

Diferencias entre sexos en la edad de penetrancia de la miocardiopatía dilatada familiar asociada a variantes en titina

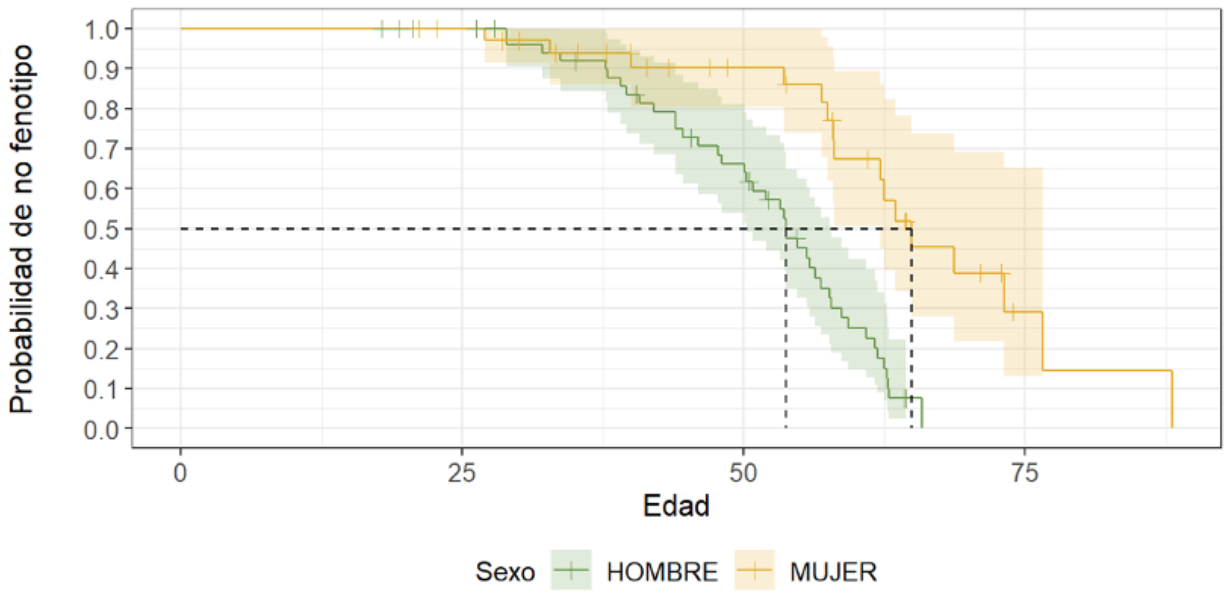
Paula Bouzón Iglesias(1), María Fernández García(1), Beatriz Nieves Ureña(1), María Victoria Luis Valle(1), Carmen de la Hoz López-Collado(1), Adela Castro García(1), Laura Pérez Bacigalupe(1), Alejandro Gullón de la Roza(1), Rosana González Mesa(1), Alberto Alén Andrés(1), Cristina Helguera Amezua(1), María Salgado Barquinero(1), Raquel Flores Belichón(1), Valeria Rolle(2) y Rebeca Lorca Gutiérrez(1) de (1)Cardiología. Hospital Universitario Central de Asturias, Asturias (Asturias) - España y (2)Hospital Universitario Central de Asturias. Plataforma de Bioestadística y Epidemiología, Instituto de Investigación Sanitaria del Principado de Asturias, Asturias (Asturias) - España

Introducción: Las variantes genéticas en el gen de la titina (TTN) constituyen la causa más frecuente de miocardiopatía dilatada familiar. El objetivo de este estudio fue realizar un análisis comparativo entre sexos en relación con la edad de penetrancia y la fracción de eyección del ventrículo izquierdo en pacientes portadores de variantes genéticas en TTN.

Métodos: Se incluyeron de forma consecutiva 90 pacientes portadores de variantes patogénicas o probablemente patogénicas en el gen TTN procedentes de un centro nacional de referencia en cardiopatías familiares.

Resultados: El 60% de los pacientes incluidos fueron varones. El 25% presentaba obesidad, el 30% hipertensión arterial, el 7,8% diabetes mellitus, el 26% dislipemia y el 33% eran fumadores o exfumadores. Solo el 2,2% presentaba enfermedad renal crónica y el 7,8% antecedentes oncológicos.
El 54% de los pacientes presentó algún grado de disfunción ventricular, sin observarse diferencias significativas entre sexos. La edad media de fenotipo positivo fue de 58 años (IC 95%: 55-62 años). En el análisis estratificado por sexos, se observó que la edad de penetrancia en los varones fue aproximadamente diez años significativamente más precoz ($p<0,001$) que en las mujeres (mediana de edad: 54 años frente a 65 años, respectivamente) (Figura 1).

Conclusiones: En nuestra cohorte, los varones portadores de variantes patogénicas en TTN presentaron una edad de penetrancia significativamente más precoz en comparación con las mujeres. Estos hallazgos sugieren la posible influencia del sexo en la expresión fenotípica de la miocardiopatía dilatada familiar asociado a TTN y podrían tener implicaciones en el seguimiento clínico y la estratificación del riesgo de estos pacientes.



p<0.001

HOMBRE				
At Risk	54	51	30	0
Events	0	0	16	41
MUJER				
At Risk	36	34	21	2
Events	0	0	3	14