



3. DIFERENCIAS DE GÉNERO EN LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

María Salgado Barquiner¹, Eva López-Negrete², Rut Álvarez Velasco¹, Francisco González Urbistondo¹, Andrea Aparicio Gavilanes¹, Elías Cuesta Llavona¹, Alberto Alén Andrés¹, María Fernández¹, Beatriz Nieves Ureña¹, Pablo Avanzas Fernández¹, José Julián Rodríguez Reguero¹, Juan Gómez¹, Esmeralda Capín Sampedro¹ y Rebeca Lorca Gutiérrez¹

¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España y ²Universidad de Oviedo. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la cardiopatía de base genética más frecuente, con un patrón de herencia autosómico dominante (AD) e indicación de estudio genético en todos los casos índice identificados. Aunque presenta penetrancia y expresividad variables, al tratarse de una enfermedad AD, no deberían esperarse diferencias entre sexos. Nos planteamos analizar el perfil clínico y diferencias de género cohorte casos índice derivados para estudio genético.

Métodos: Estudio retrospectivo observacional realizado en un centro de referencia nacional de miocardiopatías hereditarias. Se revisaron 799 casos índice consecutivos, codificados como MCH, remitidos para estudio genético (CEIM PA 2022,254). Se incluyeron en el estudio los pacientes casos índice con diagnóstico definitivo de MCH. Se excluyeron aquellos sin historia clínica digitalizada revisable. Se revisaron datos clínicos, antecedentes familiares, ECG, Holter, ecocardiograma, dispositivos y evolución clínica. Se evaluaron las diferencias de género.

Resultados: De los 799 pacientes revisados, el 63% eran varones y 27% mujeres (p 0,01). Se excluyeron 106 pacientes (no eran caso índice o no cumplían diagnóstico de MCH) y 44, por ausencia historia clínica. En los 649 pacientes incluidos, se mantienen las mismas diferencias de sexo (61,3% varones vs 38,7% mujeres, p 0,01). La edad media de inicio de seguimiento cardiológico fue de $56,6 \pm 15,5$ DE (53,5 en varones y 61,6 en mujeres, p 0,01). Sin embargo, entre los casos índice de MCH, no hubo diferencias significativas ente el número de síncope (13,7%), ECG patológico (72%), antecedentes familiares de MCH o muerte súbita (21,1% y 8,6%), FEVI o grosor ventricular izquierdo máximo ($19,13 \pm 4,27$), implantes/descargas de DAI ni el seguimiento medio de $9,8$ años $\pm 6,6$ (tabla).

Diferencias de género entre casos índice de miocardiopatía hipertrófica derivados para estudio género.

| | Total (n = 649) | Varones (n = 398) | Mujeres (N = 251) | p |
|------|-------------------|-------------------|-------------------|--------|
| Edad | $56,62 \pm 15,51$ | $53,48 \pm 16,01$ | $61,63 \pm 13,24$ | 0,0001 |

Antecedentes familiares

| | | | | |
|--|---------------|---------------|---------------|--------|
| Miocardopatía | 21,11% (137) | 21,11% (84) | 21,12% (53) | 0,998 |
| Muerte súbita | 8,63% (56) | 8,54 % (34) | 8,76 % (22) | 0,921 |
| Síncope | 13,71 % (89) | 12,56 % (50) | 15,54 % (39) | 0,284 |
| ECG sugestivo | 71,96 % (467) | 71,61 % (285) | 72,51 % (182) | 0,8036 |
| DAI | 12,17 % (79) | 12,56 % (50) | 11,55 % (29) | 0,703 |
| Terapias DAI | 1,23 % (8) | 1,51 % (6) | 0,80 % (2) | 0,425 |
| Marcapasos | 1,69 % (11) | 2,01 % (8) | 1,20 % (3) | 0,4343 |
| Grosor ventricular izquierdo máximo (mm) | 19,13 ± 4,27 | 19,12 ± 4,35 | 19,14 ± 4,16 | 0,9607 |
| Tiempo seguimiento (años) | 9,80 ± 6,65 | 9,91 ± 6,97 | 9,62 ± 6,12 | 0,5864 |

Conclusiones: A pesar de que la MCH es una enfermedad autosómica dominante, la mayoría de los casos índice remitidos para pruebas estudio genético son varones. Además, la edad de inicio de seguimiento está retrasada significativamente en las mujeres. Sin embargo, tanto los varones como las mujeres, una vez derivados al estudio genético, presentan fenotipos de MCH similares. Esto plantea la posibilidad de una disminución de penetrancia/expresividad de la MCH en mujeres vs un infradiagnóstico en ellas.