

CONFLICTO DE INTERESES

Los Dres. Roberto Barriales-Villa, Diego García-Giustiniani y Martín Ortiz-Genga pertenecen al Comité Científico de Healthincode. El Dr. Lorenzo Monserrat es director de Healthincode.

Roberto Barriales-Villa^{a,b,*}, Diego A. García-Giustiniani^b,
Martín Ortiz-Genga^b y Lorenzo Monserrat^b

^aFundación Profesor Novoa Santos, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña, España

^bUnidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: rbarrialesv@gmail.com (R. Barriales-Villa).

On-line el 7 de marzo de 2014

Utilidad del diagnóstico genético en la miocardiopatía hipertrófica de una mujer que desea ser madre: la información es clave. Respuesta



Usefulness of Genetic Diagnosis in a Woman With Hypertrophic Cardiomyopathy and the Desire for Motherhood: Information Is Key. Response

Sra. Editora:

Agradecemos los comentarios de Barriales-Villa et al. sobre nuestra «Carta científica»¹. Coincidimos en que la interpretación de los estudios genéticos frecuentemente es compleja y que debe realizarse en centros que, como el nuestro, son referencia nacional para el estudio de las cardiopatías familiares. Nos gustaría aclarar que el estudio de causalidad de una variante genética se basa en los siguientes puntos²: frecuencia de la variante en la población, conservación de los aminoácidos en las especies, análisis predictivos informáticos, información de la variante dentro de la familia y determinación del análisis funcional.

Consultando bases de datos públicas con mayor número de sujetos (*Exome Variant Server*), se observa que la frecuencia de la variante G5R es de solo 7 de 8.311 (0,08%) individuos. Además, afecta a un aminoácido altamente conservado a lo largo de las especies y, en concreto, al dominio C0, que es uno de los sitios de interacción con la cadena ligera reguladora de la miosina. Se ha demostrado que puede producir alteraciones químicas ligeras³. Además, el padre, portador de la variante G5R, tiene un fenotipo de miocardiopatía hipertrófica, y el caso índice, con 2 variantes, presenta un fenotipo muy marcado. No ha sido posible ampliar dentro de la familia paterna el estudio de cosegregación, por la mala relación entre los familiares. A pesar de ello, consideramos que todos los datos aportados respaldan que la variante G5R no pueda interpretarse como un simple polimorfismo.

Finalmente, es muy importante subrayar que en un consejo reproductivo hay que ser muy restrictivo⁴. En caso de duda, en este contexto clínico particular una variante se debe considerar patogénica, ya que someteremos a la paciente a un procedimiento

BIBLIOGRAFÍA

- Villacorta E, Zatarain-Nicolás E, Fernández-Pena L, Pérez-Milán F, Sánchez PL, Fernández-Avilés F. Utilidad del diagnóstico genético en la miocardiopatía hipertrófica de una mujer que desea ser madre. *Rev Esp Cardiol.* 2014;67:148-50.
- Van Driest SL, Vasile VC, Ommen SR, Will ML, Tajik AJ, Gersh BJ, et al. Myosin binding protein C mutations and compound heterozygosity in hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2004;44:1903-10.
- Hershberger RE, Norton N, Morales A, Li D, Siegfried JD, Gonzalez-Quintana J. Coding Sequence Rare Variants Identified in MYBPC3, MYH6, TPM1, TNNC1 and TNNI3 from 312 Patients with Familial or Idiopathic Dilated Cardiomyopathy. *Circ Cardiovasc Genet.* 2010;3:155-6.
- Keeling AN, Carr JC, Choudhury L. Right ventricular hypertrophy and scarring in mutation positive hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J.* 2010;31:381.
- Probst S, Oechslin E, Schuler P, Greutmann M, Boyé P, Knirsch W, et al. Sarcomere gene mutations in isolated left ventricular noncompaction cardiomyopathy do not predict clinical phenotype. *Circ Cardiovasc Genet.* 2011;4:367-74.
- Exome Variant Server. Seattle: NHLBI GO Exome Sequencing Project (ESP); 2013 [Citado Nov 2013]. Disponible en: <http://evs.gs.washington.edu/EVS/>.

VÉASE CONTENIDOS RELACIONADOS:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.07.007>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.12.010>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.014>

de fecundación *in vitro* con selección de embriones. No sería ético exponer a la paciente a un riesgo si hay alguna posibilidad de que se desarrolle miocardiopatía hipertrófica en el feto.

FINANCIACIÓN

El presente trabajo ha sido parcialmente financiado por la Red de Centros Cardiovasculares (RECAVA), apoyada por el Instituto de Salud Carlos III.

Eduardo Villacorta*, Eduardo Zatarain-Nicolás, Pedro L. Sánchez y Francisco Fernández-Avilés

Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: evillacorta@secardiologia.es (E. Villacorta).

On-line el 26 de febrero de 2014

BIBLIOGRAFÍA

- Villacorta E, Zatarain-Nicolás E, Fernández-Pena L, Pérez-Milán F, Sánchez PL, Fernández-Avilés F. Utilidad del diagnóstico genético en la miocardiopatía hipertrófica de una mujer que desea ser madre. *Rev Esp Cardiol.* 2014;67:148-50.
- Hofman N, Tan HL, Alders M, Kolder I, de Haij S, Mannens MM, et al. Yield of molecular and clinical testing for arrhythmia syndromes: Report of 15 years' experience. *Circulation.* 2013;128:1513-21.
- Ratti J. Structure and interactions of myosin-binding protein C domain C0: cardiac-specific regulation of myosin at its neck? *J Biol Chem.* 2011;286:12650-8.
- Maron BJ, Maron MS, Semsarian C. Genetics of hypertrophic cardiomyopathy after 20 years. *J Am Coll Cardiol.* 2012;60:705-15.

VÉASE CONTENIDO RELACIONADO:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.014>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.12.010>