JACC: Un estudio español identifica por primera vez el riesgo de miocardiopatía dilatada en los portadores genéticos

19/04/2024

Los resultados, publicados en JACC, sugieren que estos factores pueden utilizarse para predecir el riesgo de miocardiopatía dilatada y adaptar las estrategias de seguimiento y detección en personas portadoras de alteración genética

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

Se sabe que en aproximadamente el 30-40% de los pacientes la enfermedad se produce como consecuencia de una alteración genética. Cuando se identifica que la miocardiopatía dilatada tiene un origen genético es posible estudiar a los familiares del paciente para determinar si han heredado o no la alteración genética.

Aquellos familiares que han heredado la alteración genética presentan un mayor riesgo de desarrollar la enfermedad en el futuro. Por ello, se recomienda realizar revisiones periódicas con el fin de identificar cuando desarrollan la cardiopatía y cuando deben iniciar tratamiento farmacológico para tratar la enfermedad.

Sin embargo, se desconoce cómo de frecuente es que los familiares portadores genéticos desarrollen la enfermedad, a qué edad la desarrollarán y si existen factores que ayuden a identificar quienes desarrollarán la enfermedad en el corto plazo y, por tanto, necesitan ser controlados de forma más estrecha.

Ahora, un estudio liderado por el Dr. Pablo García-Pavía, investigador del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), jefe de grupo del CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) y Jefe de Sección de Cardiopatías Familiares del Hospital Puerta de Hierro, ha establecido por primera vez las posibilidades de desarrollo de miocardiopatía dilatada entre pacientes portadores de alteraciones genéticas que provocan la enfermedad.

En el estudio, publicado 'Journal of the American College of Cardiology', han participado 25 hospitales españoles. En total, se han recogido datos de más de 779 personas, de 300 familias distintas, que eran portadoras de la alteración genética pero que no tenían signos de enfermedad.

Los investigadores encontraron que tras un seguimiento mediano de 37 meses, casi el 1**1% de los portadores desarrollaron la enfermedad**.

El estudio también ha visto que el desarrollo de la enfermedad variaba según el tipo de alteración genética que presentaran los pacientes.

Además, destaca el Dr. García Pavía, "hemos identificado que los pacientes que desarrollaron la enfermedad compartían con más frecuencia algunas características concretas como una edad mayor, alteraciones en el electrocardiograma y un corazón con un tamaño mayor y con menos

Asimismo, añade el Dr. García Pavía, “los pacientes con alteraciones genéticas en genes sarcoméricos o aquellos cuyos corazones presentaban algo de fibrosis en la resonancia magnética tenían más riesgo de desarrollar la cardiopatía”.

fuerza de bombeo, aunque dentro de lo normal”.
Para la **Dra. Eva Cabrera**, cardióloga del Hospital Puerta de Hierro y primera firmante del trabajo, “los resultados nos permitirán ofrecer un seguimiento más personalizado a los portadores genéticos sin señales de la enfermedad”.

Hasta ahora, el seguimiento de los pacientes portadores era el mismo: revisiones anuales o bianuales. “Ahora -asegura la Dra. Cabrera-, podremos individualizar las visitas de seguimiento. Por ejemplo, espaciándolas para aquellos pacientes sin parámetros de riesgo y, en cambio, acortándolas para aquellos que muestren signos de mayor riesgo”.

Este estudio ha sido financiado por la *Sociedad Española de Cardiología* (Beca en Enfermedades Cardíacas Hereditarias 2022) y el Instituto de Salud Carlos III a través de los proyectos "PI18/0004, PI20/0320" (cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional/Fondo Social Europeo "Una manera de hacer Europa"/"Invertir en su futuro").

- *Cabrera-Romero E, Pablo Ochoa J, Barriales-Villa R, Bermúdez-Jiménez FJ, Climent-Payáç V, Zorio E, Espinosa MA, Gallego-Delgado M, Navarro-Peñalver M, Arana-Achaga X, Piqueras-Flores J, Espejo-Bares V, Rodríguez-Palomares JF, Lacuey-Lecumberri G, López J, Tiron C, Peña-Peña ML, García-Pinilla JM, Lorca R, Ripoll-Vera T, Díez-López C, Mogollon MV, García-Álvarez A, Martínez-Dolz L, Brion M, Larrañaga-Moreira JM, Jiménez-Jáimez J, García-Álvarez MI, Vilches S, Villacorta E, Sabater-Molina M, Solla-Ruiz I, Royuela A, Domínguez F, Mirelis JG, Garcia-Pavia P. enetrance of Dilated Cardiomyopathy in Genotype-Positive Relatives**. J Am Coll Cardiol.** 2024 Apr, 83 (17) 1640–1651. doi.org/10.1016/j.jacc.2024.02.036*

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/jacc-un-estudio-espanol-identifica-por-primera-vez-riesgo-miocardiopatia-dilatada