



4008-6. ¿ES ÚTIL EL *SCREENING* FAMILIAR EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA?

Cristina Gómez González¹, Alexis Rojas¹, Silvia Vilches Soria¹, Ana Paula Carrillo², Teresa Bañuelos², Anaëlle Garoux², Irene Méndez Fernández¹, Reyes Álvarez García-Rovés³, Miriam Centeno Jiménez³, Constancio Medrano López³, Ana Isabel Fernández Ávila⁴, Renée Olsen Rodríguez⁵, Nélida Vázquez Aguilera¹, Javier Bermejo Thomas¹ y M.M. Ángeles Espinosa Castro¹

¹Cardiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España, ²Facultad de Medicina. Universidad Complutense, Madrid, España, ³Cardiología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España, ⁴CIBERCV. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Centro de Investigación Biomédica en Red, Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), Madrid, España y ⁵Cardiología. Hospital Universitario de Getafe, Getafe (Madrid), España.

Resumen

Introducción y objetivos: El *screening* de familiares de probandos con miocardiopatía hipertrófica (MH) es práctica clínica habitual pero la evidencia acerca del rendimiento diagnóstico es escasa. Dos estudios no relacionados sugieren que hasta un 50% de los portadores podrían desarrollar fenotipo, mientras que muy pocos familiares desarrollan MH cuando en el probando no se identifica una variante causal. No hay comparaciones directas entre ambos grupos y no hay evidencia de la mejor estrategia de *screening* en familiares con genética desconocida. Nos planteamos determinar la aparición de fenotipo de MH, comparando individuos portadores de variantes causales con aquellos con genética desconocida en el probando y describir la tasa de eventos en el seguimiento.

Métodos: Se incluyeron retrospectivamente 566 familiares de probandos con MH evaluados en una Unidad de Cardiopatías Familiares entre enero de 2017 y abril de 2023. Se comparó la aparición de fenotipo en familiares portadores de una variante causal y familiares con genética no identificada en el probando. Se recogieron los eventos en el seguimiento.

Resultados: La tabla muestra las características basales de los 566 familiares analizados. En 312 casos el *screening* fue clínico y genético y en 254 solo clínico. El 50% (156/312) de los familiares testados eran portadores. La media de seguimiento fue de 4,05 años. Se diagnosticó de MH a un 26% (40/156) de familiares portadores y a un 6% (15/254) de familiares sin genética conocida. El 25% (14/55) de los casos fueron diagnosticados en la primera consulta. La relación entre desarrollo de fenotipo y ser portador de variante patogénica frente a una genética desconocida resultó significativa [p 0,0001; OR = 5,5 (IC95% 2,8-11,1)] en el análisis univariado y en el análisis de supervivencia [HR 6,86 (IC95% 3,34-14,09), p 0,00001] con una separación temprana de las curvas (figura). En el seguimiento hubo escasos eventos en ambos grupos (tabla).

Características
basales y eventos en
seguimiento

Sujetos del análisis estadístico (N = 410)

Características basales todos los pacientes (N = 566)

Estudio genético positivo (N = 156) No estudio genético (N = 254)

Sexo femenino (n, %)	309 (54,6%)	161 (48,2%)	166 (59,9%)
Edad en la primera visita (mediana, DE, rango)	37 años (DE 19,0, 1 mes- 89 años)	30 años (DE 20,6)	44 años (DE 14)
DM (n, %)	20 (3,5%)	8 (5,1%)	8 (3,2%)
HTA (n, %)	67 (11,8%)	16 (10,3%)	39 (15,3%)
DL (n, %)	68 (12,0%)	15 (9,6%)	42 (16,5%)
Tabaquismo (n, %)	48 (8,5%)	8 (5,3%)	25 (9,8%)
CIC (n, %)	6 (1,1%)	1 (0,6%)	1 (0,4%)
Historia cardiológica MS previa (n, %)	1 (0,2%) (disección coronaria)	0 (0,0%)	1 (0,4%)
FA (n, %)	6 (1,1%)	3 (1,9%)	1 (0,4%)
	I: 550 (97,3%)	I: 150 (96,2%)	I: 247 (96,2%)
NYHA primera visita (n, %)	II: 14 (2,5%)	II: 5 (3,2%)	II: 7 (2,8%)
	III: 1 (0,2%)	III: 1 (0,6%)	III: 0 (0%)
Síntomas (disnea, dolor torácico, síncope) (n, %)	24 (4,2%)	8 (5,1%)	10 (4,0%)
MS familiar 40 años (n, %)	63 (11,1%)	20 (12,9%)	15 (5,9%)

Eventos en el seguimiento en diagnosticados con miocardiopatía hipertrófica (N = 55)

Portadores variante Genética LP/P (N = 40) desconocida (N = 15)

ACV (n, %)	2 (3,6%)	2 (5%)	0 (0,0%)
------------	----------	--------	----------

FA (n, %)	1 (1,8%)	1 (2,5%)	0 (0,0%)
TVMS (n, %)	1 (1,8%)	1 (2,5%)	0 (0,0%)
IC (n, %)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
DAI			
Implante DAI (n, %)	2 (3,6%)	1 (2,5%)	1 (6,7%)
Descargas DAI (n, %)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)
Muerte (n, %)	0 (0,0%)	0 (0,0%)	0 (0,0%)

DE: desviación estándar; DM: diabetes mellitus; DL: dislipemia; HTA: hipertensión arterial; CIC: cardiopatía isquémica crónica; MS: muerte súbita; NYHA: Clase funcional de la New York Heart Association; FA: fibrilación auricular; ACV: accidente cerebrovascular; TVMS: taquicardia ventricular monomorfa sostenida; IC: insuficiencia cardiaca; DAI: desfibrilador automático implantable.



Análisis de supervivencia portadores de variante causal de MH (patogénica o probablemente patogénica) vs genética desconocida.

Conclusiones: En nuestra cohorte el 9,6% de los familiares estudiados presentaron fenotipo aunque los portadores tenían un riesgo muy superior de MH frente a familiares sin genética conocida. La baja probabilidad de fenotipo en estos casos unido a los escasos eventos apoyaría ampliar los intervalos de *screening* clínico o incluso valorar detenerlo en casos seleccionados cuando no hay genética identificada tras un primer cribado normal.