

ANÁLISIS PRELIMINAR DE LA VALORACIÓN GENÉTICA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EL ÁREA II

Bergua Martínez C., Roy Álvarez L., Rodríguez Valle A.*, Portolés Ocampo A., Aured Guallar C., Olóriz San Juan T., Guerrero Pérez A. Servicio de Cardiología HUMS, *Servicio de Bioquímica, Sección de Genética HUMS.

Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MH) es la cardiopatía familiar (CF) más prevalente con una prevalencia de 1/250-500 individuos. Es por tanto la que mayor volumen de estudios genéticos genera, con una rentabilidad de los mismos entre el 40-70% según las series.

Idealmente la valoración de las familias debe centralizarse en una unidad especializada, a punto de establecerse en nuestro medio. Antes de poner en marcha dicha unidad, interesa conocer dónde se valora hasta ahora a los pacientes sospechosos, las características de los individuos analizados y el resultado de los estudios genéticos realizados.

Material y métodos

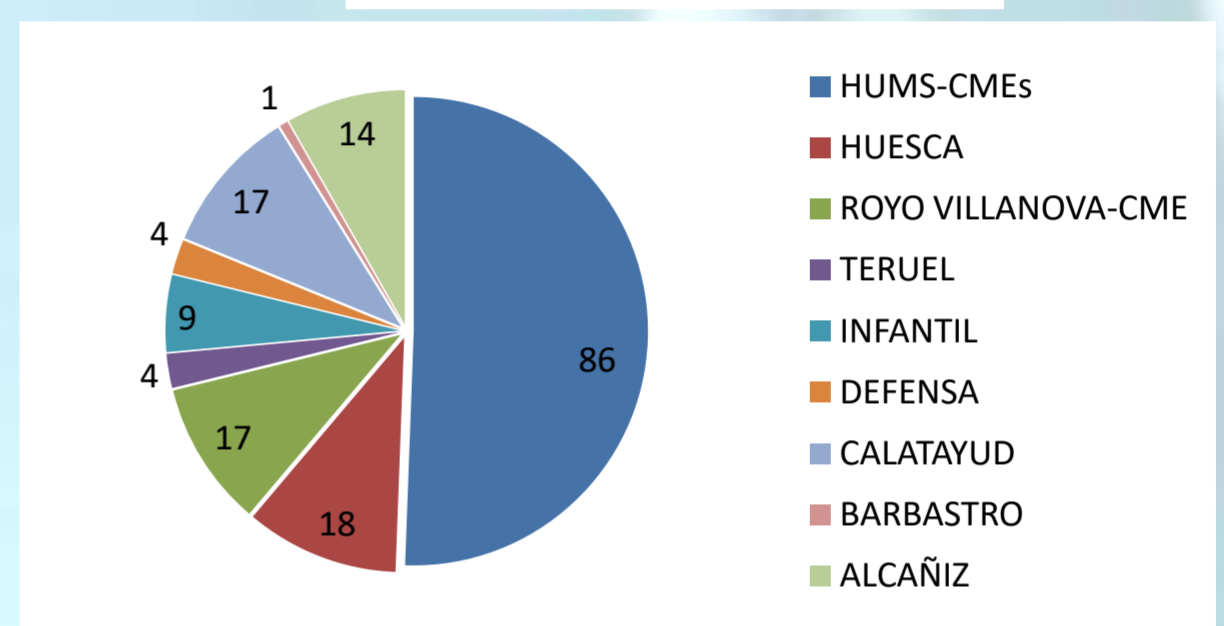
Se analizaron los estudios genéticos solicitados al laboratorio de genética del Hospital Miguel Servet (HUMS) en relación con MH desde Septiembre 2017 a Septiembre 2019. Se valoraron el origen y motivo de las solicitudes, las características demográficas básicas de los pacientes y el resultado del estudio genético realizado.

Resultados

Durante dicho periodo, se solicitaron un total de 253 estudios tabulados como miocardiopatía hipertrófica, de los cuales 170 procedían de Cardiología y en concreto 50.5% del área II objeto de estudio (gráfico 1).

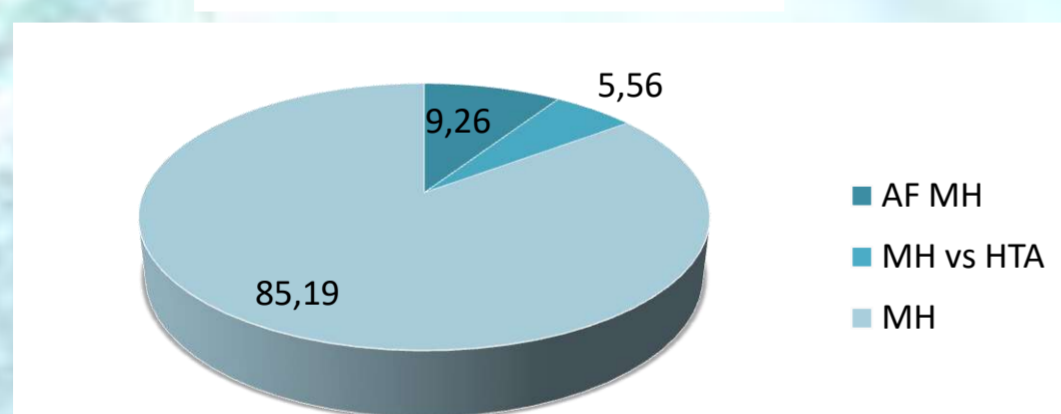
Tras una reevaluación pormenorizada de solicitudes, se descartaron los estudios catalogados erróneamente como MH y se desestimaron las muestras no aptas para valoración, quedando 54 pacientes para el análisis.

Gráfico 1: Procedencia de estudio



De la muestra final de pacientes la mayoría de solicitudes (29, 53.7%) procedían del propio Hospital (consultas especializadas, pacientes ingresados) y el resto correspondían a los Centros Médicos de Especialidades (CMEs). La edad media de los pacientes era de 62 +/- 16 años, 66.7% sexo masculino.

Gráfico 2: Motivo de estudio



El motivo más frecuente de estudio fue la valoración genética de pacientes afectados de MH, seguido del despistaje de familiares (AF MH), y por último el diagnóstico diferencial MH vs hipertensiva (MH vs HTA) (gráfico 2)

En cuanto a los resultados, el 40.7% (22) de estudios concluyeron con hallazgo de variantes de significado incierto (VSI). El 31.5% (18) de estudios fueron negativos y en un 14.8% (8) de los casos se encontraron variantes patogénicas (gráfico 3)

Gráfico 3: Resultados estudio genético (%)

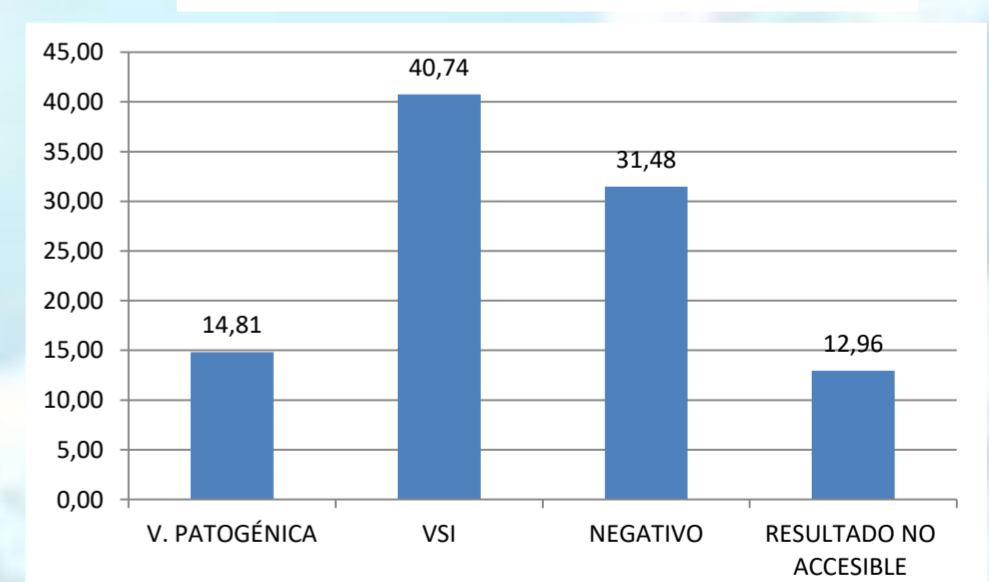
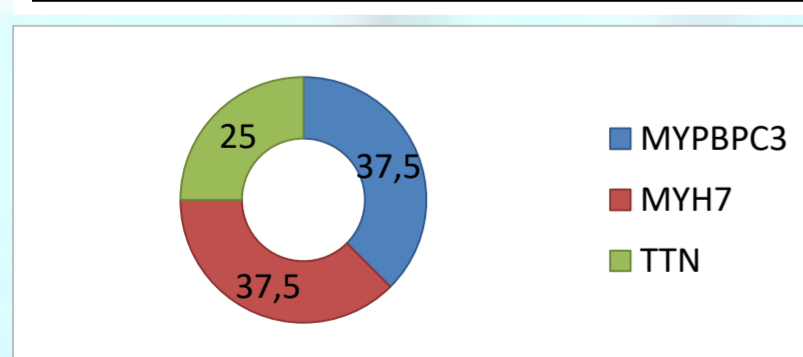


Gráfico 4: Distribución en % variantes patogénicas



Dentro de los estudios con variantes patogénicas, las más frecuentes fueron las mutaciones en MYBPC3 y MYH7, seguidas de las mutaciones en TTN (gráfico 4).

Resultados

La tasa de estudios genéticos positivos en miocardiopatía hipertrófica durante el periodo analizado es menor que la descrita en series clásicas, con una distribución por tipo de gen afectado concordante con hallazgos previos.

Es necesario centralizar la valoración de estos pacientes en consultas especializadas para aumentar la rentabilidad de los estudios, agilizar el diagnóstico y tratamiento en las familias, así como hacer un registro adecuado de la información generada.