



## **INFO2. Interpretación de los resultados del estudio genético en las cardiopatías familiares.**

A continuación, le facilitamos información que esperamos le ayude a comprender el valor y la complejidad de los resultados del estudio genético.

### **¿Qué beneficios tiene el descubrir la mutación?**

Los estudios genéticos permiten identificar mutación (la alteración genética) que causa la enfermedad en un 50-60% de los casos. Dependiendo de la enfermedad, la rentabilidad del estudio genético es mayor, como en la miocardiopatía hipertrófica (un 60%) o menor, como en el caso del Síndrome de Brugada (un 20%).

Nuestros cuerpos están formados por millones de células. Cada célula tiene un núcleo. Cada núcleo contiene 46 cromosomas. Cada cromosoma está formado por una larga espiral de ADN. La espiral de ADN está dividida en genes. Cada gen tiene la información necesaria para la producción de una proteína. En total los humanos tenemos 25.000 genes.

El estudio genético trata de descubrir donde se encuentra el error o la mutación (comparable a una “falta de ortografía”). El trabajo es equiparable a encontrar una falta de ortografía en una palabra dentro de un libro en una gran biblioteca. Buscaremos primero en los “libros” (entre 5 y 200) donde se han encontrado alteraciones en otros casos. En la mayoría (20-60%) tenemos éxito, pero es posible que después de un largo trabajo no descubramos el origen del problema. La “falta de ortografía” puede estar en cualquiera de los otros libros de la biblioteca (en total 25.000).

La realización de los estudios genéticos en estas enfermedades cardíacas hereditarias está recomendada por los comités de expertos cardiólogos y genetistas, y está recogida en las guías de práctica clínica. El beneficio del estudio genético es habitualmente para el diagnóstico de los familiares portadores, que habrá que revisar periódicamente para detectar el desarrollo de la enfermedad y poner tratamiento en su caso, y también para ofrecer un asesoramiento adecuado en aquellas personas que deseen tener descendencia y que sean portadores de estos defectos en los genes.

En ocasiones, el resultado del estudio genético puede ofrecer información pronóstica (es decir información útil para anticiparnos y prevenir complicaciones que puedan ocurrir en el futuro relacionadas con su enfermedad), aunque no siempre. El valor más importante de los resultados genéticos es el diagnóstico.

### **¿Qué quiere decir que el estudio genético es negativo en el paciente índice de la familia?**

Antes de continuar, es importante entender algunos conceptos. En cada familia con una cardiopatía familiar existe un **paciente índice**, que es el caso inicial, el primer diagnosticado con una determinada enfermedad. Es en el paciente índice en el que se hace el estudio genético que incluye un grupo de genes, habitualmente entre 5 y 200 genes que están relacionados con la enfermedad concreta que tiene el paciente. El resultado de este estudio en el paciente índice tarda habitualmente de 3 a 4 meses. El resultado puede ser:

1. **Positivo**, en el que se identifican alteraciones genéticas en alguno de estos genes (“libros”) relacionados con la enfermedad. El error puede ser **conocido** o **nuevo**. Es decir, el error se ha encontrado ya en otra persona con la misma enfermedad (es conocido) o por el contrario es la primera vez que se encuentra (es nuevo).
2. **Negativo**, no se ha identificado ninguna alteración en genes relacionados con la enfermedad. Lo cual no quiere decir que no se padezca la enfermedad, o que la enfermedad no sea genética, solo significa que no hemos encontrado el error. Podría estar en otros genes que son menos conocidos. Cada año se identifican genes asociados a las cardiopatías familiares. La lista de genes relacionados va aumentando.

A pesar de que en ocasiones el resultado del estudio genético da una información definitiva, es decir, es claramente positivo o negativo, en ocasiones encontramos mutaciones nuevas en genes asociados o no asociados que no sabemos muy bien qué significado tienen. Se dice entonces que la alteración encontrada es de **significado incierto**.

La primera vez que se encuentra un error genético el significado es incierto, porque no tenemos conocimiento de otros casos con la misma mutación y no podemos establecer con certeza que sea la causa de la enfermedad. Con el tiempo, y con la experiencia, los errores se repiten (aparecen en otras personas) y se va acumulando conocimiento como para terminar concluyendo que el error encontrado es de significado cierto, confirmándose o desmintiéndose que tenga relación con la enfermedad. Es decir, asignándole la causa o no de la enfermedad a la mutación encontrada.

En nuestra unidad, desde el año 2003 que iniciamos los estudios genéticos, hemos pasado por este proceso en muchas ocasiones. Algunas alteraciones genéticas de significado incierto han resultado ciertas tanto en un sentido como en otro.

### **¿Quiere decir que el resultado del estudio genético en algunos casos no es definitivo?**

Efectivamente, en hasta un 50% de casos (este porcentaje de éxitos varía según la enfermedad) se identifica una variante que pensamos es la causa de la enfermedad. En estos casos tenemos datos suficientes como para ser definitivos en el informe. Es decir, podemos asegurar con bastante o mucha certeza que es la causa de la enfermedad.

En el otro 50% en los que el resultado del estudio genético es negativo, solo podemos decir que en los genes que se han estudiado no hemos encontrado ninguna alteración a la que achacar el desarrollo de la enfermedad. En este grupo habría que completar el estudio genético cuando se produzcan avances en el conocimiento de los mecanismos que producen estas enfermedades y se descubran nuevos genes implicados. Aquí ya entramos en el terreno de la investigación. El descubrimiento de nuevos genes puede llevar años. Algunos de nuestros pacientes se han beneficiado de los resultados de los proyectos de investigación en marcha, y nuestra unidad ha sido pionera en la identificación de nuevos genes y mutaciones.

El concepto de un análisis de sangre habitual, en el que desde que se realiza la extracción de sangre y el resultado transcurren unas pocas horas o días no es aplicable a los estudios genéticos. Las implicaciones del resultado del estudio genético en ocasiones han de ser revisadas con los descubrimientos que se producen. Existen bases de datos de mutaciones y hay multitud de grupos de investigación que tratan de dar explicación al efecto de los errores genéticos sobre el funcionamiento de las células. Los estudios de investigación van desde simuladores por ordenador a modelos en peces o pequeños animales.

### **Suponiendo que se identifica un error claramente causal de la enfermedad en un paciente índice, ¿cuál es el siguiente paso?**

Dependiendo del error que se identifique, lo primero es ver si el hecho de tener esa alteración genética supone algún cambio en el tratamiento de este paciente índice, cosa que habitualmente no se produce (en algunos casos sí puede llevar a cambiar la medicación o a recomendar el implante de un dispositivo para prevenir arritmias etc).

Entonces el siguiente paso es confirmar si los familiares de primer grado son o no portadores de la alteración genética. Técnicamente, el comprobar si los familiares son o no portadores es muy sencillo y debería ser rápido. En los familiares no se realiza un estudio genético extenso, solo se confirma si tienen o no la alteración genética.

Lo habitual es que si existen otros afectados en la familia resulten ser portadores del defecto genético. Por otro lado, la mayoría de los que no estén afectados no serán portadores. Aunque habrá portadores del error genético que no hayan desarrollado la enfermedad. En estos últimos es preciso realizar un seguimiento periódico para adelantarnos a las complicaciones en caso de que la enfermedad aparezca.

## **¿Las personas que no tengan la enfermedad y que no sean portadoras del error genético pueden estar tranquilas?**

En los casos en los que el error genético sea definitivo, sí. Es decir, cuando tengamos suficiente información como para “responsabilizarle” de la enfermedad, en estos casos sí serían dados de alta. Los pacientes que no portan el error genético en este caso, no están en riesgo de desarrollar la enfermedad en el futuro ni de pasarlo a sus hijos.

## **¿Todos los portadores del defecto genético antes o después van a desarrollar la enfermedad?**

No, entre un 20 y 30% de las personas que son portadoras de una alteración genética claramente causal identificada en otros miembros de la familia no desarrollará la enfermedad nunca. Este porcentaje es más elevado en algunas enfermedades como la miocardiopatía arritmogénica y el síndrome de Brugada.

El motivo por el que estas personas no desarrollan la enfermedad es desconocido. Quizá tengan variantes genéticas protectoras o existan factores ambientales no identificados (estilo de vida, alimentación, ausencia de factores de riesgo, etc) que hagan que estén protegidos para el desarrollo de la enfermedad a pesar de tener la alteración genética. A pesar de no desarrollarlo, sí pueden pasar la alteración a la descendencia y en ellos podría desarrollarse la enfermedad.

## **¿Cuáles son las probabilidades de pasar la enfermedad a la descendencia? ¿Hay alguna diferencia en el riesgo de desarrollar la enfermedad si se es hombre o mujer?**

Casi en todos los casos de cardiopatías familiares el patrón de herencia es autosómico dominante, es decir, que la enfermedad se transmite de padres a hijos con un 50% de posibilidades. La probabilidad de heredar la alteración genética es igual para hijos e hijas. No existen diferencias dependiendo del sexo en las probabilidades de heredar la alteración genética. Otra cosa es que los varones que tengan la alteración genética, habitualmente desarrollen la enfermedad antes o tengan más riesgo de complicaciones cuando la enfermedad se desarrolle. No siempre es así, pero en las miocardiopatías los varones suelen presentar una forma más severa que las mujeres. Esto también es cierto en el Síndrome de Brugada, pero no lo es en el Síndrome de QT largo.

## **¿Es posible evitar el desarrollo de la enfermedad en las personas que son portadoras del defecto genético y que todavía no la tienen?**

A día de hoy no existe ningún tratamiento que impida que una persona que sea portadora de un defecto genético relacionado con una cardiopatía familiar desarrolle la enfermedad. Existen muchos tratamientos para prevenir las complicaciones y disminuir los síntomas en los afectados, pero no tenemos medicamentos que puedan evitar que la enfermedad se desarrolle.

Se están realizando diferentes estudios de investigación para tratar de identificar medicamentos que eviten el desarrollo de la enfermedad, pero por el momento todavía estamos lejos de tener una solución a este problema.

Lo que parece claro es que, de continuar con los avances de los últimos años, es previsible que la investigación nos aporte nuevos tratamientos para los pacientes con cardiopatías familiares en los próximos 5 o 10 años. Ya hay algún ensayo clínico de terapia génica en marcha con personas voluntarias.

## **¿Hay algo que deba evitar para que no se desarrolle? ¿Influye la alimentación, el tabaco, el alcohol, la medicación, o el deporte?**

En la mayoría de las cardiopatías familiares hay pocas cosas que podamos hacer para que la enfermedad no se desarrolle en los que tengan la alteración genética. Sí tenemos muchos medicamentos eficaces para controlar la enfermedad cuando se desarrolle, pero no para prevenir su aparición. Es aconsejable en cualquier caso llevar una dieta sana y evitar el alcohol en exceso. El tabaco es un potente tóxico sobre las

arterias coronarias y uno de los factores más importantes causantes de infartos. El alcohol, por otro lado, es tóxico sobre el músculo y sobre el músculo cardíaco produce debilidad.

En todas las enfermedades cardíacas se recomienda que las personas que tengan hipertensión arterial, esta esté bien controlada, que el colesterol y la glucosa también lo esté y que la alimentación sea saludable, con un consumo de sal bajo. Aunque todas estas cosas influyen más en otras enfermedades cardíacas, pero tienen poco impacto en la forma en que se expresa las cardiopatías de origen genético como las miocardiopatías y las canalopatías. En las artropatías familiares sí que es particularmente importante que los afectados tengan un control muy estrecho de la tensión arterial.

El embarazo suele ser bien tolerado en las personas con cardiopatías familiares que estén estables y que no tengan formas severas de la enfermedad. Es muy importante que contacte con su médico y su cardiólogo si tiene planeado tener descendencia porque es posible que sea preciso cambiar la medicación (ya que alguna pastilla puede no ser recomendable tomar durante el embarazo o durante la lactancia). En los pacientes afectados por una aortopatía, la enfermedad puede progresar con el embarazo. En general se recomienda la realización de una valoración por el cardiólogo además de sus controles habituales por su matrona y ginecólogo durante el embarazo.

### **¿El deporte está contraindicado en las personas que han desarrollado una cardiopatía familiar?**

El deporte regular de mantenimiento es beneficioso para la salud en general. En la miocardiopatía arritmogénica, en la taquicardia ventricular catecolaminérgica y en el síndrome de QT largo el deporte debe restringirse por facilitar el desarrollo de la enfermedad (caso de la miocardiopatía arritmogénica) y las complicaciones arrítmicas (en estas 3 enfermedades). En la miocardiopatía dilatada, en la hipertrófica y en el síndrome de Brugada el ejercicio físico no competitivo no aumenta el riesgo de desarrollar la enfermedad ni de sus complicaciones. En las artropatías la recomendación sobre el tipo e intensidad de deporte que puede realizarse deberá ser individualizada.

En los deportistas de competición y los profesionales del deporte las recomendaciones hay que hacerlas de forma individualizada. Es difícil de decir de forma global si pueden o no continuar con su actividad física. Depende no solo de la enfermedad, sino de la severidad de la misma.

Los ejercicios más saludables en general, son los que son aeróbicos, progresivos y cíclicos. Es decir, los que se realizan de forma regular, en los que la carga del esfuerzo es progresiva y tanto los músculos como el corazón tienen un tiempo para adaptarse. El caminar, el correr, la bicicleta y la natación suelen ser recomendables en personas con cardiopatías. Es importante evitar el sobrepeso y la obesidad.

### **¿Los portadores genéticos que no hayan desarrollado la enfermedad tienen que tener alguna precaución respecto al deporte?**

Los portadores de una alteración genética, que hayan sido valorados por un cardiólogo y éste les haya comunicado que no tienen ninguna enfermedad, **son personas sanas**. Una cosa es tener una alteración genética que hace que tenga más facilidad que otra persona sin la alteración para desarrollar una enfermedad en el futuro, y otra distinta es estar enfermo. Los portadores genéticos que no han desarrollado la enfermedad son sanos y no necesitan ningún tratamiento ni precaución especial. Sí se aconseja continuar con revisiones periódicas (cada 1-2 años).

Solo se recomienda tratamiento médico en las personas portadoras de alteraciones genéticas que no tengan ninguna evidencia de estar enfermas de familias con síndrome de QT largo y taquicardia ventricular catecolaminérgica.

En los familiares de primer grado de afectados con síndrome de QT largo o síndrome de Brugada se aconseja evitar tomar medicamentos contraindicados que puedan alargar el intervalo QT o que afecten al funcionamiento del canal de sodio en el Brugada.

### **¿Es posible evitar pasar la alteración genética a la descendencia?**

Es un proceso largo, pero sí es posible. Los afectados por una cardiopatía familiar, especialmente en los que se haya identificado una alteración genética, pueden decidir no pasar la enfermedad a su descendencia.

Existe en nuestro hospital una unidad (Genética Médica) que le dará toda la información y le asesorará de forma individualizada sobre las posibilidades y la rentabilidad de estas técnicas en cada caso.

El proceso incluye el asesoramiento, una revisión en profundidad de la patogenicidad de la variante genética concreta, la forma en que se presenta en la familia y la evaluación por un comité especial. Una vez valorado, si el resultado es favorable, sería valorado por la Unidad de Reproducción de nuestro centro que le explicará e iniciará los tratamientos y procedimientos necesarios según el caso (incluye procedimientos in vitro de fertilización).

### **¿Qué es más importante, la realización de pruebas con un cardiólogo o la realización de un estudio genético?**

Es importante resaltar que es más importante realizar un estudio cardiológico a la realización de un estudio genético, pero las dos técnicas son complementarias. No se recomienda el estudio genético como screening en personas sanas ni en familiares de afectados que no se hayan realizado una valoración por un cardiólogo.

En relación con este punto, es importante saber que las familias grandes en las que se realiza un estudio cardiológico más extenso y en las que hay varios afectados es más probable que los estudios genéticos sean concluyentes y la información genética de mayor utilidad.

### **¿Por qué tardan tanto los estudios genéticos?**

En este momento la demora para la realización de pruebas cardiológicas (ECG y ecocardiograma) en nuestra unidad del hospital Virgen de la Arrixaca es superior a 6 meses.

El estudio genético se solicita en el momento en que se le explica al paciente índice las implicaciones de la realización de esta prueba (asesoramiento genético), expresa su consentimiento y se le realiza una extracción de sangre. Una vez se realiza la extracción de la muestra se realiza el estudio genético que tarda aproximadamente 3-4 en dar un resultado. En algunos casos puede cursarse de forma urgente y el resultado debe estar en un plazo de 2 meses.

Para el estudio genético es preciso obtener una muestra de células del afectado. Lo más sencillo es realizar una extracción de sangre. No se debe realizar ninguna prueba, por sencilla que sea, sin el conocimiento y la autorización de la persona interesada, es decir, del paciente o su familiar. Se les solicitará por tanto una autorización por escrito y firmada, antes de la extracción de sangre.

En los casos en los que no se dispone de muestra de sangre para la realización de un estudio genético no se puede realizar el estudio genético. Si solo existe un afectado en una familia y ha fallecido o es imposible de realizar una analítica de sangre, no se puede realizar el estudio genético.

La Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Virgen de la Arrixaca desde su inicio en 2003, ha atendido a más de 4000 familias (en los últimos años se evalúan 300 familias nuevas al año). Entre los años 2003 y 2012 se disponía de técnicas muy laboriosas y los estudios genéticos se hacían "eternos" (secuenciación Sanger). En los últimos años se ha producido un avance extraordinario en las técnicas de diagnóstico genético (ultrasecuenciación, o secuenciación masiva) y abaratamiento de los costes de estos análisis, que permite la realización de muchos genes en muy poco tiempo. A pesar de que estas técnicas están disponibles, nuestra unidad tiene una carga de trabajo acumulado a lo largo de estos 12 años que es muy importante. En este momento no es posible estar al día con todos los estudios genéticos. Aquellas familias con varios afectados, en las que el resultado del estudio genético consideramos que podría llevar a una modificación en el tratamiento, o aquellas en las que la enfermedad se presenta de forma muy severa son lógicamente prioritarias.

Las muestras de sangre se procesan y en este momento se almacenan en el biobanco del IMIB (Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria) anexo al hospital Virgen de la Arrixaca. Estas muestras deben almacenarse en ocasiones por años y el biobanco ofrece la forma más fiable de conservación.

El estudio familiar es muy importante también, y se realiza de forma paralela. A los familiares de primer grado de una persona afectada por una cardiopatía de origen genético se les recomienda realizar pruebas de cardiología, como son un electrocardiograma y una ecocardiografía. La lista de espera para estas pruebas de screening de los familiares todavía más larga (cerca a 1 año). Esperamos acortar esta demora en cuanto nos sea posible para darles un mejor servicio. Para el momento en el que el familiar acude a la cita para la realización de las pruebas cardiológicas solemos tener el resultado genético de la persona índice ya disponible. En el caso de que la prueba genética en la persona índice de la familia fuera positiva le ofreceríamos realizar una extracción para saber si usted porta o no porta la alteración genética.

En el caso de familiares que o bien tengan algún problema para la realización de la extracción de sangre, especialmente en niños, puede realizarse el estudio a partir de una muestra de saliva. La muestra de saliva ha que procesarla de forma urgente, por lo que tenemos que tenerlo previsto con antelación.

### **¿Los estudios genéticos es un tema de investigación o realmente tiene algún interés para los afectados por una de estas cardiopatías hereditarias?**

La unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca ha sido acreditada por el Ministerio de Sanidad como unidad de referencia nacional para el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades (unidad CSUR, 2013). Para ello fue preciso demostrar una determinada experiencia y la participación de diferentes unidades como son Cardiología, Cardiología Infantil, Genética Médica, Cirugía Cardíaca y Anatomía Patológica. La unidad cuenta además con la participación del Instituto de Medicina Legal de Murcia y la Unidad de Cardiología del Deporte de la Universidad de Murcia. El proceso de acreditación precisó de la valoración por unos auditores.

En el año 2018 la unidad fue además acreditada como una de las 3 unidades españolas de referencia europeas denominada European Reference Networks- Guard Heart (<https://guardheart.ern-net.eu/>). Y en el año 2020 fue certificada como unidad de Excelencia por la Sociedad Española de Cardiología.

En el proceso de valoración para la concesión de la unidad de referencia, se valoraron aspectos asistenciales de atención a los pacientes, aspectos de investigación, de formación y docentes. El objetivo de la unidad es ofrecer los métodos diagnósticos disponibles, incluida la realización de tests genéticos.

Es importante reseñar que nuestra unidad tiene una actividad investigadora importante, encaminada a la resolución de problemas originados por los pacientes en aspectos que sean en este momento menos conocidos y más novedosos. Todos los proyectos de investigación realizados en la unidad han sido presentados y aprobados por el comité ético y de investigación del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Las personas que participan en estos proyectos son informadas adecuadamente y se les solicita su autorización. Los datos clínicos son utilizados exclusivamente por personal de la unidad y se asegura en todo momento el anonimato y la confidencialidad de los pacientes.

Las muestras se recogen en el biobanco por ser en este momento el centro que nos ofrece mejores garantías de seguridad de las muestras. En la hoja de autorización que se solicita en el momento de la extracción de la muestra se recoge la voluntad del paciente para que sus muestras sean utilizadas exclusivamente para fines asistenciales (exclusivamente en su propio beneficio) o además para estudios de investigación.

### **¿Es posible concretar en qué casos el estudio genético es beneficioso?**

Antes de concretar a quien, y en qué condiciones es beneficioso el estudio genético, es importante entender algunos conceptos. En cada familia con una cardiopatía familiar existe un **paciente índice**, que es el caso inicial, el primer diagnosticado con una determinada enfermedad. Luego se realiza estudio cardiológico a los familiares de primer grado, frutos del cual algunos resultan estar afectados y otros no (**familiares afectados y familiares no afectados**).

Para el diagnóstico del **paciente índice** no suele ser necesario realizar un estudio genético. La mayoría de las miocardiopatías y las canalopatías se diagnostican con un ECG y un ecocardiograma. En las aortopatías suele ser preciso además de una ecocardiografía la realización de una resonancia o de un TAC. El estudio genético está indicado para establecer el tipo de QT largo (tipo I, II o III) en el síndrome del mismo nombre y es uno de los criterios diagnósticos en la miocardiopatía arritmogénica.

El estudio genético puede inducir a modificar el tratamiento en el **paciente índice** en algunos casos (en pocos, si lo es para el síndrome de QT largo). Existen algunas mutaciones que se consideran de bajo riesgo y otras en cambio que se consideran de alto riesgo de complicaciones. Es decir, algunas alteraciones genéticas (pocas) nos facilitan información pronóstica importante para el paciente índice.

La realidad es que el resultado del estudio genético rara vez es útil para el diagnóstico (por que ya se ha realizado con las pruebas que se realizan habitualmente) y en pocas ocasiones llevan al cardiólogo a cambiar el tratamiento.

El beneficio de los estudios genéticos no está en los **pacientes índice**, en los que el diagnóstico y el tratamiento suelen estar claros, sino en los familiares que acuden al estudio. En la actualidad el diagnóstico genético en todas las cardiopatías familiares es de utilidad para el diagnóstico de portadores en riesgo entre familiares de un afectado.

### **¿Cómo puedo acceder para ser valorado por la unidad de Cardiopatías Familiares?, ¿Cómo puedo contactar en caso de aclaración o duda?**

En caso de pacientes adultos lo más sencillo es dirigirse a la consulta de Cardiopatías Familiares del Edificio Policlínico (3ª planta cardiología, un lunes o martes por la mañana) y solicitar cita en nuestra consulta. En caso de niños la solicitud se realizaría a través de la consulta de Cardiología Infantil (planta baja nuevo edificio Materno-Infantil). En cualquier caso puede ponerse en contacto con nosotros por correo electrónico: [cardiopatias.familiares.sms@carm.es](mailto:cardiopatias.familiares.sms@carm.es).

Al margen de la información que podemos facilitarle en el hospital, a continuación, le detallamos algunos enlaces donde conseguir información y otros de asociaciones de pacientes donde puede acudir en busca de apoyo personal. El proceso diagnóstico de una de estas enfermedades en ocasiones va asociado a un nivel de incertidumbre que desde la unidad tratamos de disminuir pero que en ocasiones es precisa la participación de otros profesionales y de las asociaciones de pacientes.

Ruego disculpe los retrasos en la realización del estudio familiar y genético. Estamos realizando algunos cambios en este momento para tratar de agilizar la asistencia y acortar los tiempos de espera que dependen del funcionamiento de nuestra unidad.

Para información sobre Miocardiopatía Hipertrófica, Miocardiopatía Dilatada, Miocardiopatía Arritmogénica y Síndrome de Brugada en español, puede acudir a: [www.murciasalud.es/miocardiopatias](http://www.murciasalud.es/miocardiopatias), o en la web de la red europea ERN-Guard Heart <https://guardheart.ern-net.eu/patients/disease-specific-brochures/disease-specific-brochures-es/>.

Para información sobre miocardiopatías en general (en inglés) puede acudir a la asociación más importante a nivel internacional sobre estas enfermedades: [www.cardiomyopathy.org](http://www.cardiomyopathy.org)

Para contactar con asociaciones en nuestra región: [www.d-corazon.org](http://www.d-corazon.org).

Otras asociaciones relacionadas: <http://www.todocorazondemurcia.com/>

Para más información sobre el funcionamiento de la unidad puede acudir al folleto de información para pacientes de la unidad de Cardiopatías Familiares de la Arrixaca y en nuestra web.

Para las personas que hayan sido valoradas con anterioridad en la unidad y que necesiten información o informes de resultados, por favor soliciten a través del servicio de admisión o en la consulta de cardiología una cita telefónica en la agenda CAR-69 para comentar con nuestro equipo (968 369547).

Le informamos que en este momento el Servicio Murciano de Salud está desarrollando una plataforma para que los resultados de los estudios genéticos estén a disposición de sus médicos y formen parte de su historial médico electrónico, donde tienen los informes y resultados de analíticas, ecocardiogramas etc. En este momento esta información todavía no está accesible desde el sistema de historia electrónica. Si necesita una copia de esta información tendría que solicitarla en nuestra unidad.