Rev Esp Cardiol. 2024;77 (Supl 1): 373

Revista Española de Cardiología

6113-10. RENTABILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN PACIENTES TRASPLANTADOS POR MIOCARDIOPATÍA DILATADA

Pablo Martín Marín, Miguel Barranco Gutiérrez, Helena Llamas Gómez, José Manuel Sobrino Márquez y María Luisa Peña Peña

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción y objetivos: El trasplante cardiaco ha aumentado en los últimos años su disponibilidad, siendo un tratamiento efectivo en pacientes que no responden a las terapias habituales y que evolucionan hasta una situación crítica. El estudio familiar es raro en esta población, no facilitándose a los familiares afectados un diagnóstico precoz, y acceso a estrategias preventivas con gran impacto pronóstico. Objetivo: describir la rentabilidad del estudio genético en una cohorte de pacientes con miocardiopatía dilatada (MCD) que se han realizado trasplante cardiaco.

Métodos: Estudio unicéntrico de 31 pacientes trasplantados desde 2011 a 2022 con diagnóstico previo de MCD. Se realizó estudio familiar en la unidad de cardiopatías familiares de nuestro centro en el año 2023. Se analizaron los resultados genéticos y se compararon los grupos de resultados positivos y negativos.

Resultados: La edad media de nuestra muestra fue de 53 ± 14,5 años. 11 (35,5%) de los pacientes eran mujeres. De acuerdo con su historia previa, solo en 6 pacientes (19,4%) se había sospechado un origen familiar. El resto de etiologías fueron en un 32% idiopáticas, 16% miocarditis y 13% alcohólicas. Tras el estudio en consulta, se documentó historia familiar de miocardiopatía en 14 pacientes (45%) e historia familiar de muerte súbita en 11 (35%). El resultado genético fue positivo en 14 pacientes (45,16%). Variantes de significado incierto (VUS) fueron detectadas en 17 pacientes (54,8%). La mayoría de las mutaciones fueron encontradas en el gen de la TTN (6 pacientes) y en el de la LMNA (5). El resto se dieron en genes de alto riesgo: DSP, RBM20, TRIM63 y DES. Todas las variantes fueron encontradas en heterocigosis. Los trastornos eléctricos, la fracción de eyección (media de 20%) o la presencia de realce tardío en resonancia se distribuyeron de forma equitativa en ambos grupos. Solo la presencia de historia familiar de miocardiopatía se encontró con mayor frecuencia en el grupo de resultado positivo, aunque no llegó a alcanzar significación (p 0,052).

Distribución de variables según resultado genético
Resultado estudio genético

	Negativo (17)		Positivo (14)		
	Pacientes/media	%/DE	Pacientes/media	%/DE	p (95%)
edad	54	15	53,3	14	0,9
Sexo					
Hombre	10	52%	9	47%	0,9
Mujer	6	37%	5	35%	
Historia familiar	5	29%	9	64%	0,052
Trastornos de la conducción	7	43%	6	42,9%	0,96
Hipertensión	5	29%	2	14%	0,3
FEVI	19,7	6	21,5	6,7	0,44
VTDVI	239	19	239	35	0,97
DTDVI	66	8	65	9,5	0,76
TAPSE	15,2	3,3	15	2	0,84
Episodios miocarditis	3	19%	2	14%	0,74
Arritmias ventriculares	3	19%	6	43%	0,15

FEVI: fracción de eyección de ventrículo izquierdo; VTDVI: volumen telediastólico de ventrículo izquierdo; DTDVI: diámetro telediastólico de ventrículo izquierdo.

Conclusiones: Nuestro estudio plantea que existe un importante infradiagnóstico de cardiopatías familiares en los pacientes trasplantados cardiacos por miocardiopatía dilatada, siendo además un grupo con una manifestación grave de su enfermedad que potencialmente pueden heredar sus familiares. El estudio genético y la derivación a una unidad especializada son por tanto recomendables.