

Relevancia del riesgo cardiovascular en la historia natural de la miocardiopatía hipertrófica con genética negativa

Pablo Martín Marín(1), Cecilia Prados Murcia(2), Marta González Quijano(2), Jaime de Juan Roldán(2), Helena Llamas Gómez(2), María Luisa Peña Peña(2) y María Teresa Tomé Esteban(1) de (1)St George´s University Hospital, Londres (City of London) - Reino Unido y (2)Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla - España

Introducción: Evidencia reciente sugiere que los pacientes con MCH sin causa genética identificada (MCHG-) representan un subgrupo clínico diferenciado de aquellos con genética positiva. Describimos el perfil clínico y epidemiológico de los pacientes con MCHG-.

Métodos: Estudio multicéntrico con inclusión de pacientes con MCH en seguimiento longitudinal en dos unidades de cardiopatías familiares (322 pacientes en Reino Unido y 45 pacientes en España), a los que se realizó estudio genético entre 2015 y 2025, con resultado negativo.

Resultados: Se incluyeron 367 pacientes pertenecientes a 340 familias (72% varones, edad media en la primera valoración especializada 53 ± 14 años [RIC 44–62]), con un seguimiento medio desde el diagnóstico 8,1 ± 6 años; y desde primera consulta de 6,7 ± 4 años. Las mujeres fueron de mayor edad en la primera valoración (58,1 vs. 51,8 años; $p < 0,001$). Un 52.5% eran caucásicos, 19.2% asiáticos, 16.4% población negra y 11,9% otros. El motivo más frecuente de derivación fue la presencia de síntomas (63%).
Al diagnóstico, el 76% presentaba ?1 factor de riesgo cardiovascular (FRCV: hipertensión, dislipemia, diabetes u obesidad), y el 47% presentaba ?2 FRCV; aumentando al 87% y 59% respectivamente al final del seguimiento.
Durante el seguimiento 78 pacientes (21%) presentaron algún evento cardiovascular (ECV), con una mediana hasta el primer ECV de 5 años. Las arritmias sintomáticas fueron el ECV más frecuente (38%), principalmente fibrilación auricular (FA), seguidos por los accidentes cerebrovasculares (23%), insuficiencia cardiaca (IC, 17%) y síndrome coronario agudo (SCA, 13%). Un 15% ya presentó ECV antes de su primera valoración. Los pacientes con ECV eran de mayor edad, con más FRCV, y fenotipo estructural más avanzado (mayor espesor parietal y tamaño de aurícula izquierda). No hubo ECV en pacientes sin FRCV.
Durante el seguimiento fallecieron 31 pacientes (8%); 11 (35%) por causa CV: 5 arritmias ventriculares, 3 IC, 1 SCA y 2 complicaciones relacionadas con procedimientos.

Conclusiones: La MCHG- se asocia a una carga significativa de ECV, estrechamente relacionada con la presencia de FRCV. Los pacientes sin FRCV no presentaron eventos, mientras que aquellos con múltiples FRCV desarrollaron principalmente FA ictus e IC. Esto sugiere que el control estricto de los FRCV debería desempeñar un papel central en el manejo de este subgrupo de pacientes.

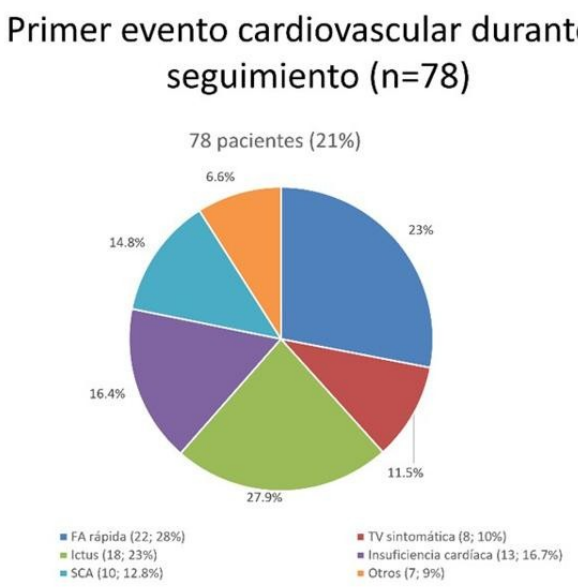


Tabla 1. Eventos cardiovasculares durante el seguimiento en función de la presencia de factores de riesgo cardiovascular.

Factor de riesgo cardiovascular	Sin evento CV n/N (%)	Evento CV n/N (%)	Valor de p
Cualquier FRCV durante el seguimiento			<0.001
Sí	230/305 (75.4%)	75/274 (24.6%)	
No	43/43 (100%)	0/43 (0%)	
Hipertensión arterial			<0.001
Sí	164/230 (71.3%)	66/230 (28.7%)	
No	125/137 (91.2%)	12/137 (8.8%)	
Dislipemia			<0.001
Sí	155/219 (70.8%)	64/219 (29.2%)	
No	133/146 (91.1%)	13/146 (8.9%)	
Diabetes mellitus			0.007
Sí	56/75 (74.7%)	19/75 (25.3%)	
No	249/285 (87.5%)	36/285 (12.5%)	
≥2 FRCV al diagnóstico			0.003
Sí	125/174 (71.8%)	49/174 (28.2%)	
No (≤1)	164/193 (85%)	29/193 (15%)	
≥2 FRCV durante el seguimiento			<0.001
Sí	153/219 (70%)	66/219 (30%)	
No (≤1)	136/148 (91.9%)	12/148 (8.1%)	

Valores expresados como media ± DE o n/N (%). Evento CV definido como cualquier evento cardiovascular durante el seguimiento. FRCV definido como cualquier factor de riesgo cardiovascular durante el seguimiento, entre hipertensión arterial, dislipemia, diabetes mellitus y obesidad.