

## 5005-7. ESTUDIO FAMILIAR Y GENÉTICO EN LAS CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS

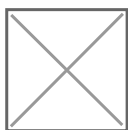
Elisa Nicolás Rocamora<sup>1</sup>, María Orenes<sup>1</sup>, Cristina Gil<sup>1</sup>, María del Carmen Olmo Conesa<sup>1</sup>, David López Cuenca<sup>1</sup>, Carmen Muñoz Esparza<sup>1</sup>, Marina Navarro<sup>1</sup>, Juan José Santos Mateo<sup>1</sup>, Juan Ramón Gimeno Blanes<sup>1</sup> y María Sabater Molina<sup>2</sup>, del <sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar (Murcia) y <sup>2</sup>Instituto Murciano de investigación Biosanitaria IMIB-Arrixaca, Murcia.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** En la remisión de pacientes para evaluación se llevan a cabo (1) el abordaje clínico y estratificación de riesgo, (2) el estudio familiar y (3) un estudio genético. El objetivo de este trabajo fue revisar los resultados del estudio familiar y genético de pacientes remitidos a la unidad de cardiopatías familiares del Hospital Virgen de la Arrixaca.

**Métodos:** Se evaluaron un total de 1.992 pacientes índice (2003-2018) aparentemente no relacionados con una cardiopatía hereditaria; 1.662 con miocardiopatías 1.087 (65,4%) hipertrófica (MCH), 434 (26,1%) de dilatada (MCD) y 141 (8,5%) de arritmogénica (MCA), 330 con canalopatías 238 (72,1%) de Brugada (SB) y 92 (27,9%) de QT largo (SQTL). Hubo 472 (28,4%) con miocardiopatías y 78 (23,6%) con canalopatías que tras la primera evaluación, no continuaron el estudio. Se realizaron un total de 797 estudios genéticos a pacientes índice (2012-2019) con una cardiopatía hereditaria 373 (46,8%) de MCH, 144 (18,1%) de MCD y 62 (7,8%) de MCA, 160 (20,1%) de SB y 58 (7,3%) de SQTL.

**Resultados:** De las 1.442 familias que acudieron al estudio, solo en 215 (14,9%) se tenía certeza de que se trataba de una enfermedad hereditaria antes del cribado familiar. Tras la evaluación de los familiares, este porcentaje aumentó a 574 familias (39,8%) (figura 1). Se hallaron diferencias estadísticamente significativas en la confirmación de enfermedad familiar tras el estudio entre miocardiopatías y canalopatías (42,4 frente a 27,8%,  $p$  0,0005). Sin embargo, no se encontraron diferencias entre las diferentes miocardiopatías y las canalopatías entre sí. De los 797 estudios genéticos realizados, hubo 323 (40,5%) que fueron positivos, 320 (40,2%) negativos y 154 (19,3%) de significado incierto. La rentabilidad del estudio genético fue superior en la MCH (49,9%) y en la MCD (47,9%), seguido de la MCA (38,7%) y SQTL (36,2%) (figura 2). La rentabilidad en el SB fue baja (14,4%). Se hallaron diferencias estadísticamente significativas en la confirmación de enfermedad familiar tras el estudio entre miocardiopatías y canalopatías (48,2 frente a 20,2%,  $p$  0,0001).



*Rentabilidad del estudio familiar por patologías.*

**Conclusiones:** El estudio sistemático en una unidad de cardiopatías hereditarias permite objetivar la afección familiar en un porcentaje importante (> 25%) de casos. La rentabilidad del estudio genético está en torno al

50% en la mayoría de las cardiopatías hereditarias, a excepción del síndrome de Brugada.