



5034-7. ANÁLISIS FENOTÍPICO EN UNA POBLACIÓN ESPAÑOLA CON MIOCARDIOPATÍA ASOCIADA A LA MUTACIÓN DEL GEN DE LA EMERINA

Paula Hinojal Collado, Rafael Martín-Portugués Palencia, Javier Orlando Quintero Ardila, María Padilla Bautista, Sergio Marrero Bravo, Francisco Javier López Rodríguez, Diego Benjamin López Fazlic, Amelia González Martín, Carlos Bande Sánchez, Carolina Ramos Izquierdo, Sergio Huertas Nieto, José Javier Grillo Pérez, Patricia Couto Comba, Ana Patricia Fariña Ruíz y Julio Salvador Hernández Afonso

Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía dilatada (MCD) por mutaciones en el gen de la emerina (EMD), de herencia ligada al cromosoma X, muestra evolución grave en varones y representa la causa más frecuente de trasplante en nuestra área. No obstante, el fenotipo clínico y la historia natural no está bien caracterizada. Describir las características clínicas y evolutivas de una cohorte local de portadores de una mutación en el gen EMD con estudio genético confirmado.

Métodos: Estudio observacional, descriptivo basado en el análisis de una base de datos institucional recogida hasta abril de 2025 de portadores de la mutación c.77T > C (p.Val26Ala) en el gen EMD. Se analizaron variables demográficas, clínicas, de imagen y mortalidad. Las variables cuantitativas se presentaron como media y desviación estándar, y las variables categóricas como frecuencias absolutas y relativas.

Resultados: De los 147 pacientes analizados, 79 (53%) eran varones. En la tabla se muestran las características basales estratificada por sexo. La mediana de edad al diagnóstico de los varones fue de 42 años (IQR 33-55 años) siendo el motivo de consulta más frecuente la insuficiencia cardiaca (IC) en 46 (59 %) y el cribado familiar en 42 (31%). En los varones, 60 (75%) presentaron MCD, 30 (44%) con una fracción de eyección del ventrículo izquierdo < 35%. De los 31 varones sometidos a resonancia magnética cardiaca, 20 (64%) mostraron realce de gadolinio, principalmente intramiocárdico septal. En el grupo femenino (n = 68), solo 2 desarrollaron MCD, requiriendo una de ellas trasplante. La mediana de edad al diagnóstico fue de 46 años, siendo el cribado familiar la causa más frecuente de consulta. En la figura se resumen los eventos clínicos estratificado por sexo. En el grupo de varones, el 25% desarrolló taquicardia ventricular sostenida y 5% tormenta arrítmica. La mortalidad fue del 26,3%, principalmente atribuida a tormenta arrítmica y *shock* cardiogénico (33% cada uno). El 48% requirió trasplante cardiaco con una mortalidad del 34% (61% infecciones).

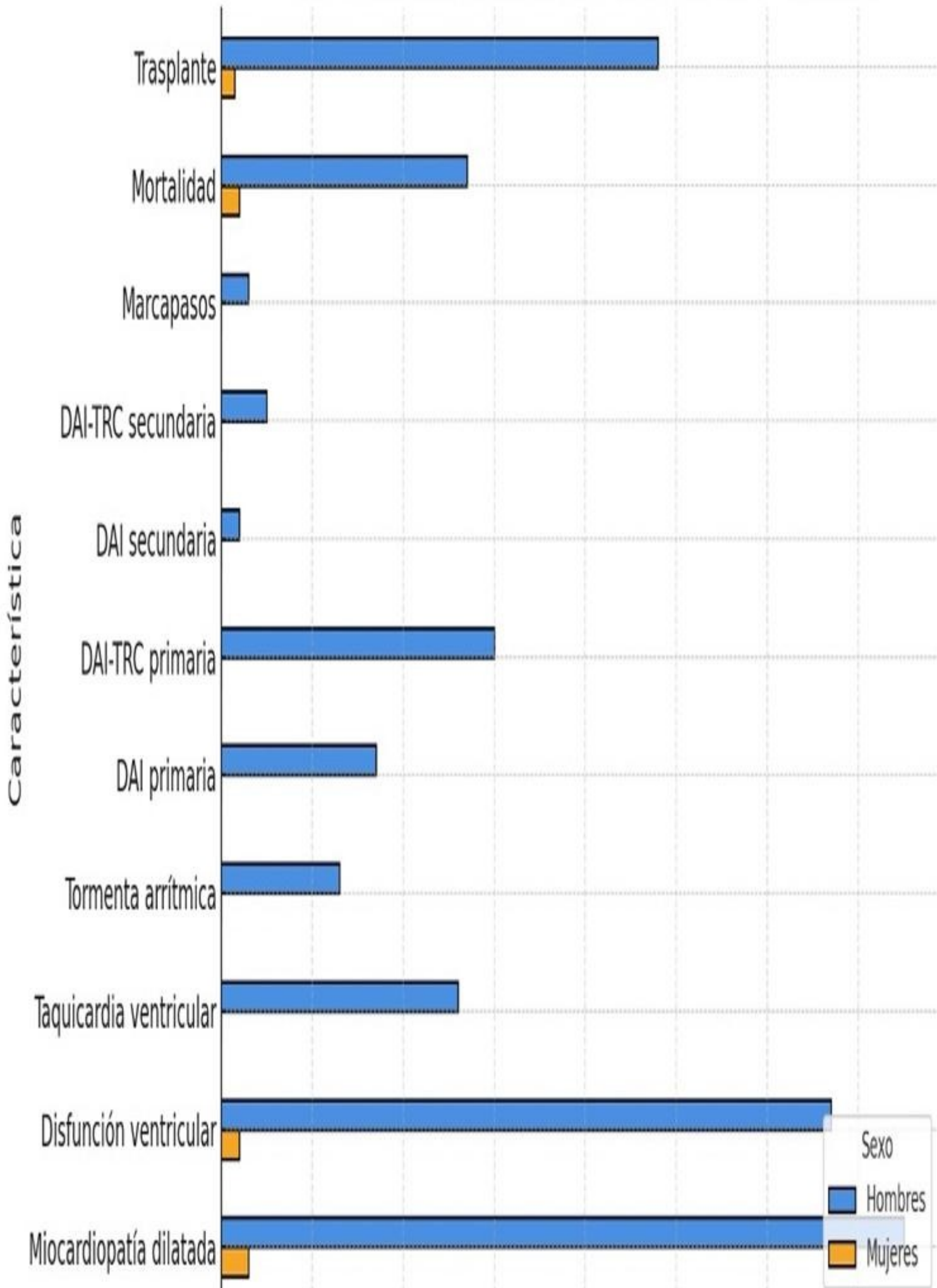
Características basales por sexo

| | Total (n = 147) | Varones (n = 79) | Mujeres (n = 68) |
|-----------------------|-----------------|------------------|------------------|
| Hipertensión arterial | 39 (26,5%) | 18 (22,8%) | 21 (30,9%) |

| | | | |
|------------------------|-------------|-------------|-------------|
| Diabetes mellitus | 25 (17%) | 16 (20,3%) | 9 (13,2%) |
| ERC | 16 (10,9%) | 15 (19%) | 1 (1,5%) |
| Edad media diagnóstica | 42,3 ± 15,9 | 40,2 ± 12,8 | 44,5 ± 18,5 |

ERC: enfermedad renal crónica.

Características clínicas en portadores de la mutación c.77T>C (gen EMD)



Características clínicas en portadores de la mutación c.77T>C (gen EMD).

Conclusiones: La MCD por mutación en el gen de la EMD, afecta gravemente a varones, con alta frecuencia de IC, eventos arrítmicos y necesidad de trasplante. Estos hallazgos subrayan la importancia del cribado familiar y el seguimiento estrecho en esta población. En mujeres, la expresividad es menor, probablemente por menor penetrancia o por un efecto protector ligado al segundo cromosoma X.