Rev Esp Cardiol. 2023;76(Supl 1): 755

Revista Española de Cardiología

3. DIFERENCIAS DE GÉNERO EN LOS PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

María Salgado Barquinero[1], Eva López-Negrete[2], Rut Álvarez Velasco[1], Francisco González Urbistondo[1], Andrea Aparicio Gavilanes[1], Elías Cuesta Llavona[1], Alberto Alén Andrés[1], María Fernández[1], Beatriz Nieves Ureña[1], Pablo Avanzas Fernández[1], José Julián Rodríguez Reguero[1], Juan Gómez[1], Esmeralda Capín Sampedro[1] y Rebeca Lorca Gutiérrez[1]

[1]Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias), España y [2]Universidad 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 ± 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 síncopes (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 ± 4,27), implantes/descargas de DAI ni el seguimiento medio de 9,8 años ± 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 ± 15,51	53,48 ± 16,01	61,63 ± 13,24	0,0001

Antecedentes familiares				
Miocardiopatía	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.