JACC: El CNIC y el Hospital Puerta de Hierro diseñan una herramienta que determina si la miocardiopatía dilatada es de origen genético

12/09/2022

La información, que se publica en el Journal of the American College of Cardiology (JACC) permitirá ajustar mejor el tratamiento de los pacientes con esta enfermedad

Una investigación del CNIC y del Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda en colaboración con 20 hospitales de España, Italia y Holanda ha desarrollado una herramienta que permite predecir las posibilidades de que la causa de la miocardiopatía dilatada sea genética. La información, que se publica en el *Journal of the American College of Cardiology* (JACC) permitirá ajustar mejor el tratamiento de los pacientes con esta enfermedad y, además, identificar si otros familiares también han heredado la patología. La herramienta está disponible online: www.madriddcmscore.com .

La miocardiopatía dilatada es la causa más frecuente de insuficiente cardiaca en jóvenes y la principal causa de trasplante en todo el mundo. Se caracteriza por el agrandamiento del corazón y la disminución de su capacidad para el bombeo de sangre. Asimismo, los pacientes que padecen esta enfermedad sufren con frecuencia arritmias y muerte súbita.

En alrededor del 30% de los pacientes la enfermedad se produce a consecuencia de una alteración genética. Conocer que la **miocardiopatía dilatada** está causada por una alteración genética permite ajustar mejor el tratamiento de los pacientes, así como identificar si otros familiares también han heredado la enfermedad.

La miocardiopatía dilatada es la causa más frecuente de insuficiente cardiaca en jóvenes y la principal causa de trasplante en todo el mundo

Sin embargo, en muchos lugares del mundo no se realiza de forma habitual un estudio genético a los pacientes con miocardiopatía dilatada debido a que es una prueba que acarrea costes considerables y que sólo es positiva en 1 de cada 3 pacientes.

El estudio, liderado por el Dr. Pablo García-Pavía, cardiólogo del Hospital Puerta de Hierro e investigador del CNIC y del CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), analizó las características clínicas, el electrocardiograma y las ecografías de un grupo de 1.015 pacientes con miocardiopatía dilatada estudiados genéticamente en 20 hospitales españoles .

Los resultados mostraron que había 5 parámetros que eran más frecuentes entre los pacientes en los que la enfermedad se debía a una alteración genética.

La combinación de estos 5 parámetros en un programa informático, denominado Madrid genotype score, permitió clasificar a los pacientes según las posibilidades de que la enfermedad estuviese causada o no por una alteración genética. “**Los pacientes con mayor número de factores tenían más posibilidades de que su patología tuviera una casa genéticas mientras que aquellos con menos factores las probabilidades eran más bajas**: sólo en un 2% en los pacientes con ninguno de los 5 factores la enfermedad era de origen genético” señala el Dr. Luis Escobar, primer autor del trabajo,

Los investigadores verificaron la capacidad predictiva del programa con un grupo independiente de 1.097 pacientes con miocardiopatía dilatada procedentes de Italia y Holanda.

El programa informático desarrollado se ha puesto a disposición de todos los profesionales del sector médico del mundo de forma gratuita gracias a una página web (www.MadridDCMscore.com) y se espera que facilite la realización de estudios genéticos en esta enfermedad ya que permitirá identificar aquellos pacientes que se beneficiarán más de la realización del estudio genético al tener más posibilidades de que el estudio identifique una mutación.

- *Escobar-Lopez L; Ochoa JP; Royuela A…Garcia-Pavia P., et al. Clinical Risk Score to Predict Pathogenic Genotypes in Patients with Dilated Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol 2022;80:1115–1126*

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/jacc-cnic-hospital-puerta-hierro-disenan-herramienta-que-determina-si-miocardiopatia