



5005-2. ¿CUÁNDO SOLICITAR UN ESTUDIO GENÉTICO EN LA MIOCARDIOPATÍA DILATADA? PREDICTORES DE UN RESULTADO GENÉTICO POSITIVO

Marta López Serna, María Gallego Delgado, Eduardo Villacorta Argüelles, Belén García Berrocal, Elena Díaz Peláez, Marta Alonso Fernández de Gatta, Lucía Rodríguez Estévez, Elena Marcos Vadillo, Ana Martín García, Elisabete Alzola Martínez de Antoñana, Alfredo Barrio Rodríguez, María Isidoro García y Pedro Luis Sánchez Fernández, del Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía dilatada (MCD) puede tener un origen familiar. Las herramientas diagnósticas para su estudio son la historia clínica individual y familiar, el estudio de familiares y el análisis genético. El objetivo de este trabajo fue identificar predictores de un resultado genético positivo en pacientes con MCD.

Métodos: Analizamos los datos demográficos, clínicos y pruebas complementarias habituales de todos los casos índices con MCD referidos a una consulta de cardiopatías familiares a los que se realizó estudio genético.

Resultados: Se estudiaron 101 casos índice de MCD (66% varones, edad media diagnóstico 56 ± 15 años; 80% con resonancia magnética cardíaca (RMC)). Tras la evaluación 47 (46%) fueron MCD familiares, 13 (13%) fueron MCD atribuibles a otras causas y 41 (41%) permanecieron sin etiología identificable. El estudio genético fue positivo en el 24% (51% de MCD familiares), siendo el gen con mutaciones patogénicas más frecuente TTN (figura). En la tabla se muestra un resumen del análisis univariante. Los pacientes con resultados genéticos positivos tenían más antecedentes familiares de muerte súbita ($p = 0,023$), de implante de marcapasos precoz (< 60 años) ($p 0,001$), o trasplante cardíaco ($p 0,001$), y mayor presencia de TVNS/EV alta densidad en el Holter ($p = 0,007$). En relación con la RMC, tenían menor volumen telediastólico indexado, geometría de VI normal y mayor fracción de volumen extracelular. El antecedente familiar de muerte súbita (definido como muerte súbita en familiar de primer grado a edad 40 años o con MCD) fue el único predictor independiente de un resultado genético positivo (OR = 6,3; $p 0,05$).

Análisis univariante para resultado genético

	G+	G no +	p		G+	G no +	p
Edad, años	55 ± 15	56 ± 15	NS	CK	116 (62-192)	110 (65-163)	NS

Varón	15 (63%)	52 (68%)	NS	VTDVI indexado, ml/m ²	111 ± 31	141 ± 46	0,014
AF MS	6 (25%)	6 (8%)	0,023	FEVI, %	34 ± 11	32 ± 11	NS
AF TxC	6 (25%)	0 (0%)	0,000	Disfunción biventricular	6 (35%)	19 (34%)	NS
AF MCp 60 años	4 (17%)	0 (0%)	0,000	Hipertrofia VI excéntrica	7 (41%)	37 (70%)	0,033
BRIHH	11 (46%)	46 (60%)	NS	No compactación	2 (12%)	6 (10,5%)	NS
BAV	3 (12,5%)	10 (13%)	NS	Realce tardío	8 (50%)	26 (45%)	NS
TVS/FV	4 (17%)	8 (10%)	NS	VEC, %	0,317 ± 0,71	0,272 ± 0,04	0,024
TVNS/EV	9 (37,5%)	10 (13%)	0,007	T1 nativo, ms	1059 ± 81	1050 ± 33	NS

VEC: volumen extracelular; G+: genética positiva; NS: no significativo; TxC: trasplante cardiaco; VTDVI: volumen telediastólica ventricular izquierdo.



Distribución de genes con mutaciones patogénicas.

Conclusiones: La historia familiar y el estudio clínico de los familiares, junto con la genética son las herramientas más útiles para identificar pacientes con una MCD hereditaria, siendo el antecedente familiar de muerte súbita el predictor independiente de un resultado genético positivo. En nuestra muestra, casi en la mitad de las MCD familiares no se identificó una mutación causal.