



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

Mónica García Monsalvo¹, Sandra Riesco Sánchez², Teresa María Romero Sillero², María Natividad Marín Ruiz², Luis Miguel Rincón Díaz¹, Inés Toranzo Nieto¹, Belén García Berrocal³, David González Calle¹, Sandra Milagros Lorenzo Hernández³, Sara Lozano Jiménez¹, David Hansoe Heredero Jung³, Milena Antúnez Ballesteros⁴, Pedro Luis Sánchez Fernández¹, Eduardo Villacorta Argüelles¹ y María Gallego Delgado¹

¹Cardiología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca, España, ²Universidad de Salamanca, Salamanca, España, ³Bioquímica Clínica/Análisis Clínicos. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca, España y ⁴Cardiología. 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 ($\leq$ 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 $\leq$ 70 años la frecuencia de un estudio genético positivo es del 13,1%, sin diferencias con los pacientes de mayor 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) (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

Comorbilidad (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
Eventos clínicos (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
Estudio genético (n, %)	Positivo	81 (21,4%)	73 (23%)	8 (13,1%)	0,122
FEVI por ETT al diagnóstico (n, %)	FEVI 40-49%	116 (30,6%)	102 (32,1%)	14 (23%)	0,206
	FEVI 40%	263 (69,4%)	216 (67,9%)	47 (77%)	
Imagen cardiaca	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
Dispositivos e intervenciones (n, %)	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.