

REC: CardioClinics

<https://www.reccardioclinics.org>

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

E. Nicolás Rocamora¹, M. Orenes², C. Gil Ortuño³, M.C. Olmo¹, D. López Cuenca¹, C. Muñoz¹, M. Navarro Peñalver¹, J.J. Santos Mateo¹, J.R. Gimeno^{1,2} y M. Sabater Molina^{1,2}

¹Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia. ²Universidad de Murcia. ³Laboratorio 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%, $p < 0,0001$).

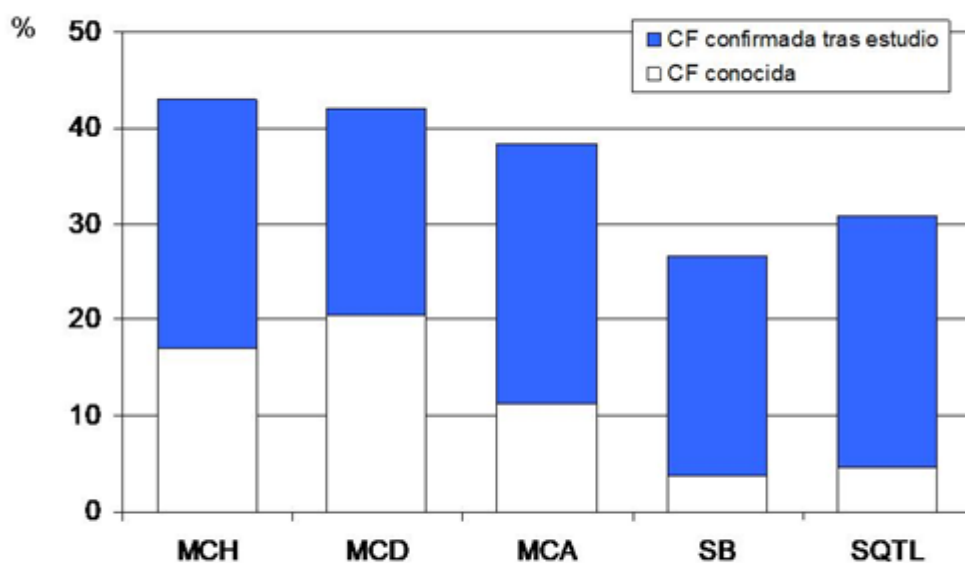


Figura 1. Rentabilidad del estudio familiar por patologías.

Figura 1. *Rentabilidad del estudio familiar por patologías.*

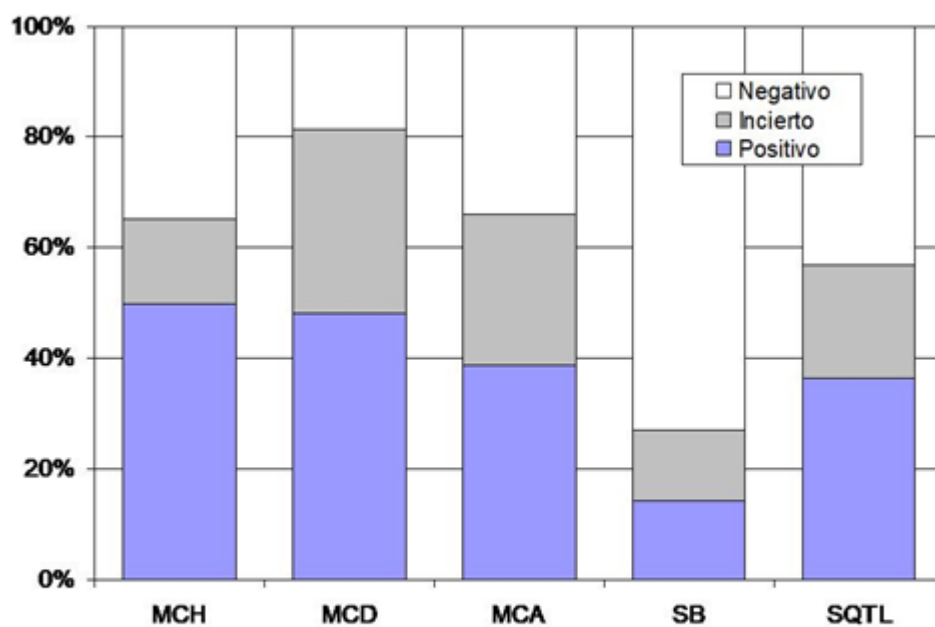


Figura 2. Rentabilidad del estudio genético por patologías.

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.