

## Expertos identifican y tratan cardiopatías en el ámbito familiar gracias al estudio de mutaciones en el ADN

Es posible predecir la evolución de su cardiopatía, adoptar un tratamiento preventivo para retrasar o evitar complicaciones futuras y reorientar su actividad deportiva y profesional



Sesión clínica donde se abordan estudios genéticos para ayudar a prevenir accidentes cardiovasculares

Madrid, 11 de julio de 2019.- Si un familiar joven fallece súbitamente por una enfermedad del corazón es normal querer saber su origen y comprobar si otros familiares pueden llegar a estar expuestos al mismo problema. De esta forma se puedan retrasar o evitar posibles complicaciones futuras. Este es el servicio que ofrece el Hospital La Luz desde que en noviembre del pasado año decidiera crear la Unidad de Cardiopatías Familiares del Adulto. La unidad, dirigida por el cardiólogo clínico, Marcos García Aguado, se encarga de identificar las mutaciones genéticas responsables del desarrollo de las enfermedades cardiológicas conocidas como cardiopatías familiares, además de asesorar y establecer la terapia apropiada.

Unas patologías que se desarrollan por alteraciones en el ADN y pueden ser heredadas por diferentes miembros de una misma familia. Esa capacidad de trasmisión a la descendencia

lleva a los especialistas a estudiar, no solo al individuo, sino a las familias y detectar así a otros posibles afectados.

Las cardiopatías familiares causan diferentes tipos de alteraciones en el funcionamiento del corazón. Ya sea a nivel estructural (aquellas que afectan macro y microscópicamente al corazón) o en su actividad eléctrica, caso de las canalopatías. Como explica el cardiólogo responsable de la unidad, el doctor Marcos García Aguado, muchas veces estas cardiopatías se descubren cuando los pacientes acuden a la clínica tras fallecer un familiar cercano. “Tuvimos el caso de una persona que había fallecido de muerte súbita. Se había comprobado que tenía una enfermedad estructural del corazón y hemos identificado ya a cinco miembros de la familia”. En estos casos se asesora a los familiares, indicándoles cómo se tiene que hacer el estudio genético para confirmar si poseen o no la alteración genética, que no necesariamente significa el desarrollo de la patología. Estos estudios genéticos se llevan a cabo en los laboratorios Health Diagnostics, unidad especializada del grupo Quirónsalud en la gestión de servicios de diagnóstico clínico. “Si vemos que el familiar no tienen la mutación del caso principal, entonces sabemos que no van a desarrollar la patología y por tanto no hace falta que el paciente siga revisiones, quitándole el estrés y la ansiedad”, indica el especialista.



La identificación de esa alteración también puede predecir su desarrollo evolutivo, así como para establecer una serie de medidas o tratamientos para retrasar o evitar complicaciones futuras, incluso antes del desarrollo de los síntomas. “A uno de los cinco pacientes se le ha colocado un desfibrilador, un dispositivo implantado para prevenir el riesgo de muerte arritmogénica cuando se

cumplen una serie de requisitos”. Otra de sus aplicaciones es ofrecer consejo en relación a la planificación familiar o sobre su actividad deportiva o profesional. “Hay algunas enfermedades - explica el doctor García Aguado - del grupo de las cardiopatías familiares donde la actividad física intensa no se debe recomendar. Esto hace que la actividad de algunas personas o incluso su profesión se deba orientar y cuanto más precozmente lo hagamos mucho mejor”.

No siempre es posible la identificación de la alteración genética, aunque el porcentaje de éxito varía según el tipo de cardiopatía familiar. Según el doctor Marcos García Aguado, “en estos casos tenemos que hacer un seguimiento de todos los familiares. Aunque la mutación no se haya identificado o sea de significado incierto, hay que seguir estudiando al resto de familiares desde el punto de vista clínico y mediante técnicas de imagen. Así como realizar un seguimiento hasta edad avanzada, tanto al paciente índice, aquel que viene con la enfermedad, como al resto”.

Este servicio del Hospital La Luz se compone de dos partes: la unidad de cardiopatías familiares del adulto y la pediátrica, dirigida por el cardiólogo pediátrico, Constancio Medrano. Quien se ocupa del ámbito relacionado con los niños. A su vez, está integrada dentro del propio servicio de cardiología dirigido por el doctor Roberto Martín Reyes. “Esto nos permite que los compañeros que hacen las consultas de cardiología general identifiquen aquellos pacientes que pueden ser subsidiarios de un estudio familiar o pueden estar afectados de una cardiopatía familiar y derivarlos así a la unidad”, explica García Aguado. La unidad se creó en noviembre del pasado año y aún es pronto para ofrecer datos sobre los resultados en salud para estos pacientes. Sin embargo, con este servicio - afirma el doctor Aguado - “caminamos más hacia la excelencia porque se tiene que ofrecer el estudio genético a los pacientes en los que está indicado. A su vez, nos permite tratar mejor determinadas patologías y anticiparnos a problemas dando al paciente recomendaciones importantes sobre su proceder, igual que el resto de la familia”.

## Sobre Hospital La Luz

El Hospital La Luz, integrado en el grupo Quirónsalud, es uno de los más modernos complejos clínicos europeos y uno de los centros privados mejor dotados en la Comunidad de Madrid. En la actualidad, el Hospital La Luz cuenta con un equipo de un centenar de especialistas distribuidos en una treintena de Servicios y Unidades.

## Sobre Quirónsalud

Quirónsalud es el grupo hospitalario líder en España y, junto con su matriz Fresenius-Helios, también en Europa. Cuenta con más de 40.000 profesionales en más de 125 centros sanitarios, entre los que se encuentran 50 hospitales que ofrecen cerca de 7.000 camas hospitalarias. Dispone de la tecnología más avanzada y de un gran equipo de profesionales altamente especializados y de prestigio internacional. Entre sus centros, se encuentran el Centro Médico Teknon, Ruber Internacional, Hospital Universitario Quirónsalud Madrid, Fundación Jiménez Díaz, Hospital Quirónsalud Barcelona, Hospital Universitario Dexeus, Policlínica de Gipuzkoa, etc.

El Grupo trabaja en la promoción de la docencia (ocho de sus hospitales son universitarios) y la investigación médico-científica (cuenta con el Instituto de Investigación Sanitaria de la FJD, acreditado por la Secretaría de Estado de Investigación, Desarrollo e Innovación).

Asimismo, su servicio asistencial está organizado en unidades y redes transversales que permiten optimizar la experiencia acumulada en los distintos centros y la traslación clínica de sus investigaciones. Actualmente, Quirónsalud está desarrollando multitud de proyectos de investigación en toda España y muchos de sus centros realizan en este ámbito una labor puntera, siendo pioneros en diferentes especialidades como oncología, cardiología, endocrinología, ginecología y neurología, entre otras.