

Características y evolución de pacientes diagnosticados mediante cribado familiar de miocardiopatía hipertrófica con genética negativa

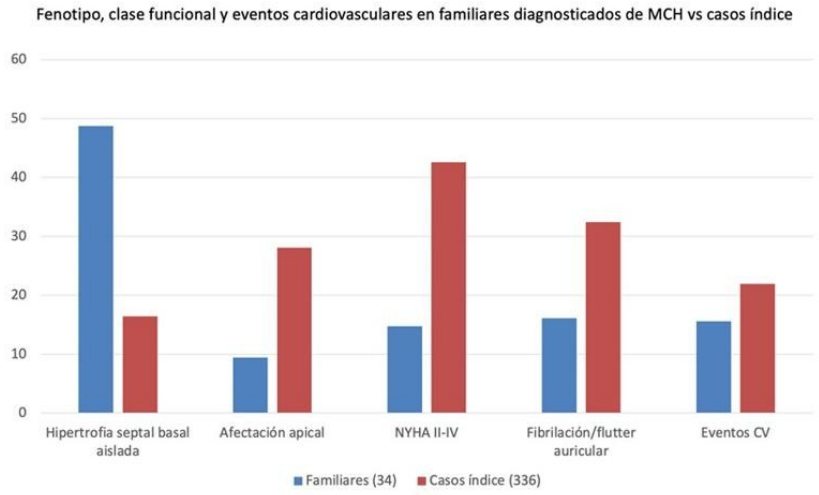
Cecilia Prados Murcia(1), Pablo Martín Marín(2), Marta González Quijano(1), Jaime de Juan Roldán(1), Helena Llamas Gómez(1), María Luisa Peña Peña(1) y María Teresa Tomé Esteban(2) de (1)Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España y (2)St George´s University Hospital, Londres (City of London) - Reino Unido

Introducción: Una proporción relevante de pacientes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) no presenta causa genética identificada. Comprender su expresión familiar y evolución natural es clave para optimizar el manejo clínico de estos pacientes y sus familias

Métodos: Estudio multicéntrico en dos unidades de cardiopatías familiares de Reino Unido y España. Se analizaron 341 familias (302 y 39 respectivamente) con seguimiento longitudinal y estudio genético negativo entre 2015-2025. De 1.384 familiares en riesgo, 80 (9% de los screening) fueron diagnosticados de MCH mediante cribado familiar; 34 disponían de seguimiento completo en nuestros centros y se compararon con 336 casos índice.

Resultados: Los familiares afectados fueron diagnosticados a menor edad que los casos índice (48,7 ± 16,4 vs 54,1 ± 12,6 años; p = 0,04), con un seguimiento similar (6,78 ± 5,45 vs 6,74 ± 4,2 años; p = 0,9). Los familiares presentaron un fenotipo más leve, con mayor frecuencia de hipertrofia septal basal aislada (34% vs 4,8%) y menor afectación apical (9,4% vs 28,1%; p < 0,001). Presentaban menor grosor parietal máximo (14,4 ± 2,6 vs 16,9 ± 3,6 mm; p < 0,001), menor diámetro auricular izquierdo (37,5 ± 5 vs 41,7 ± 6,1 mm; p < 0,001) y el 60% mostró grosores parietales limítrofes (entre 13 y 15 mm). Los factores de riesgo cardiovascular fueron frecuentes: 93% con ?1 factor al final del seguimiento (44% hipertensos al diagnostico).
Los familiares presentaban menos síntomas (47,5% vs 78,1%; p < 0,001), menor proporción en NYHA ?II y menor obstrucción significativa del tracto de salida (3% vs 30%; p = 0,003). Las arritmias auriculares fueron menos frecuentes (16,1% vs 32,4%). Se registraron 5 eventos cardiovasculares en familiares (2 fibrilación auricular rápida, síndrome coronario agudo, ictus y pericarditis aguda). El riesgo de muerte súbita fue bajo, con solo un familiar con riesgo estimado ?4% frente a un 9,8% en los casos índice; no hubo arritmias ventriculares sintomáticas en los familiares.

Conclusiones: Los familiares con MCH y genética negativa identificados mediante cribado presentan un fenotipo predominantemente leve, baja incidencia de eventos frente a los casos índice y menor riesgo de muerte súbita. La elevada prevalencia de factores de riesgo cardiovascular sugiere un papel relevante en la expresión clínica de este subgrupo.



Características basales y ecocardiográficas de familiares afectados vs casos índice

	Familiares	**Casos índices**	**p**
Edad al diagnóstico (años)	48,7 ± 16,4	54,1 ± 12,6	0,04
Seguimiento (años)	6,78 ± 5,45	6,74 ± 4,2	0,9
Grosor parietal máximo (mm)	14,4 ± 2,6	16,9 ± 3,6	<0,001
Diámetro auricular izquierdo (mm)	37,5 ± 5	41,7 ± 6,1	< 0,001
Máximo grosor parietal (mm)	14,4 ± 2,6	16,8 ± 3,6	< 0,001
Grosor parietal 13-15 mm (%)	60	24,9	< 0,001
Presencia de OTSVI (%)	3	30	0,003
ESC HCM risk calculator inicial	1.7±1	2,24 ±1.47	0.04