

Rendimiento del cribado familiar en miocardiopatía hipertrófica con genética negativa

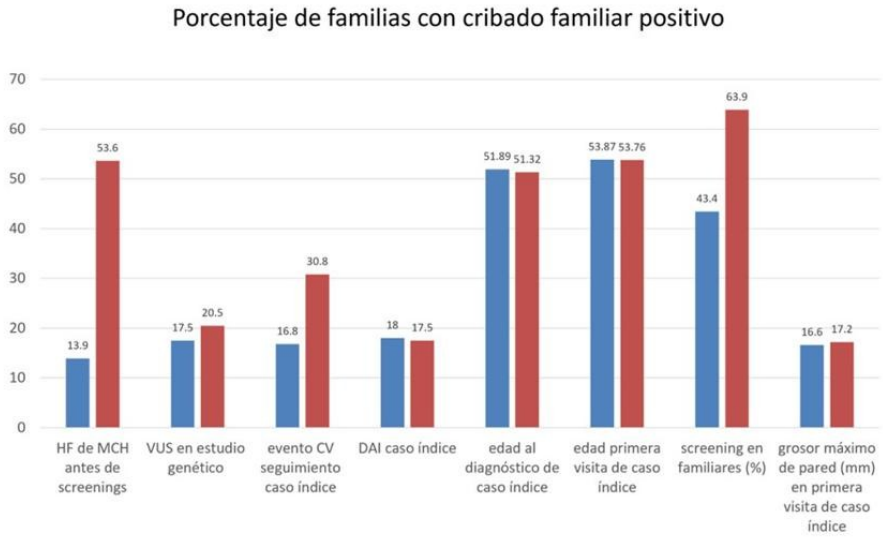
Pablo Martín Marín(1), Marta González Quijano(2), Cecilia Prados Murcia(2), Jaime de Juan Roldán(2), Helena Llamas Gómez(2), María Luisa Peña Peña(2) y María Teresa Tomé Esteban(1) de (1)St George´s University Hospital, Londres (City of London) - Reino Unido y (2)Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España

Introducción: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) se ha considerado tradicionalmente un trastorno monogénico; sin embargo, en una proporción considerable de pacientes no se identifica causa genética.El comportamiento de la enfermedad en estas familias es poco conocido

Métodos: Estudio multicéntrico en dos unidades de cardiopatías familiares, en Reino Unido y España. Se recogieron datos de familias con seguimiento longitudinal y resultado genético negativo en los últimos 10 años. Se recogieron datos demográficos, antecedentes familiares, tasa de cribado y rendimiento diagnóstico. El cribado de familiares siguió las recomendaciones de las guías europeas, incluyendo al menos electrocardiograma y ecocardiografía

Resultados: Se analizaron 341 familias con 1.384 familiares evaluados (48% mujeres, 52% varones). La distribución étnica fue: 44.3% caucásicos, 22.3% asiáticos, 20.3% de raza negra y 13.1% otros. Se documentaron antecedentes familiares de MCH en el 8% antes de la evaluación del caso índice y en el 20,2% al final del seguimiento. El tamaño familiar fue moderado en la mayoría de los casos (4–6 miembros, 55.2%). Se evaluó una media de 4,1 familiares en riesgo, recomendándose el cribado en todos los casos. La distribución generacional incluyó 46,5% hermanos, 6,2% generaciones superiores y 45% inferiores. El 2.3% se realizó en familiares de segundo grado.
La participación en el cribado fue similar entre sexos y generaciones, pero varió según la etnia, siendo mayor en caucásicos (75,8%) y menor en raza negra (55,3%). En total, 80 familiares fueron diagnosticados lo que corresponde al 9% de los cribados. Se identificaron dos miembros afectados en el 12% de las familias y ?3 en el 5,3%. El rendimiento diagnóstico no se asoció con el fenotipo del probando, etnia, sexo, edad ni presencia de una variante de significado incierto (VUS). la presencia de antecedentes familiares antes de la primera evaluación y una mayor participación en el cribado (63,9% vs 43,4%) se asociaron con una mayor rentabilidad diagnóstica.

Conclusiones: En familias con MCH y genética negativa, el cribado familiar permite identificar nuevos casos en una proporción baja, pero relevante de familiares. El rendimiento del cribado está determinado por la existencia de antecedentes familiares y el nivel de participación, lo que respalda su realización sistemática incluso en ausencia de una variante genética causal



A la izquierda las barras representan el porcentaje de familias con cribado positivo. Las barras azules corresponden a familias sin la característica ("no") y las rojas a familias con la característica ("si").