



6000-288. ALCANCE DEL CONSEJO GENÉTICO ENTRE LOS FAMILIARES DE PACIENTES CON MCH

Sofía Cuenca Parra, Marta Cobo Marcos, Gonzalo Guzzo, Ana Briceño, Milena Peraita, Pablo García-Pavía y Luis Alonso-Pulpón del Hospital Universitario Puerta de Hierro, Majadahonda (Madrid).

Resumen

Introducción: La MCH es una enfermedad de transmisión genética en la que la mutación responsable se identifica hasta en el 40-60% de las familias. Tras detectar una mutación en el probando es posible detectar familiares portadores y brindarles consejo genético. Se desconoce el alcance del consejo genético entre familiares y los factores que influyen la realización del estudio en nuestro medio.

Objetivos: Evaluar la penetrancia del estudio genético entre los familiares de pacientes con MCH atendidos en una unidad de cardiopatías familiares de nuestro país.

Métodos: Estudio observacional de 73 familias con MCH sometidas a análisis genético durante el periodo 2008-2011. Mediante entrevista clínica y estudio de árboles genealógicos se han evaluado los familiares de 1^{er} grado > 16 años en riesgo y cuáles se sometieron a estudio genético. Además, se han estudiado diversos factores que pueden influir en la realización del estudio.

Resultados: Durante el periodo analizado se realizó estudio genético de al menos 5 genes sarcoméricos en 73 pacientes con MCH. Se identificó la mutación causal en 36 (49%). En las familias con mutación, 212 familiares de 1^{er} grado del probando estaban en riesgo. De éstos, solamente se realizó screening genético en 88 (42%; 2,44 familiares/probando). 49 (56%) familiares no presentaban la mutación detectada en el probando y, tras darles consejo genético, pudieron ser dados de alta. En 39 sujetos se detectó la mutación casual (44%), lo que permitió estrechar el seguimiento, realizar consejo genético y ofrecer evaluación a otros familiares. El 100% de familiares que acudieron a consulta para recabar información se sometieron a estudio genético. El porcentaje de familiares estudiados no difirió en función del sexo (mujer/varón; 40 vs 41%), edad del probando ($\leq$ o $>$ 45 años; 31 vs 49%), de la existencia/ausencia de historia familiar de MS o trasplante (39 vs 43%) o de la cercanía geográfica al centro de estudio (misma/distinta comunidad autónoma; 36 vs 44%) (todos $p > 0,05$).

Conclusiones: A pesar de las ventajas de realizar screening genético en familiares de pacientes con MCH, en nuestro medio sólo un 42% se someten a estudio. Este porcentaje es similar al alcanzado en otros países y en otras enfermedades genéticas de aparición tardía como el cáncer de colon y de mama hereditario. Se deben investigar métodos para incrementar el alcance del estudio genético entre familiares.