

SI MI PACIENTE TIENE UNA CARDIOPATÍA FAMILIAR, ¿QUÉ DEBO RECOMENDAR A SUS FAMILIARES?

Autor: Roberto Barriales Villa (Cardiólogo Coordinador Unidad Cardiopatías Familiares del Complejo Hospitalario U. de A Coruña), Marcos García Aguado (ver Bio sección equipo CARPRIMARIA)

Fecha de publicación: 18/01/2023

Patología: Miscelánea / Categoría: Recordar

Tiempo de lectura: 3 minutos.



Este post incluye opiniones de su autor. Las partes del texto subrayadas contienen enlaces a artículos publicados, u otros posts de CARPRIMARIA.

En **CARPRIMARIA** hemos publicado un post sobre las [cardiopatías familiares](#), aquellas con base genética, es decir, heredables y con agrupación familiar. Ejemplos de cardiopatías familiares son la miocardiopatía hipertrófica o la miocardiopatía dilatada, entre otras. También repasamos el término de [miocardiopatía](#) y cuando debe utilizarse.

En nuestras consultas no será raro ver pacientes que acudan comentándonos que tienen una cardiopatía familiar, y nos preguntarán que debemos hacer con sus familiares.

La **primera pregunta** que debemos plantearnos es: nuestro paciente con la enfermedad diagnosticada (*que se define como caso índice*), **¿tiene estudio genético realizado?**

El estudio genético consiste en obtener una muestra de ADN (*habitualmente sangre*) para realizar el estudio de los genes que pueden presentar variantes genéticas patogénicas (*lo que conocíamos como mutaciones*). Según la patología, la rentabilidad del estudio genético variará. En caso de disponer de estudio genético, no siempre se detectará una **variante genética patogénica**, pero eso **NO** excluye la enfermedad familiar. Sí el resultado **detecta una variante genética patogénica, ¿qué deberíamos hacer?**

Cuando disponemos de una **variante genética patogénica conocida**, se recomienda el estudio de los familiares en **“cascada”**, es decir, empezando el estudio genético con los familiares de **primer grado**, con intención de detectar la variante del caso índice.

Sí alguno de los familiares de primer grado no presenta dicha variante, dicho familiar se podrá dar de alta, incluyendo a sus descendientes, sin requerir más estudios. Sí, por el contrario, el familiar presenta la variante genética patogénica del caso índice, entonces seguiremos estudiando en “cascada” a los descendientes del familiar.

¿Y si no es posible realizar el estudio genético en el familiar de primer grado? En ese caso, se recomienda el estudio genético de la variante patogénica detectada del caso índice en el siguiente familiar siguiendo el orden de parentesco, con las mismas recomendaciones antes mencionadas de seguimiento en “cascada”.

¿Y si no detectamos la variante genética patogénica en el caso índice?

Como consideramos que el caso índice es el paciente enfermo y a priori asumimos que tiene la cardiopatía familiar, todos los familiares deben ser estudiados, no genéticamente, puesto que no tenemos variante genética patogénica detectada, sino por medio de pruebas específicas de screening, con una cadencia determinada, según el tipo de cardiopatía familiar.

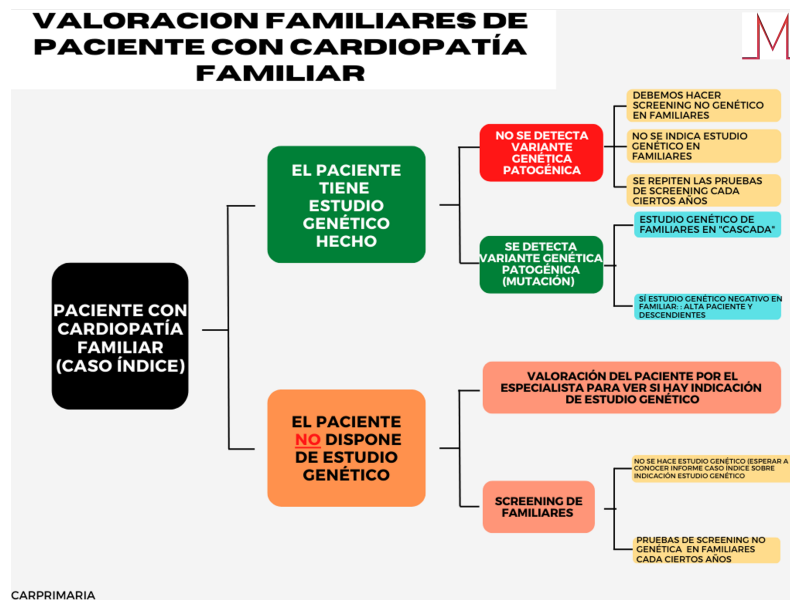


Ilustración 1. ESTUDIO GENÉTICO FAMILIARES CARDIOPATÍAS FAMILIARES. CARPRIMARIA.

REFERENCIAS

[Revista Española de Cardiología. Volumen 69. Issue 3, March 2016.](#)