y estudio genético, inicialmente clasificados con el SCM (-1 puntos a 5 puntos). Se analizaron antecedentes y características fenotípicas en las puntuaciones bajas y se propuso un score modificado de acuerdo con los hallazgos encontrados.

**Resultados:** La edad media de los pacientes fue de  $62 \pm 15,3$  meses, con una rentabilidad de estudio genético del 35%, con predominio de mutaciones en MYH7, MYBPC3 y FHOD3 y un porcentaje de pacientes con variante patogénica o probablemente patogénica entre los grupos de -1 puntos a 5 puntos en el SCM de: 0%, 37%, 55%, 37%, 53%, 75% y 100% respectivamente ( $p = 0,28$ ). En pacientes con baja rentabilidad de test genético la presencia de taquicardia ventricular no sostenida, el grosor parietal 20 mm, la FEVI 4 fue mayor en puntuaciones superiores a 2 puntos ( $p = 0,05$ ), a diferencia de otras características como el grosor de la pared 20 mm ( $p = 0,44$ ). En base a estos resultados se modifica el score, adicionando 1 punto al tener un score de muerte súbita 3 (mejor discriminador) y retirando el grosor de la pared como criterio, lo que permitió mejorar la rentabilidad en puntuaciones intermedias-altas ( $p = 0,04$ ).

# Rentabilidad score vs % muestral



*Rentabilidad del score Clínica Mayo y score modificado en relación con el porcentaje muestral.*

**Conclusiones:** En con baja rentabilidad de test genético el fenotipo septal es el único parámetro que se asocia a positividad en el test genético. La modificación del SCM, introducido un score de muerte súbita 3 y retirando el grosor de la pared ventricular, confiere una mejor discriminación entre puntuaciones 3 en el score modificado.