



128/151. - Nuevas formas de manejo de las cardiopatías familiares: utilidad de la secuenciación génica masiva en el diagnóstico de la miocardiopatía dilatada familiar

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

Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Resumen

Introducción y objetivos: El estudio genético es una herramienta cada vez más utilizada en el manejo clínico de las miocardiopatías. La ultrasecuenciación permite analizar un gran número de genes de manera segura, rápida y económica. El objetivo de nuestro estudio fue comprobar la utilidad de esta técnica en la identificación de mutaciones genéticas en pacientes con miocardiopatía dilatada familiar (MDF).

Material y métodos: Fueron analizados todos los casos índices con diagnóstico de MDF y familiares de primer grado en seguimiento en consulta específica de Cardiopatías Familiares, registrando los resultados de los estudios genéticos realizados. Se comparó el rendimiento diagnóstico de la técnica convencional de secuenciación (método Sanger) con la secuenciación masiva mediante un panel específico de miocardiopatías familiares (ultrasecuenciación).

Resultados: De los 111 casos (media 48 años, 43% mujeres), se objetivó la presencia de mutación genética en el 57,7%, presentando mutaciones de genes clásicos un 60,7% y mutaciones múltiples un 39,3% (dobles un 26,8% y de más de dos genes un 12,5%). Las mutaciones más frecuentes fueron de genes sarcoméricos (67,9%), seguidas de desmosómicos (12,5%) y de membrana (10,7%). De los 38 casos índice estudiados, un 63,2% presentaron al menos una mutación genética, presentando resultados positivos un 55% de los estudios realizados con método de Sanger frente a un 77,8% en los realizados con ultrasecuenciación ($p = 0,182$).

Conclusiones: 1. Se identificó la presencia de mutaciones genéticas en un elevado porcentaje de los individuos analizados. 2. Un porcentaje significativo presentó mutaciones múltiples y de genes no clásicos. 3. La ultrasecuenciación incremetó el rendimiento diagnóstico en la identificación de mutaciones genéticas.