



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

Andrez Felipe Cubides Novoa³, Jesús Piqueras Flores¹, Jorge Martínez del Río², Daniel Águila Gordo³, Cristina Mateo Gómez³, María Maeve Soto Pérez³, Pablo Soto Martín³, Emilio Blanco López³, Marta Andrés Sierra³, Beatriz Jiménez Rubio³, Ricardo Concepción Suárez³, Alfonso Morón Alguacil³, Manuel Rayo Gutiérrez³, Ignacio Sánchez Pérez³ y José María Arizón Muñoz³

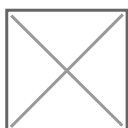
¹Cardiopatías familiares, Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España, ²Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España y ³Cardiología. Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, España.

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 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, introduciendo 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.