JACC: Nuevas claves sobre uno de los tipos más frecuentes de miocardiopatía dilatada genética

29/08/2022

La información que se publica en Journal of the American College of Cardiology *(JACC) es el primer paso para tratar de forma individualizada a los pacientes con esta enfermedad*

Una investigación del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) y del Hospital Universitario Puerta de Hierro de Majadahonda (Madrid) aporta nuevas claves sobre uno de los tipos más frecuentes de **miocardiopatía dilatada genética**, la causada por mutaciones en el gen de la cadena pesada de la miosina (MYH7).

Conocer las características particulares de los distintos subtipos genéticos de miocardiopatía dilatada es el primer paso para tratar de forma individualizada a los pacientes con esta enfermedad, señalan los investigadores liderados por el Dr. Pablo García-Pavía, cardiólogo del Hospital Puerta de Hierro e investigador del CNIC y del CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV).

La miocardiopatía dilatada es la causa más frecuente de insuficiencia cardiaca en jóvenes y la principal causa de trasplante cardíaco en todo el mundo. Se caracteriza por el agrandamiento del corazón y la disminución de su capacidad para el bombeo de sangre. Asimismo, los pacientes que padecen esta enfermedad sufren con frecuencia arritmias y muerte súbita.

Los errores en el código genético del ADN son los responsables de las enfermedades hereditarias que afectan a miembros de una misma familia con esta enfermedad, explican los investigadores. Dichas mutaciones son la causa de aproximadamente la mitad de los casos de miocardiopatía dilatada.

La miocardiopatía dilatada es la causa más frecuente de insuficiencia cardiaca en jóvenes y la principal causa de trasplante en todo el mundo

Conocer que la miocardiopatía dilatada está causada por una alteración genética permite ajustar mejor el tratamiento de los pacientes, así como identificar si otros familiares también han heredado la enfermedad y precisan seguimiento.

Este estudio colaborativo ha recabado información de 147 pacientes y familiares con mutaciones en el gen MYH7 y en él han participado 40 centros de 10 países convirtiéndose en el proyecto más ambicioso en abordar esta enfermedad hasta la fecha.

Este esfuerzo ha permitido describir algunas características particulares propias de la miocardiopatía dilatada causada por alteraciones en este gen, aseguran los investigadores.

En primer lugar, una proporción importante de los pacientes con esta alteración genética (16%) desarrolla la enfermedad en la infancia a diferencia de otras formas de miocardiopatía dilatada que prácticamente siempre aparecen a edades más avanzadas (40-50 años). “**Esta información hace que sea recomendable el seguimiento de los hijos de pacientes que sufren esta enfermedad desde edades tempranas**”, señala el Dr. García-Pavía.

Además, los investigadores españoles han descubierto que la capacidad de respuesta al tratamiento con fármacos en este tipo de miocardiopatía dilatada es menor que en otros tipos genéticos pero que, sin embargo, la muerte súbita, la complicación más temida de esta enfermedad, ocurre en pocos casos comparado con otros tipos y únicamente en los casos de enfermedad avanzada.

Para el **Dr. Fernando de Frutos**, cardiólogo del Hospital Puerta de Hierro y primer autor del trabajo, “este tipo de proyectos colaborativos son fundamentales para entender el mecanismo por el que las mutaciones genéticas hacen que el corazón falle y para ofrecer un tratamiento personalizado a estos pacientes y sus familias”.

Actualmente se encuentran en fase de investigación tratamientos específicos para la miocardiopatía dilatada por mutaciones en este gen, terapias que podrían suponer un punto de inflexión para cambiar la evolución de esta enfermedad.

- *Fernando de Frutos, Juan Pablo Ochoa..., Pablo Garcia-Pavia, and for the European Genetic Cardiomyopathies Initiative. Natural History of MYH7-related Dilated Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol, 2022. Epublished DOI: 10.1016/j.jacc.2022.07.023*

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/jacc-nuevas-claves-sobre-uno-tipos-mas-frecuentes-miocardiopatia-dilatada-genetica