



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 452/119 - UTILIDAD DE LAS PRUEBAS GENÉTICAS DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA EN ATENCIÓN PRIMARIA. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

I. Gómez Arraiz<sup>1</sup>, M. Rodríguez Nogue<sup>2</sup>, A. Gómez Peligros<sup>3</sup>, D. Sánchez Ruiz<sup>2</sup>, A. Revnic<sup>2</sup>, C. Gaudó Perales<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Hernani. Gipuzkoa. <sup>2</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fernando el Católico. Zaragoza. <sup>3</sup>Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fernando el Católico. Zaragoza. <sup>4</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Torrero. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Paciente con diagnóstico reciente de miocardiopatía hipertrófica (MCH), que acude a nuestro centro de salud solicitando valoración genética. Realizar una búsqueda bibliográfica que permita: 1. Conocer los genes más específicos relacionados con MCH. 2. Valorar las implicaciones clínicas de las pruebas genéticas.

**Metodología:** Búsqueda bibliográfica en: PubMed, EMBASE, Cochrane, LILACS, TRIPDatabase, National Guideline Clearinghouse, IME y TESEO. De 1357 fuentes bibliográficas encontradas se seleccionaron y analizaron 139.

**Resultados:** Genes relacionados con MCH: Más de 1.500 genes descritos. Por eficiencia y especificidad se recomienda el estudio de mutaciones en ocho sarcoméricos (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TPM1, MYL2, MYL3, TNNT3 y ACTC1) y tres metabólicos (GLA, LAMP2, PRKAG2). Implicaciones clínicas: 1. Como diagnóstico en caso índice. 2. En cribado de familiares de primer grado a partir 10-12 años. 3. Seguimiento clínico en pacientes con genotipo positivo/fenotipo negativo (ECG, ecocardiograma y evaluación clínica cada 12 meses hasta los 21 años, para continuar cada 5 años). 4. Seguimiento en familiares (difiere según tengan idéntica mutación que el caso índice, presenten ausencia de mutación, pero esté demostrada en el probando o tengan variantes de significado incierto en el probando). 5. Pronóstico (peor en genotipo positivo).

**Conclusiones:** El conocimiento de los genes específicos de la MCH, y sus implicaciones clínicas deben fundamentar la intervención que el Medicina Familiar y Comunitaria tiene que hacer ante los casos que se presenten en su práctica clínica; tal como se ilustra en el caso presentado.

**Palabras clave:** Miocardiopatía hipertrófica. Mutaciones. Secuenciación de nucleótidos de alto rendimiento. Pruebas genéticas.