European Heart Journal: Descubren que los genes asociados a muerte súbita elevan el riesgo de insuficiencia cardiaca en pacientes con miocardiopatía dilatada genética

03/09/2025

Investigadores del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC), junto a cardiólogos del Hospital Universitario Puerta de Hierro y del CIBERCV destacan que este hallazgo permite identificar desde fases tempranas a los pacientes con mayor riesgo y derivarlos antes a unidades especializadas en insuficiencia cardiaca

Un estudio español, liderado por el Dr. Pablo García-Pavía y el Dr. Fernando Domínguez, investigadores del Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC) y cardiólogos del Hospital Universitario Puerta de Hierro y del CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV), ha demostrado que los pacientes con miocardiopatía dilatada de origen genético que sufren arritmias graves tienen un mayor riesgo de desarrollar insuficiencia cardiaca avanzada y requerir un trasplante de corazón. El trabajo se publica en la revista *European Heart Journal* y ha sido posible gracias a la colaboración de 19 hospitales españoles y al análisis de más de 1.200 pacientes.

La miocardiopatía dilatada es una de las principales causas de insuficiencia cardiaca en jóvenes y la primera causa de trasplante cardíaco en todo el mundo. Se caracteriza por el agrandamiento del corazón y la disminución de su capacidad para bombear sangre. Además, puede provocar arritmias y, en algunos casos, muerte súbita.

Esta enfermedad puede tener múltiples causas, pero en un número importante de casos se debe a alteraciones genéticas. No todas las mutaciones afectan del mismo modo: algunos genes pueden favorecer una evolución más rápida y grave de la enfermedad. En este estudio se ha demostrado que los pacientes con mutaciones en genes conocidos por su asociación con arritmias graves y muerte súbita (LMNA, FLNC, PLN, TMEM43, RBM20 y genes desmosómicos) presentan también, con mayor frecuencia, complicaciones graves de insuficiencia cardiaca. Estos pacientes tienen más probabilidades de requerir trasplante cardíaco, asistencia ventricular o incluso fallecer debido al empeoramiento de su enfermedad.

Seguimiento individualizado

“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”, afirma **Nerea Mora Ayestarán**, cardióloga del Hospital Universitario Puerta de Hierro y primera autora del trabajo.

Según los investigadores, este hallazgo tiene importantes implicaciones clínicas. Por un lado, permite identificar desde fases tempranas a los pacientes con mayor riesgo y derivarlos antes a unidades especializadas en insuficiencia cardiaca. Asimismo, subraya la importancia de iniciar cuanto antes tratamientos que frenen la progresión de la enfermedad, incluso cuando la disfunción del corazón todavía es leve.

Los autores también destacan que muchos de estos pacientes son personas jóvenes que, en el momento del diagnóstico, pueden no presentar síntomas, lo que refuerza la importancia de un diagnóstico precoz y de un seguimiento personalizado. Estos resultados contribuyen al avance de la medicina de precisión y recalcan la necesidad de desarrollar tratamientos más específicos para este tipo de miocardiopatía.

El trabajo ha sido posible gracias a la colaboración de 19 hospitales españoles donde se atienden pacientes con enfermedades genéticas cardiacas. “España es uno de los países con mayor número de unidades que atienden este tipo de patologías”, señala Fernando Domínguez.

“Es para estar orgulloso de nuestro país y la colaboración desarrollada entre centros durante años. Pocas veces podemos tener un reconocimiento internacional tan claro del liderazgo español en un campo de la medicina” destacan Garcia-Pavía y Domínguez.

La intensa actividad de los grupos españoles en este campo ha hecho que España sea referente mundial, participando y liderando grandes avances en la medicina personalizada aplicada a las enfermedades cardiacas. “En los últimos años hemos desarrollado nuevos tratamientos para tratar

el mecanismo por el que se produce la enfermedad y antes sólo tratábamos las consecuencias de la enfermedad, sus complicaciones", explica Garcia-Pavía. "El futuro es muy esperanzador; ya estamos desarrollando medicamentos de terapia o edición génica para corregir el ADN o reemplazar el defecto genético", concluyen los investigadores.

Este trabajo ha contado con ayudas del Instituto de Salud Carlos III (PI20/0320), cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional/Fondo Social Europeo ("Una manera de hacer Europa" / "Invertir en tu futuro"), y el Programa Pathfinder Cardiogenomics del Consejo Europeo de Innovación de la Unión Europea (proyecto DCM-NEXT; proyecto 101115416).

- Mora-Ayestarán, N., Ochoa, J. P., Gómez-González, C., Navarro-Peñalver, M., Gallego-Delgado, M., Larrañaga-Moreira, J. M., Robles-Mezcua, A., Basurte-Elorz, M. T., Rodriguez-Palomares, J. F., Climent-Paya, V., ... Garcia-Pavia, P. (2025, 29 de agosto). Arrhythmic genotypes in dilated cardiomyopathy and risk of advanced heart failure. European Heart Journal. https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaf605

URL de origen:https://www.cnic.es/es/noticias/european-heart-journal-descubren-que-genes-asociados-muerte-subita-elevan-riesgo