

Cuando la proteína más grande del cuerpo hace temblar el corazón. La realidad en una unidad de insuficiencia cardiaca

Berta Vega Hernández(1), Antonio Adeba García(1), Julia Rodríguez Ortuño(2), María Guisasola Cienfuegos(1), Pablo Manuel Fernández Corredoira(1), Rubén Linares Hernández(1), Andrea Aparicio Gavilanes(1), Javier Santamaría del Tío(1), María Cadenas Astorga(1), Ángel Luis Lorenzo Martín(1), Diego Argüelles Vicente(1), Hugo Javier Aguado Solana(1), Rebeca Lorca Gutiérrez(3) y Íñigo Lozano Martínez-Luengas(1) de (1)Cardiología. Hospital Universitario de Cabueñes, Gijón (Asturias) - España, (2)Cardiología. Hospital del Oriente de Asturias, Arriondas (Asturias) - España y (3)Cardiología. Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo (Asturias) - España

Introducción: Las variantes patogénicas del gen titina (vpTTN) son la principal causa de miocardiopatía dilatada de etiología genética. Nuestro objetivo es investigar la evolución de los pacientes diagnosticados desde una unidad de insuficiencia cardiaca de un hospital de segundo nivel.

Métodos: Estudio prospectivo, observacional, que incluye a pacientes con insuficiencia cardiaca con fracción de eyección (FE) reducida valorados en una Unidad de Insuficiencia cardiaca entre 2023 y 2025. Se recogieron las características clínicas de pacientes con vpTTN. Se evaluó el manejo realizado, evolución de la FE y desarrollo de eventos cardiovasculares, definidos como mortalidad, ingreso por insuficiencia cardiaca e ingreso por arritmia ventricular.

Resultados: De 136 pacientes derivados para estudio genético, el 16.2 % resultaron positivos (según la guía del?American College of Medical Genetics and Genomics). La mutación más frecuentemente encontrada suponía “pérdida de función” del gen titina (54,5 % de la genética patológica, 12 pacientes). Edad media 58.5 años (DE 8.9), 83.3 % varones, enfermedad renal crónica 10 %, fibrilación auricular 18 %. El manejo de los pacientes con vpTTN se muestran en la tabla 1. A todos los pacientes se les realizó cardiorresonancia, que mostró realce tardío de gadolinio en el 66,6%. Se objetiva alta tasa de empleo de fármacos modificadores de la enfermedad (imagen 1) y de desfibrilador (41,6 % de los casos). En el seguimiento (mediana 21 meses, rango 11-36) el 66,6 % de los pacientes recuperaron FE: porcentaje mayor que en nuestros pacientes con otra afectación genética como causa de disfunción ventricular, y que en pacientes con disfunción ventricular de etiología no genética (recuperación de FE del 38 % en la nuestra serie). El 83.3 % de los pacientes se encuentran en NYHA I. Los eventos cardiovasculares mayores ocurrieron en 2 pacientes (16.6 %), ambos varones con FE deprimida en el momento del evento.

Conclusiones: Las variantes patogénicas del gen titina son la principal causa de miocardiopatía dilatada de etiología genética en la unidad de insuficiencia cardiaca de nuestro hospital. Pese a fibrosis en resonancia y no estar exentos de eventos en seguimiento, presentan buena respuesta clínica y de recuperación de FE con el tratamiento. La genética nos permite avanzar en el conocimiento y el pronóstico de la insuficiencia cardiaca.

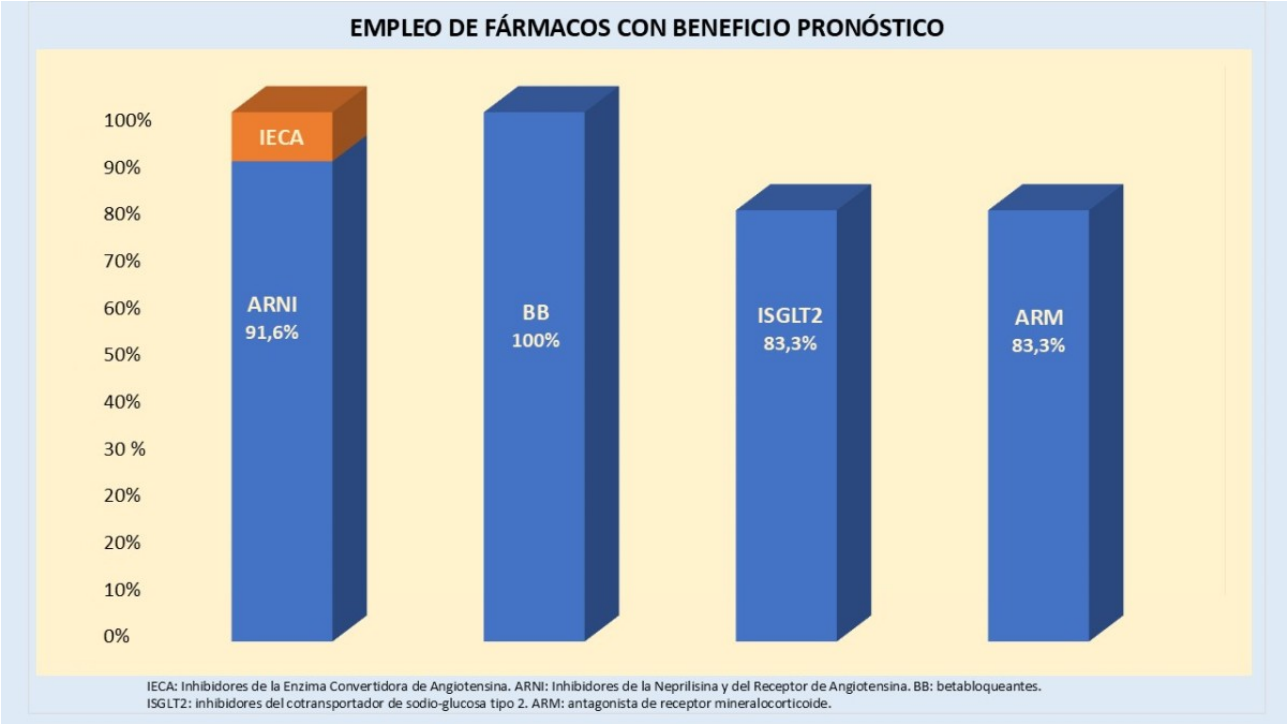


Tabla 1. Características de los pacientes con mutación titina.

Paciente	Edad	Sexo	RTG +	DAI	FEVI última
1	63	Hombre	Mesocárdico lateral, inferior y septal	No	47 %
2	55	Hombre	Mesocárdico septal	No	28 %
3	68	Hombre	Mesocárdico septal	Sí	20 %
4	61	Hombre	Mesocárdico inferoseptal e inferolateral.	Sí	53 %
5	56	Hombre	Mesocárdico lateral.	Sí	41 %
6	50	Hombre	Mesocárdico septal.	Sí	27 %
7	47	Hombre	Mesocárdico anterior, anteroseptal, inferoseptal Subepicárdico inferior apical	No	57 %
8	73	Mujer	No presenta realce.	Si	30 %
9	65	Mujer	No presenta realce.	No	58 %
10	57	Hombre	Subendocárdico inferolateral, inferior y lateral. Transmural inferolateral a inferior. Mesocárdico septal.	No	49 %
11	47	Hombre	No presenta realce.	No	50 %
12	54	Hombre	No presenta realce.	No	57 %

DAI: desfibrilador automático implantable FEVI. Fracción de eyección de ventrículo izquierdo. RTG: realce tardío de gadolinio