



Cardiocre

www.elsevier.es/cardiocore



Editorial

Estudio y manejo de las cardiopatías de base genética, el inicio de una nueva era



Study and management of congenital heart diseases: The beginning of a new era

El clínico se encuentra habitualmente con pacientes y familias con enfermedades hereditarias diagnosticadas o sospechadas que afectan al sistema cardiovascular. Bajo el término «cardiopatías familiares» se agrupan una serie de enfermedades producidas por la mutación de uno o varios genes y con una clara agregación familiar. Incluyen miocardiopatías, canalopatías y otros síndromes con afectación vascular. Algunas de estas enfermedades se manifiestan frecuentemente como una muerte súbita en un individuo joven, mientras que en otras sigue un curso progresivo o simplemente son un hallazgo. Aunque el estudio y el seguimiento de estos pacientes son complejos, tradicionalmente no diferían del de otras patologías cardiovasculares, y las decisiones clínicas se basaban en los rasgos fenotípicos y en la evolución individual. En las últimas 2 décadas se ha producido un importante avance en el descubrimiento de la base genética de bastantes enfermedades cardíacas, pero es más recientemente que este conocimiento se está aplicando a la práctica clínica diaria¹. Esta nueva fuente de información requiere conocimientos específicos y un plan de trabajo distinto del habitual, generalmente estudiando familias completas y requiriendo la participación de distintos profesionales (laboratorios especializados, genetistas, especialistas clínicos). Así, en los países occidentales han surgido unidades multidisciplinarias para mejorar tanto el diagnóstico como el tratamiento de un amplio rango de enfermedades². En nuestro medio, estos cambios se están produciendo progresiva y lentamente, haciendo que en muchas ocasiones el cardiólogo clínico desconozca tanto la rentabilidad de estos estudios, como la accesibilidad a estas unidades especializadas.

En este número de *Cardiocre* hemos querido revisar la situación actual de la genética aplicada a la cardiología clínica, partiendo de los conceptos que todo clínico debe conocer, a la estructura y organización de las consultas de cardiopatías

familiares. Así, los doctores López-Haldón et al.³ realizan un acercamiento a los conceptos básicos que conviene conocer para entender las enfermedades con una causa genética. De una manera accesible nos explican la terminología específica de esta materia, la manera de realizar e interpretar los estudios, y en qué consiste el consejo genético. La mayoría de las cardiopatías familiares están ligadas a la presencia de arritmias malignas y muerte súbita precoz. Los doctores Jiménez-Jáimez et al.⁴ abordan este complejo tema de una manera estructurada, desde la rentabilidad de los test genéticos hasta las actitudes a tener ante un portador silente o en el estudio de la muerte súbita de origen incierto. Los doctores Cobo-Marcos et al.⁵ tratan las miocardiopatías de base genética, describiendo desde su amplia experiencia el enfoque de estos pacientes y los aportes en el diagnóstico y tratamiento. Finalmente, los doctores García-Pinilla et al.⁶ nos descubren el método de trabajo de una consulta de cardiopatías familiares, punto de encuentro para el estudio y el seguimiento de estas patologías. Nos aclaran los criterios de derivación y la situación actual de estas unidades de reciente aparición.

La irrupción de la genética en nuestra práctica clínica diaria no ha hecho más que empezar, siendo actualmente una realidad en las cardiopatías familiares. Pero como se ha dicho tradicionalmente, todas las enfermedades son, en mayor o menor medida, el resultado de la herencia y de los factores ambientales. El impacto esperado de la genética en la medicina es similar al del descubrimiento de los antibióticos a inicios de siglo xx, prometiendo un cambio total en la clasificación y el tratamiento de las enfermedades. Clásicamente las enfermedades se definen por su apariencia clínica (fenotipo), con pocas referencias a los mecanismos que las producen. La genética molecular puede abordar las enfermedades desde su patogenia. Esto puede tener implicaciones clínicas, terapéuticas, pronósticas e incluso en el conocimiento del efecto de los

factores ambientales sobre un individuo concreto, y así tomar medidas preventivas individualizadas más efectivas. Es posible que con los cambios que en el futuro aporte la genética en la manera de estudiar y tratar a nuestros pacientes empecemos a hacer realidad el dicho clásico de que no se deben tratar enfermedades sino enfermos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Maresso K, Harrison M, Frayling I, Broeckel U. Molecular diagnosis in cardiovascular genetics. En: Kumar D, Elliot P, editores. *Principles and Practice of Clinical Cardiovascular Genetics*. New York: Oxford University Press; 2010. p. 73-110.
2. Charron P, Arad M, Arbustini E, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2010;22:2715-26.
3. López-Haldón J, Fernández-García R, Urbano-Moral JA. Genética para cardiólogos. *Cardiocre*. 2014;49:47-51.
4. Jiménez-Jáimez J, Álvarez López M, Tercedor Sánchez L. Valor de los tests genéticos en el estudio de las arritmias malignas y la muerte súbita cardíaca. *Cardiocre*. 2014;49:59-63.
5. Cobo-Marcos M, Gallego-Delgado M, García-Pavía P. Aplicación práctica de la genética en el manejo de las miocardiopatías. *Cardiocre*. 2014;49:52-8.
6. García-Pinilla JM, Ruiz-Salas A, de Teresa-Galván E. Sentido y situación actual de las consultas de cardiopatías familiares. *Cardiocre*. 2014;49:64-6.

Eduardo Arana-Rueda ^{a,*}, Antonio J. Muñoz-García ^b,
Nieves Romero-Rodríguez ^a, Fernando Cabrera-Bueno ^b y
Manuel F. Jiménez-Navarro ^b

^a UGC del Corazón, Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS),
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Universidad de Sevilla,
Sevilla, España

^b UGC del Corazón, Instituto de Investigación Biomédica de Málaga
(IBIMA), Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria,
Universidad de Málaga, Málaga, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: eduaru@hotmail.com (E. Arana-Rueda).

1889-898X/\$ – see front matter

© 2014 SAC. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los
derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.carcor.2014.03.001>