

Rentabilidad del estudio genético en miocardiopatía dilatada severa de debut. Allanando el camino para la secuenciación rápida

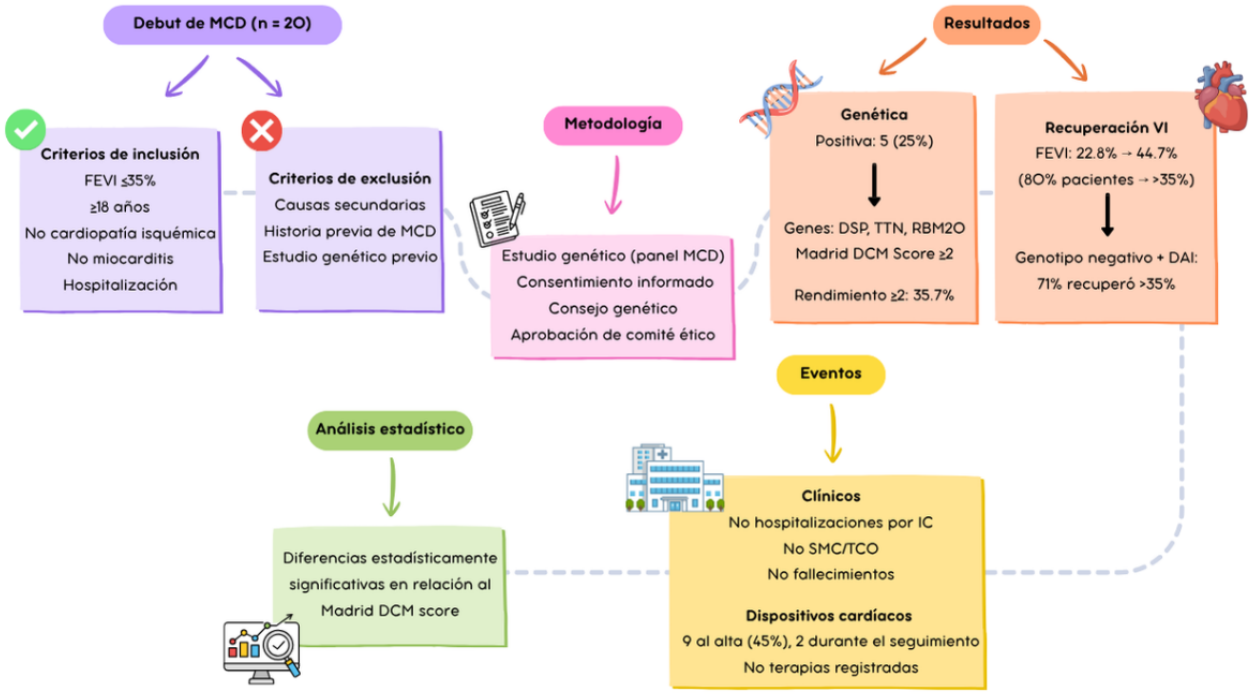
María Hidalgo Sanuy(1), Anna Esteve García(2), Cristina Sau Puig(2), Carles Díez López(1), José González Costello(1), Josep Comín Colet(1), Sílvia Ibáñez Caballero(1), Lídia Alcoberro Torres(1), Andrea Di Marco(1), Raúl Ramos Polo(1) y Fernando de Frutos Seminario(1) de (1)Servicio de Cardiología y (2)Unidad de Genética Clínica. Hospital Universitari de Bellvitge, L' Hospitalet de Llobregat (Barcelona) - España

Introducción: La secuenciación de nueva generación (NGS) ha reducido el coste y mejorado el rendimiento diagnóstico del estudio genético, aunque con tiempos de respuesta prolongados. La secuenciación genómica rápida permite un acceso más precoz a información genética relevante en escenarios de rápida progresión. Los pacientes con debut de miocardiopatía dilatada (MCD) grave pueden requerir decisiones terapéuticas precoces, donde esta información podría ser clave.

Métodos: El objetivo fue analizar el rendimiento diagnóstico de la NGS en este contexto. Se diseñó un estudio prospectivo unicéntrico que incluyó pacientes ?18 años con debut de MCD severa (FEVI ?35%) no atribuible a sobrecarga ni cardiopatía isquémica, que requirieron ingreso hospitalario. Se excluyeron causas secundarias. Durante el ingreso se realizó estudio genético y se recogieron variables clínicas. Se compararon las características basales de los pacientes con estudio genético positivo y negativo incluyendo la puntuación del MADRID-DCM Score.

Resultados: Se incluyeron 20 pacientes (80% varones), con FEVI mediana de 22,8%±6,6. La evolución clínica fue favorable en todos los casos sin requerir soporte mecánico ni trasplante. El 45% (N=9) fueron dados de alta con desfibrilador, de entre los cuales 3 casos fue en prevención secundaria (33%). El estudio genético fue positivo en 5 pacientes (rendimiento diagnóstico de la NGS = 25%), con variantes en DSP, TTN y RBM20. Únicamente el Madrid DCM Score mostró diferencias significativas (2,60±0,89 vs 1,60±0,74; P=0,03). No se observaron diferencias estadísticamente significativas en las características basales de pacientes con estudio genético positivo y negativo salvo por el MADRID-DCM Score (2.6±0.89 vs 1.60 ±0.74; P = 0.03). No se registraron hospitalizaciones por insuficiencia cardíaca, necesidad de terapias avanzadas ni fallecimientos durante un seguimiento de 14,9±9,2 meses tras el alta.

Conclusiones: Nuestros resultados muestran una buena capacidad discriminativa del MADRID-DCM Score como predictor de estudio genético positivo también en el paciente con MCD de debut grave. Estos datos podrían ayudar a priorizar estudios genéticos rápidos en pacientes seleccionados.



Características clínicas basales

	Total (N=20)	Genética positiva (N=5)	Genética negativa (N=15)	Valor P
Sexo masculino (%)	16 (80.0%)	4 (80.0%)	12 (80.0%)	0.7180
Madrid DCM Score (0-5)	1.85 ±0.88	2.60 ±0.89	1.60 ±0.74	0.0338
RMNc (n=16)				
- Presencia de RTG (%)	14 (87.5%)	4 (80.0%)	10 (83.3%)	1.0000
FEVI basal (%)	22.80 ±6.63	27.20 ±6.91	21.33 ±6.07	0.1052
TAPSE basal (mm)	16.49 ±3.99	16.44 ±4.18	16.50 ±4.08	0.8271
Dispositivo cardíaco al alta				
- DAI (%)	6 (30.0%)	2 (40.0%)	4 (26.7%)	1.0000
- TRC-D (%)	2 (10.0%)	0 (0.0%)	2 (13.3%)	1.0000
- Chaleco desfibrilador (%)	1 (5.0%)	0 (0.0%)	1 (6.67%)	1.0000
Dispositivo cardíaco durante el seguimiento				
- DAI (%)	2 (10.0%)	1 (20.0%)	1 (6.67%)	0.4470
Terapias en dispositivo cardíaco (%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	
FEVI en el último control (%)	45.15 ±10.58	43.4 ±3.36	45.73 ±12.13	0.2940
Trasplante cardíaco (%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	
Hospitalización por insuficiencia cardíaca (%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	
Muerte (%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	0 (0.0%)	

Dilated Cardiomyopathy (DCM), Dispositivo Automático Implantable (DAI), Fracción de Eyección del Ventrículo Izquierdo (FEVI), Insuficiencia Cardíaca (IC), Miocardiopatía Dilatada (MCD), Realce Tardío de Gadolinio (RTG), Soporte Mecánico Circulatorio (SMC), Terapia de Resincronización Cardíaca (TRC), Trasplante Cardíaco (TCO), Ventrículo Izquierdo (VI).