



6009-22. EFECTO DEL SEXO EN LA PENETRANCIA DE LAS MIOCARDIOPATÍAS

José María López Ayala, Carmen Muñoz Esparza, María Eladia Salar Alcaraz, María Sabater Molina, María José Oliva Sandoval, Juan Ramón Gimeno Blanes, Esperanza García-Molina Sáez y Mariano Valdés Chávarri del Servicio Murciano de Salud, Murcia.

Resumen

Introducción: Se han descrito múltiples genes cuyas mutaciones se asocian al desarrollo de miocardiopatías. La manifestación clínica de estas enfermedades depende además del tipo de mutación, del sexo y la edad.

Objetivos: Valorar en portadores de mutaciones genéticas asociadas a distintas miocardiopatías la importancia del sexo en la expresión de la enfermedad.

Métodos: Se estudiaron 58 familias con diagnóstico genético: 42 con miocardiopatía hipertrófica (MH), 11 con miocardiopatía dilatada (MD) y 5 con miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (MAVD).

Resultados: Se identificaron 263 portadores (51% varones), con una mediana de edad al diagnóstico de 39 años. 141 (54%) estaban afectados y 122 (46%) no afectados. Globalmente el diagnóstico del 50% de los casos se realizó antes de 37 años en varones y de 48 años en mujeres. Se realizaron curvas de supervivencia para estudiar la probabilidad de alcanzar el diagnóstico en los individuos de la muestra. En ella se observa que la probabilidad de que el 50% de portadores genéticos fueran diagnosticados de miocardiopatía fue 13 años más precoz en los varones que en las mujeres (log rango $p = 0,0002$; 43 años y 56 años respectivamente). El diagnóstico fue casual en 12% de hombres y 3% de mujeres ($p = 0,093$); se realizó por presentar síntomas el 24% de hombres y el 19% de mujeres ($p = 0,23$) y por screening familiar el 32% de hombres y 19% de mujeres ($p = 0,99$). En el caso de la MH los grosores máximos de ventrículo izquierdo fueron $21,3 \pm 6,5$ mm y $19,0 \pm 5,5$ mm en varones y mujeres respectivamente ($p = 0,098$). El 31% de los varones y el 69% de las mujeres presentaron obstrucción del tracto de salida del VI (TSVI) ($p = 0,003$). En el grupo de MD la fracción de eyección del ventrículo izquierdo fue de 42% en varones y de 45% en mujeres ($p = 0,613$). La mediana [rango intercuartílico] del diámetro telediastólico indexado fue $33,4$ mm/m² [28,5-37,1] en hombres y $27,0$ mm/m² [16,8-32,8] en mujeres ($p = 0,06$).



Conclusiones: El sexo es un factor determinante en el momento de aparición de las miocardiopatías. El diagnóstico en los varones se produce una década más precozmente que en las mujeres, probablemente en relación con una expresión temprana o más severa de la enfermedad. Existen algunas diferencias clínicas según sexos en el momento del diagnóstico, como por ejemplo el porcentaje de enfermos con MCH que presentan obstrucción del TSVI.