



6035-446. IMPORTANCIA DE DERIVAR PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA A UNIDADES ESPECIALIZADAS EN MIOCARDIOPATÍAS FAMILIARES

Rebeca Lorca Gutiérrez, J. Julián Rodríguez Reguero, María Martín, Laura García-Pérez, Juan Gómez, José Sergio Hevia Nava, Eliecer Coto y César Morís del Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias).

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad genética cardíaca más común y la causa más frecuente de muerte súbita (MS) en jóvenes. Pese a que en España existen unidades de cardiopatías familiares y unidades de referencia designadas por el Ministerio de Sanidad para la atención de los pacientes con MCH, la mayoría de los pacientes son atendidos fuera de ellas. Se recomienda estudio genético (indicación IB) según las nuevas guías de MCH de la Sociedad Europea de Cardiología.

Métodos: Para analizar el grado de implicación en el estudio genético, retrospectivamente se recogieron datos de todos los pacientes con MCH referidos para a la Unidad de Arritmias para implantación/recambio de DAI, desde el 2008 a la actualidad. De los 49 casos recogidos, se analizaron 48, ya que el diagnóstico definitivo de uno tras análisis de CRM fue miocardiopatía no compactada.

Resultados: Población 48 pacientes con edad media 46 ± 16 años y seguimiento medio de $3,3 \pm 2$ años ($p50 = 3,18$). Un 20,8% implantados en prevención secundaria (2ª) y 79,2% en primaria (1ª). Se registraron terapias apropiadas en 17,4% de pacientes. Inicialmente de los pacientes con MCH e implantación de DAI en prevención primaria, un 24% no estaban estudiados genéticamente. Llamativamente, esta proporción aumenta aún más en prevención secundaria, llegando al 80% (fig.). Aquellos pacientes con MCH y sin estudio genético no eran conocidos por la Unidad de Miocardiopatías familiares. Tras estos resultados, se decide iniciar búsqueda activa, seguimiento y estudio familiar. De ellos, 2 pacientes habían fallecido sin estudio. De los 15 restantes se ha identificado ya una mutación causal en 7 pacientes (47%), estando aún 2 resultados pendientes. Las nuevas mutaciones identificadas fueron: 5 MYBPC3 (4 de prevención 1ª y 1 de 2ª) y 2 MYH7 (1 en 1ª y 1 en 2ª). Un paciente fue *exitus* por evolución de la enfermedad, poco después de la identificación de la mutación que servirá para estudiar a su familia.



Porcentaje de MCH con DAI estudiados genéticamente A) En prevención Primaria. B) En prevención secundaria.

Conclusiones: En la población de alto riesgo de MS seleccionada, existe un insuficiente estudio genético, pese a su alta rentabilidad. Detrás de la MCH no solo existe el riesgo individual del paciente, sino el de una familia entera a estudiar.