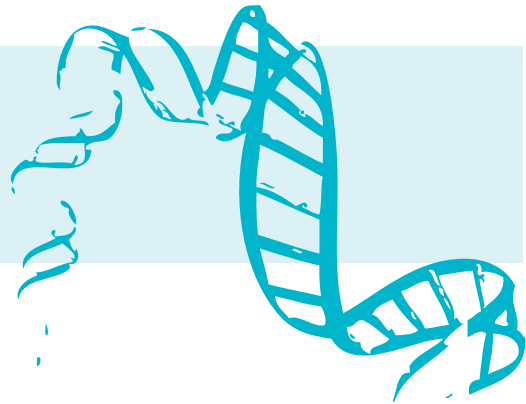


11

ESTUDIOS GENÉTICOS

Mariona Matas Avellà.



11.1 Introducción

En los últimos años se ha demostrado el impacto de la genética en muchas enfermedades responsables de arritmias y muerte súbita de origen cardíaco. Al ser estas enfermedades hereditarias, es de vital importancia plantear que el paciente es parte de una familia potencialmente portadora de la misma enfermedad, por tanto, es necesario estudiar los descendientes y ascendentes del paciente.

El principal objeto de estudio de la genética son los genes, éstos se encuentran en el ADN celular, dentro del núcleo de las células. El ADN es un ácido nucleico que contiene toda la información genética utilizada para el desarrollo y el funcionamiento de los seres vivos y es responsable de la transmisión hereditaria.

El ser humano tiene miles de genes distribuidos en 23 pares de cromosomas, cada par de cromosomas contiene los mismos genes.

La mutación es un cambio en la información genética de un ser vivo y que, por lo tanto va a producir un cambio de las características de éste, que se puede transmitir a su descendencia. La consecuencia de las mutaciones puede ser una enfermedad genética.

La identificación de las mutaciones en los genes que causan estas enfermedades, ha facilitado un conocimiento progresivo de su fisiopatología¹.

11.2 Indicaciones

Se debe plantear la realización de un estudio genético, cuando un paciente tiene un diagnóstico de síndrome genético (QT largo, QT corto, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, miocardiopatía hipertrófica, dilatada y displasia arritmogénica, etc) o cuando no se han hallado causas que justifiquen una muerte súbita. Además, cuando hay más de un miembro de la familia afectado por una de estas enfermedades, deberemos sospechar que estamos ante una entidad genética².

11.3 Información, cuidados y recomendaciones de enfermería

El diagnóstico genético es una prueba muy compleja, que debe realizarse en un laboratorio especializado en el análisis del genoma. Dicho estudio sirve para identificar la causa genética (la mutación) de una determinada enfermedad.

Antes de realizar un estudio genético, deberemos de disponer de todas las exploraciones a las que el paciente se ha sometido. Y lo mismo para los miembros de la familia afectada de la enfermedad^{2,3}.

1. Deberemos realizar la historia familiar, llamado también *pedigree* o *árbol genealógico*, un esquema que nos da información de la relación entre los distintos miembros de la familia y resumen rápido de las distintas enfermedades que estos han padecido.
2. Exploraciones complementarias: estudio electrofisiológico, pruebas de esfuerzo, electrocardiograma de 12 derivaciones, ecocardiografía, tests farmacológicos, etc.
3. Extracción de muestra de sangre o saliva o raspado de la piel bucal, que permite la obtención de ADN para realizar el estudio genético.

11.4 Funciones de enfermería

Enfermería tiene un papel importante dentro del campo de la genética en cuanto al control, cuidado y prevención de estos pacientes.

Realización de ECG

El electrocardiograma basal es la herramienta que dará más información para establecer si un miembro de la familia está afectado o no de una enfermedad. La realización del electrocardiograma en óptimas condiciones es, por lo tanto, de vital importancia. Además en algunas entidades, como el síndrome de Brugada, puede ser de ayuda el realizar el ECG en dos posiciones de electrodos precordiales altos (V1 y V2).

Por tanto, es importante que el personal responsable de la realización de los ECG, sepa el motivo de consulta del paciente para poder adecuar esta prueba a cada caso.

Otras pruebas complementarias

El personal de enfermería será también el responsable de la realización junto al personal médico, de otras pruebas necesarias para el diagnóstico (prueba de esfuerzo, estudio electrofisiológico, etc).

Extracción de muestra para obtención de ADN

El personal de enfermería es el responsable de la extracción de muestra para obtención de ADN, ya sea de sangre (3ml de sangre en un tubo de EDTA), saliva (en envase con estabilizador de líquido) o raspado de mucosa bucal (en el caso de niños pequeños).

Los profesionales del laboratorio de genética cardiovascular aislarán los leucocitos de esa muestra y de esos leucocitos aislarán el ADN.

Información al paciente

Según la patología que se sospecha de cada paciente, pueden existir una serie de fármacos contraindicados. El personal de enfermería suministrará al paciente un listado de fármacos a evitar.

Ante el diagnóstico o sospecha diagnóstica de una enfermedad potencialmente letal, es importante el apoyo psicológico a estos pacientes y sus familiares⁴.

Recomendaciones

Las pruebas genéticas tienen un valor incalculable para el diagnóstico y pronóstico de los pacientes. La recogida exhaustiva de muestras y la correcta identificación de cada miembro de la familia es imprescindible, para que cada muestra equivalga al individuo correcto. Es decir, un fallo de identificación, puede llevar a catalogar a un paciente de afectado siendo éste sano y, al contrario, considerar un paciente enfermo como no portador de una enfermedad^{3,5}.

RESUMEN

1. El principal objetivo del estudio de la genética son los genes, éstos se encuentran en el ADN celular, dentro del núcleo de las células.
2. El estudio genético se plantea cuando un paciente tiene un diagnóstico de síndrome genético: QT largo, QT corto, Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, miocardiopatía hipertrófica, dilatada, displasia arritmogénica, etc.
3. El diagnóstico genético es una prueba muy compleja, que sirve para identificar la causa genética (la mutación) de una determinada enfermedad.
4. Las pruebas a realizar en un estudio genético son:
 - Historia familiar.
 - Exploraciones complementarias: estudio electrofisiológico, pruebas de esfuerzo, electrocardiograma de 12 derivaciones, ecocardiografía, tests farmacológicos, etc.
 - Extracción de muestra de sangre o saliva o raspado de piel bucal que permite la obtención de ADN para realizar el estudio genético.
5. Enfermería tiene un papel importante dentro del campo de la genética en cuanto al control, cuidado y prevención de estos pacientes.

11.5 Bibliografía

1. Campuzano O, Sarquella-Brugada G, Brugada R, Brugada P, Brugada J. Bases genéticas de las arritmias malignas y las miocardiopatías. *Rev Esp Cardiol.* 2009; 62(4):422-36. Disponible en: www.revespcardiol.org/es/pdf/13135157/S300/. Consulta: 14 enero 2013.
2. Brugada R, Brugada J, Brugada P. Genética y arritmias. *Rev Esp Cardiol.* 2002; 55(4):432-7. Disponible en: www.revespcardiol.org/es/pdf/13029707/S300/. Consulta: 14 enero 2013.
3. Berne P, Brugada J. Protocolo diagnóstico y estratificación de riesgo de las canalopatías: síndrome de QT largo, síndrome de QT corto, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica. En *Electrofisiología Clínica y ablación*. Barcelona; 2011.p.181-204. Disponible en: <http://www.mar-ge.es/medicina/cardiologia/manualelectrofisiologia/files/assets/basic-html/page181.html>. Consulta: 14 enero 2013.
4. Matas M. “Enfermería en la consulta de enfermedades genéticas”. En: VIII Reunión anual de la Sección de Electrofisiología y Arritmias de la SEC. Las Palmas de Gran Canaria, Marzo 2009. Disponible en: <http://www.slideshare.net/casadelcorazon/la-enfermera-en-electrofisiologia-y-estimulacin-cardiaca-enfermera-en-la-consulta-de-enfermedades-genticas>. Consulta: 14 enero 2013.
5. Ackerman *et al.* HRS/EHRA Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for the Channelopathies and Cardiomyopathies. *Europace* 2011; 13 (8):1077–1109. Disponible en: <http://www.medscape.com/viewarticle/748090>. Consulta: 14 enero 2013.

