



## 6113-8. ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS GENÉTICOS EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA DILATADA EN FUNCIÓN DE LA EDAD AL DIAGNÓSTICO

Mónica García Monsalvo<sup>1</sup>, Sandra Riesco Sánchez<sup>2</sup>, Teresa María Romero Sillero<sup>2</sup>, María Natividad Marín Ruíz<sup>2</sup>, Luis Miguel Rincón Díaz<sup>1</sup>, Inés Toranzo Nieto<sup>1</sup>, Belén García Berrocal<sup>3</sup>, David González Calle<sup>1</sup>, Sandra Milagros Lorenzo Hernández<sup>3</sup>, Sara Lozano Jiménez<sup>1</sup>, David Hansoe Heredero Jung<sup>3</sup>, Milena Antúnez Ballesteros<sup>4</sup>, Pedro Luis Sánchez Fernández<sup>1</sup>, Eduardo Villacorta Argüelles<sup>1</sup> y María Gallego Delgado<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Cardiología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca, España, <sup>2</sup>Universidad de Salamanca, Salamanca, España, <sup>3</sup>Bioquímica Clínica/Análisis Clínicos. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca, España y <sup>4</sup>Cardiología. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña, A Coruña (A Coruña), España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La miocardiopatía dilatada (MCD) se caracteriza por dilatación ventricular y disfunción sistólica. Es la causa más frecuente de insuficiencia cardíaca (IC) en pacientes jóvenes y la primera causa de trasplante cardíaco en la actualidad. Su etiología incluye causas hereditarias (genéticas/familiares) y adquiridas. La proporción de casos con la identificación de una variante genética causal es relativamente baja con respecto a otras miocardiopatías, identificándose en hasta un 30-40% de los casos y en torno al 10% en formas no familiares. La rentabilidad disminuye con la edad, aunque las guías de práctica clínica afirman que no debería de ser un factor limitante. El objetivo fue analizar los resultados del estudio genético en pacientes con MCD en función de la edad al diagnóstico.

**Métodos:** Análisis observacional retrospectivo unicéntrico de pacientes con MCD valorados en las consultas monográficas de Cardiopatías Familiares entre enero de 2013 y diciembre 2023 y con estudio genético.

**Resultados:** Se incluyeron 379 pacientes: 61 (16,1%) mayores (>) de 70 años y 318 (83,9%) de igual o menor (# 70 años presentaron más hipertensión arterial (HTA), dislipemia, fibrilación auricular (FA), realce tardío de gadolinio (RTG), enfermedad renal crónica (ERC) o cáncer. No encontramos diferencias significativas entre ambos grupos en la presencia de IC, eventos arrítmicos o muerte súbita (MS); tampoco en la fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) al diagnóstico. El grupo de # 70 años la frecuencia de un estudio genético positivo es del 13,1%, sin diferencias con los pacientes de menor edad (p valor 0,122). Al analizar los resultados del estudio genético según la edad al diagnóstico, así como los genes más frecuentemente encontrados (figura), encontramos que en pacientes más jóvenes destacan los genes sarcoméricos como la titina (TTN) y de proteínas del citoplasmáticas como la filamina C (FLC), sin embargo, a partir de 70 años predominan los genes sarcoméricos como MYBPC3 que se caracterizan por menor penetrancia o penetrancia tardía.

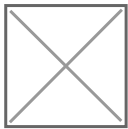
Características de la población en función de la edad al diagnóstico de miocardiopatía dilatada (menor o igual de 70 años o mayor de 70 años)

|                                          |                             | Edad mayor de 70 años |             |            | p     |
|------------------------------------------|-----------------------------|-----------------------|-------------|------------|-------|
|                                          |                             | Todos (n = 379)       | No (318)    | Sí (61)    |       |
| Características basales                  |                             |                       |             |            |       |
|                                          | Edad (años)<br>(media ± DE) | 57,2 ± 13,4           |             |            |       |
|                                          | Sexo (varón) (n, %)         | 281 (74,1%)           | 240 (75,5%) | 41 (67,2%) | 0,234 |
|                                          | HTA                         | 158 (41,7%)           | 122 (38,4%) | 36 (59%)   | 0,004 |
|                                          | Dislipemia                  | 172 (45,4%)           | 137 (43,1%) | 35 (57,4%) | 0,049 |
| Factores de riesgo cardiovascular (n, %) | Tabaquismo                  | 165 (43,5%)           | 147 (46,2%) | 18 (29,5%) | 0,023 |
|                                          | DM                          | 90 (23,7%)            | 77 (24,2%)  | 13 (21,3%) | 0,746 |
|                                          | Enolismo                    | 79 (20,8%)            | 70 (22%)    | 9 (14,8%)  | 0,269 |
|                                          | Obesidad                    | 77 (20,3%)            | 66 (20,8%)  | 11 (18%)   | 0,756 |
|                                          | Isquémica                   | 32 (8,4%)             | 25 (7,9%)   | 7 (11,5%)  | 0,497 |
| Cardiopatía asociada (n, %)              | Fibrilación auricular       | 115 (30,3%)           | 89 (28%)    | 26 (42,6%) | 0,034 |
|                                          | Flutter u otras TSV         | 30 (7,9%)             | 23 (7,2%)   | 7 (11,5%)  | 0,297 |

|                                           |                        |             |             |            |       |
|-------------------------------------------|------------------------|-------------|-------------|------------|-------|
| <b>Comorbilidad</b> (n, %)                | Neumopatía             | 52 (13,7%)  | 43 (13,5%)  | 9 (14,8%)  | 0,958 |
|                                           | ECV                    | 34 (9%)     | 28 (8,8%)   | 6 (9,8%)   | 0,989 |
|                                           | ERC                    | 40 (10,6%)  | 28 (8,8%)   | 12 (19,7%) | 0,021 |
|                                           | Neoplasia              | 29 (7,7%)   | 19 (6%)     | 10 (16,4%) | 0,014 |
|                                           | EVP                    | 11 (2,9%)   | 10 (3,1%)   | 1 (1,6%)   | 1     |
|                                           | IC                     | 175 (46,2)  | 142 (44,7%) | 33 (54,1%) | 0,224 |
| <b>Eventos clínicos</b> (n, %)            | Trasplante cardiaco    | 6 (1,6%)    | 6 (1,9%)    | 0 (0%)     | 0,595 |
|                                           | Asistencia ventricular | 3 (0,8%)    | 3 (0,9%)    | 0 (0%)     | 1     |
|                                           | Eventos arrítmicos     |             |             |            |       |
|                                           | TVMS                   | 14 (3,7%)   | 13 (4,1%)   | 1 (1,6%)   | 0,708 |
|                                           | EV y TVNS              | 86 (22,7%)  | 73 (23%)    | 13 (21,3%) | 0,909 |
|                                           | Muerte súbita          | 13 (3,4%)   | 12 (3,8%)   | 1 (1,6%)   | 0,702 |
| <b>Estudio genético</b> (n, %)            | Positivo               | 81 (21,4%)  | 73 (23%)    | 8 (13,1%)  | 0,122 |
| <b>FEVI por ETT al diagnóstico</b> (n, %) | FEVI 40-49%            | 116 (30,6%) | 102 (32,1%) | 14 (23%)   | 0,206 |
|                                           | FEVI 40%               | 263 (69,4%) | 216 (67,9%) | 47 (77%)   |       |
| <b>Imagen cardiaca</b>                    | RM cardiaca            | 311 (82,1%) | 260 (81,8%) | 51 (83,6%) | 0,871 |
|                                           | RTG                    | 194 (51,2%) | 155 (48,7%) | 39 (63,9%) | 0,042 |

|                                             |                   |            |            |           |       |
|---------------------------------------------|-------------------|------------|------------|-----------|-------|
|                                             | MCP               | 26 (6,9%)  | 21 (6,6%)  | 5 (8,3%)  | 0,588 |
| <b>Dispositivos e intervenciones (n, %)</b> | DAI               | 89 (23,5%) | 81 (25,5%) | 8 (13,1%) | 0,047 |
|                                             | TRC               | 52 (13,7%) | 44 (13,8%) | 8 (13,1%) | 1     |
|                                             | Ablación arritmia | 53 (14%)   | 44 (13,8%) | 9 (14,8%) | 1     |

DAI: desfibrilador automático implantable; DM: diabetes mellitus; ECV: enfermedad cerebrovascular; ERC: enfermedad renal crónica; ETT: ecocardiograma transtorácico; EV: extrasístoles ventriculares; EVP: enfermedad vascular periférica; FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo; HTA: hipertensión arterial; IC: insuficiencia cardíaca; MCP: marcapasos; RM: resonancia magnética; RTG: realce tardío de gadolinio; TRC: terapia resincronización cardíaca; TSV: taquicardia supraventricular; TVMS: taquicardia ventricular monomorfa sostenida; TVMNS: taquicardia ventricular monomorfa no sostenida.



*Resultados del estudio genético en función de la edad al diagnóstico de miocardiopatía dilatada.*

**Conclusiones:** El 13% de los pacientes con MCD > 70 años tienen una variante genética causal, por tanto, consideramos que la edad no debe de ser un criterio limitante a la hora de indicar el estudio genético en esta población.