



Cardiocre



166/202. - Influencia en el seguimiento de los resultados del test genético en los pacientes con miocardiopatía dilatada familiar

L. Jordán Martínez, M.A. López Garrido, N. González Cruces, M.P. Cardila Cruz, D.J. Elena Aldana, V.M. Muñoz Becerra, A. Ruiz Salas, L. Morcillo Hidalgo, J.M. García Pinilla y E. de Teresa Galván

Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: Gracias al desarrollo de la secuenciación masiva estamos conociendo que la miocardiopatía dilatada familiar (MDF) presenta gran heterogeneidad en sus bases genéticas, describiéndose numerosas mutaciones cuyo significado clínico es desconocido a largo plazo. Planteamos este estudio para conocer la relación entre los resultados del test genético y la aparición de eventos en el seguimiento.

Material y métodos: Estudiamos todos los casos índice de MDF con estudio genético, registrando los resultados del estudio, mortalidad, trasplante cardíaco, reingreso por insuficiencia cardíaca (IC) y eventos arrítmicos en el seguimiento.

Resultados: De los 41 pacientes se encontraron mutaciones en el 68,3%, siendo clásicas 42,9%, no combinadas el 50% y descritas como patogénicas 67,9%. De los que presentaban mutaciones, lo eran de genes sarcoméricos 53,6%, canales iónicos 17,9%, desmosómicos 14,3%, de membrana 7,1% y del citoesqueleto 7,1%. La media de seguimiento fueron $55,2 \pm 33,3$ meses. Presentaron muerte o trasplante el 14,6% (tiempo transcurrido medio $60,51 \pm 21,7$ meses); reingresos por IC el 39,4%, con media de reingresos de $1,56 \pm 0,72$ (tiempo medio hasta el primer reingreso $30,6 \pm 28,5$ meses). Registraron eventos arrítmicos el 37,8%, (media de $2,1 \pm 2,4$ eventos). No hallamos asociación significativa entre el resultado del test genético y los eventos en el seguimiento aunque observamos que aquellos con mutación clásica tenían más tendencia a presentar mortalidad o trasplante ($p = 0,057$).

Conclusiones: 1) Se observó un porcentaje considerable de pacientes con muerte o trasplante, reingresos por IC y eventos arrítmicos en el seguimiento. 2) En nuestra serie no se encontró asociación entre los resultados del test genético y la presentación de eventos en el seguimiento.