

## 25 - ANÁLISIS DE LA RENTABILIDAD DEL ESTUDIO FAMILIAR Y GENÉTICO EN LAS CARDIOPATÍAS FAMILIARES

*E. Nicolás Rocamora<sup>1</sup>, M. Orenes<sup>2</sup>, C. Gil Ortuño<sup>3</sup>, M.C. Olmo<sup>1</sup>, D. López Cuenca<sup>1</sup>, C. Muñoz<sup>1</sup>, M. Navarro Peñalver<sup>1</sup>, J.J. Santos Mateo<sup>1</sup>, J.R. Gimeno<sup>1,2</sup> y M. Sabater Molina<sup>1,2</sup>*

<sup>1</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. <sup>2</sup>Universidad de Murcia. <sup>3</sup>Laboratorio de Cardiogenética (LAIB), Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Los motivos principales de remisión de pacientes para evaluación a la unidad de referencia de cardiopatías familiares son: (1) manejo clínico y estratificación de riesgo, (2) estudio familiar y (3) estudio genético. El objetivo del trabajo fue la revisión de los resultados del estudio familiar y genético.

**Métodos:** Entre Ene-03 a Ene-18 se evaluaron un total de 1.992 pacientes índice 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)), y 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 del sujeto índice y realización del árbol familiar, no continuaron el estudio. Entre Ene-12 a Ene-19 se realizaron un total de 797 estudios genéticos a pacientes índice 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%) (fig. 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 entre sí, ni entre las diferentes 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%) (fig. 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%,  $p < 0,0001$ ).

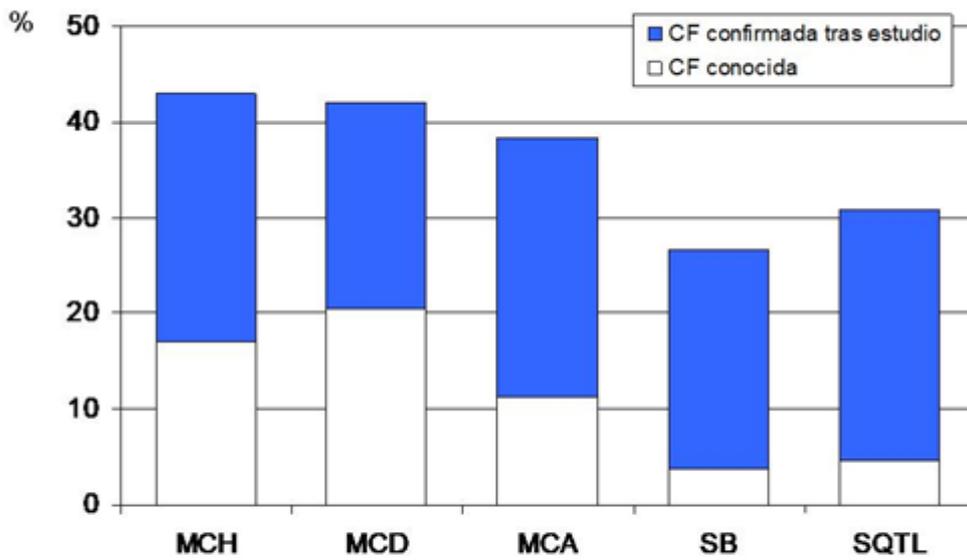


Figura 1. Rentabilidad del estudio familiar por patologías.

Figura 1. Rentabilidad del estudio familiar por patologías.

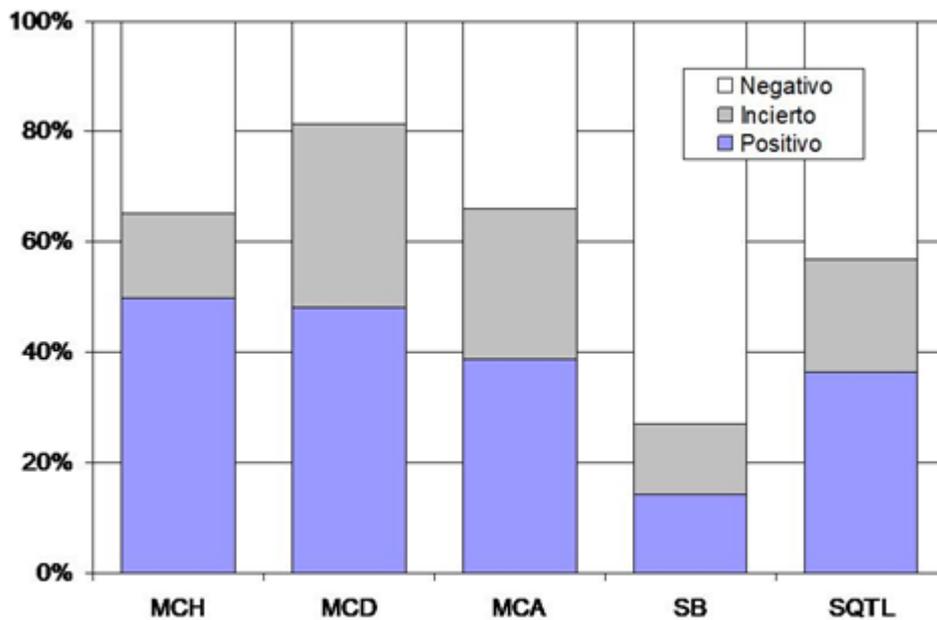


Figura 2. Rentabilidad del estudio genético por patologías.

Figura 2. Rentabilidad del estudio genético por patologías.

**Conclusiones:** El estudio sistemático en una unidad de cardiopatías hereditarias permite objetivar la afectación 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 en el que el porcentaje de negativos es todavía elevado.