

**Editorial****Resolver el jeroglífico: una tarea del cardiólogo****Resolve the hieroglyph: A task of the cardiologist**

En la última década hemos asistido a una auténtica revolución, aunque con pequeños pasos de gigante, en el campo de la genética, que nos han permitido profundizar en el conocimiento de las enfermedades cardiovasculares con sustrato genético, que hasta la fecha pasaba desapercibido. Como consecuencia, a medida que se continúan descubriendo nuevos genes y mecanismos, aumentará el número de pruebas genéticas disponibles.

En este número, Peña-Peña et al.¹ nos ponen al día sobre el estado actual del diagnóstico genético. Hasta la fecha, el lenguaje de la genética para los profesionales involucrados en la enfermedad cardiovascular, era totalmente ajeno y desconocido, como un jeroglífico. Actualmente se conoce mejor el fundamento genético de miocardiopatías y canalopatías cardíacas potencialmente mortales, como la miocardiopatía hipertrófica, la displasia arritmogénica de ventrículo derecho o la miocardiopatía dilatada familiar. La determinación genética nos proporciona una herramienta para realizar una estratificación adicional del riesgo y por tanto, ayudarnos a tomar decisiones terapéuticas de las que dispone el clínico.

Uno de los principales desafíos en hacer un diagnóstico genético en pacientes con miocardiopatías es la enorme heterogeneidad que subyace a cada subtipo de la enfermedad, que a su vez se asocian con muchas mutaciones en diferentes genes. Por ejemplo, la miocardiopatía hipertrófica se asocia con más de 400 mutaciones en más de 15 genes.

Los autores abordan la necesidad de una interpretación cuidadosa de los resultados de las pruebas genéticas y la importancia del consejo genético, y para coordinarlo, son necesarias las unidades de cardiopatías familiares, que por una parte impulsan a la comunidad cardiológica la aplicación de las pruebas genéticas como instrumento en el diagnóstico y pronóstico en enfermedades cardiovasculares hereditarias, informan a los pacientes y familias sobre los aspectos genéticos

de la enfermedad, incluyendo el riesgo de transmisión y permite gestionar la evaluación cardiaca y seguimiento de los familiares, lo que les supone tener una guía y referencia de actuación y por otro lado se obtiene una mejor interpretación de los resultados, lo que se traduce en una medicina personalizada.

Acosta Martínez y Berzueto² analizan las diferentes técnicas que actualmente disponemos para estratificar el riesgo de las arritmias ventriculares. Existe una heterogeneidad de las herramientas utilizadas, por la baja capacidad para estratificar el riesgo; la más ampliamente utilizada ha sido la fracción de eyeción, sin embargo, como comentan los autores, dependiendo del escenario clínico, podemos aplicar herramientas alternativas y de esta forma obtener un mayor rendimiento, como es la estimulación ventricular programada fundamentalmente en pacientes con cardiopatía isquémica. Existen datos en el electrocardiograma de superficie, como la dispersión del intervalo QT o la alternancia de la onda T que nos pone en alerta, pero su interpretación es difícil y controvertida, lo que limita su utilidad.

Hoy es posible evaluar nuevas estrategias gracias a la aplicación de los avances de las técnicas de imagen cardiovascular en múltiples enfermedades, entre las que podemos destacar el infarto agudo de miocardio o la insuficiencia cardíaca. La resonancia cardíaca emerge como una técnica prometedora para definir la proporción necrótica del área en riesgo. El desarrollo de la resonancia de espectroscopia, puede llegar a proporcionar una mayor información del metabolismo cardíaco, de la arquitectura microfibrilar, lo que nos permitirá ampliar nuestro conocimiento de la contractilidad cardíaca y los procesos de remodelado y cicatrización que acontecen y poder predecir la aparición de arritmias ventriculares.

Por tanto, con los avances en la genética molecular y la innovación tecnológica de la ingeniería tisular, proporcionan nuevos retos para la cardiología, que debemos de aprender a

integrar estos conocimientos en los protocolos diagnósticos y de tratamiento con el fin de mejorar el quehacer médico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Peña-Peña ML, López-Haldon JE, Ortiz-Carrellan A. Papel actual del estudio genético en la consulta de cardiopatías familiares. *Cardiocore*. 2017;52:3–6.
2. Acosta Martínez J, Berrueto A. Abordajes alternativos a la fracción de eyección en la estratificación de riesgo de arritmias ventriculares. *Cardiocore*. 2017;52:7–10.

Nieves Romero Rodríguez^a,
Encarnación Gutiérrez-Carretero^b,
Isaac Pascual^c, Eduardo Arana-Rueda^a
y Antonio J. Muñoz-García^{d,*}

^a Servicio de Cardiología, Hospital Universitario, Virgen del Rocío, Sevilla, España

^b Servicio de Cirugía Cardiaca, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España

^c Servicio de Cardiología, Hospital Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

^d Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [\(A.J. Muñoz-García\).](mailto:ajmunozgarcia@secardiologia.es)

1889-898X/© 2017 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de SAC.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.carcor.2017.01.001>