JACC Clinical Electrophysiology: La genética explicaría un gran número de casos de adultos jóvenes con marcapasos sin causa identificada

07/08/2024

Un estudio liderado por el grupo de Miocardiopatías Hereditarias del CNIC concluye que algunas variantes genéticas muy raras aumentan el riesgo de padecer trastornos de la conducción cardíaca que requieren el implante de un marcapasos

La mayoría de los **adultos jóvenes con un marcapasos cardíaco** no tienen un diagnóstico que explique la causa por la que han requerido de este aparato, generador de impulsos eléctricos para que el corazón pueda latir con normalidad. Sin embargo, un nuevo estudio, liderado por el cardiólogo **Juan Pablo Ochoa**, investigador del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) y director médico de Health in Code, y por el Dr. Pablo Garcia-Pavia, cardiólogo del Hospital Puerta de Hierro y jefe del grupo en el CNIC y en el CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), determina que algunas variantes genéticas muy raras aumentan el riesgo de padecer trastornos de la conducción cardíaca que requieren el implante de un marcapasos.

De hecho, según el estudio publicado en la revista JACC Clinical Electrophysiology, **alrededor de un 15% de los pacientes tienen una causa genética directa**; es decir, se detecta una mutación en un gen que por sí sola puede explicar la necesidad del implante del marcapasos. Además, hasta un 30% adicional tiene alteraciones en genes considerados importantes, lo que abre la posibilidad a realizar más estudios centrados en este tema, para profundizar y avanzar en determinar la causa genética de esta enfermedad.

“Cuando se detecta una mutación genética causal clara, lo más importante es que se conoce el diagnóstico correcto. En algunos de estos casos, hemos detectado que estas mutaciones corresponden a enfermedades que posteriormente pueden manifestarse a nivel del musculo cardíaco, haciendo que este no funcione correctamente. En estos casos, es muy importante, porque uno puede anticiparse a estas complicaciones con un tratamiento precoz y adecuado”, apunta el Dr. Juan Pablo Ochoa.

“Además, los estudios genéticos no solo son importantes para el paciente, sino también para su familia. Estas mutaciones se heredan, por lo que es posible estudiar genéticamente a los familiares, en especial a los hijos. Así, podemos saber quiénes han heredado la mutación, y quiénes no, y saber de antemano quién está en riesgo de padecer la misma enfermedad que el paciente en el futuro”, explica el Dr. Pablo Garcia-Pavia.

Las pruebas genéticas deberían realizarse en cualquier paciente menor de 60 años que presente trastornos de la conducción cardiaca de causa desconocida y que requiriera el implante de un marcapasos

El estudio “*Variantes genéticas raras en adultos jóvenes que requieren el implante de un marcapasos*”, es el más amplio realizado en el mundo hasta la fecha sobre la influencia de la genética en los trastornos de conducción y en él han participado 14 hospitales españoles. Los investigadores estudiaron genéticamente a **150 pacientes con trastornos de la conducción cardíaca de causa desconocida**, que tenían implantado un marcapasos antes de los 60 años. Al comparar la prevalencia de variantes genéticas raras que podrían alteran la función de proteínas importantes en estos sujetos contra una población de referencia (sujetos control), se observó que estas variantes eran más frecuentes en el grupo de los pacientes y aumentaban el riesgo de presentar trastornos de la conducción cardíaca.

De acuerdo con los resultados del estudio, se llegó a la conclusión de que las pruebas genéticas deberían realizarse en cualquier paciente joven (menor de 60 años) que presente trastornos de la conducción cardiaca de causa desconocida y que requiriera el implante de un marcapasos. Esto permite una mejor estratificación del riesgo y tratamiento de los pacientes, al igual que un adecuado manejo de los miembros de la familia.

- *Ochoa, J, Espinosa, M, Gayan-Ordas, J. et al. Rare Genetic Variants in Young Adults Requiring*

Pacemaker Implantation. J Am Coll Cardiol EP. null2024, 0 (0). doi: 10.1016/j.jacep.2024.05.008

Source URL:https://www.cnic.es/en/node/214935