

Rentabilidad del estudio genético en la miocardiopatía dilatada hereditaria a lo largo de una década: papel del Madrid Genetic Score

Mª Esperanza Donoso Muñoz(1), Carlos Palacios Castelló(1), Cecilia Prados Murcia(1), Inmaculada Paneque Sánchez Toscano(1), Helena Llamas Gómez(1), María Luisa Peña Peña(1), Marta Martín Vélez(1), Juan Manuel Aragón González(1), Javier Azcona Sousa(1) y Carlos del Toro Esperón(1) de (1)Unidad de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España

Introducción: El estudio genético (EG) es una herramienta clave en la evaluación de pacientes con sospecha de miocardiopatía dilatada (MCD) hereditaria, identificando variantes con implicaciones diagnósticas, pronósticas y familiares. El Madrid Genetic Score (MGS), puede contribuir a optimizar la selección de candidatos para EG. El objetivo de este trabajo fue analizar la rentabilidad del EG y su evolución temporal en una cohorte de probandos con MCD.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo de todos los EG realizados por sospecha de MCD hereditaria entre 2014 y 2025 en una Unidad de Cardiopatías Familiares. Se analizaron los resultados genéticos, su evolución temporal y las características clínicas de los pacientes con EG positivo.

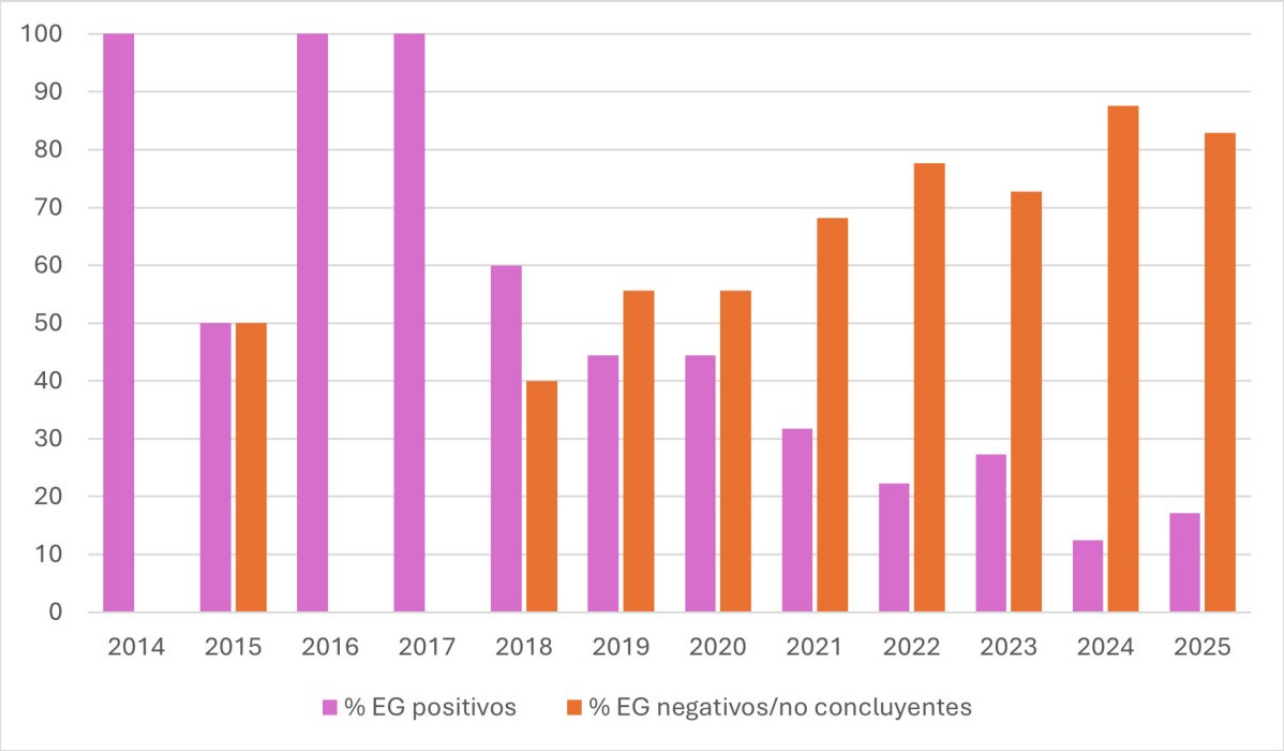
Resultados: Se realizaron 380 EG entre 2014 y 2025, observándose un incremento progresivo anual de estudios, especialmente desde 2021 (22 estudios) hasta 2025 (117 estudios). Globalmente, 90 fueron positivos (23.7%), 257 negativos (67.6%) y 33 no concluyentes (8.7%). La rentabilidad diagnóstica disminuyó progresivamente con el tiempo: entre 2014-2018 la tasa de positividad osciló entre el 50-100%, descendiendo al 27.3% en 2023, 12.4% en 2024 y 17.1% en 2025.

En la cohorte con EG positivo, el 75.3% eran varones, con edad media al diagnóstico de 47±15.4 años y fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) inicial de 30.5±9.8%. Los genes más prevalentes fueron TTN (n=39), LMNA (n=8) y DSP (n=6). Respecto al MGS, el 34.8% presentaba antecedentes familiares de MCD, el 59.6% no eran hipertensos, el 80.9% no asociaba bloqueo de rama izquierda, el 4.5% presentaba bajos voltajes y el 4.5% miopatía. Las puntuaciones más frecuentes fueron 3 y 2 puntos (37,9% y 33.6%, respectivamente).

Durante el seguimiento, hasta 28 pacientes requirieron DAI (el 75% en prevención primaria), 24 recuperaron la FEVI (27%), 3 pacientes fallecieron por insuficiencia cardiaca y 19 se sometieron a trasplante cardiaco.

Conclusiones: La mayor disponibilidad del EG ha supuesto un incremento exponencial en su uso, pero con reducción de la rentabilidad diagnóstica. Herramientas clínicas que identifiquen a los pacientes con mayor

probabilidad pretest resultan de suma importancia. En nuestra cohorte, los pacientes con EG positivo mostraron mayoritariamente puntuaciones intermedias-altas en el MGS, lo que respalda su utilidad como herramienta de selección para optimizar el rendimiento del EG.



Evolución temporal del número de solicitudes de estudios genéticos

AÑO	NÚMERO DE ESTUDIOS GENÉTICOS
2014	6 (1.6%)
2015	2 (0.5%)
2016	4 (1.1%)
2017	1 (0.3%)
2018	5 (0.3%)
2019	9 (2.4%)
2020	9 (2.4%)
2021	22 (5.8%)
2022	31 (8.2%)
2023	77 (20.3%)
2024	98 (25.5%)
2025	117 (30.8%)

Evolución del número de solicitudes de estudios genéticos por año en un centro terciario