

Papel del ADN mitocondrial en la miocardiopatía dilatada familiar: estudio de una cohorte en vida real

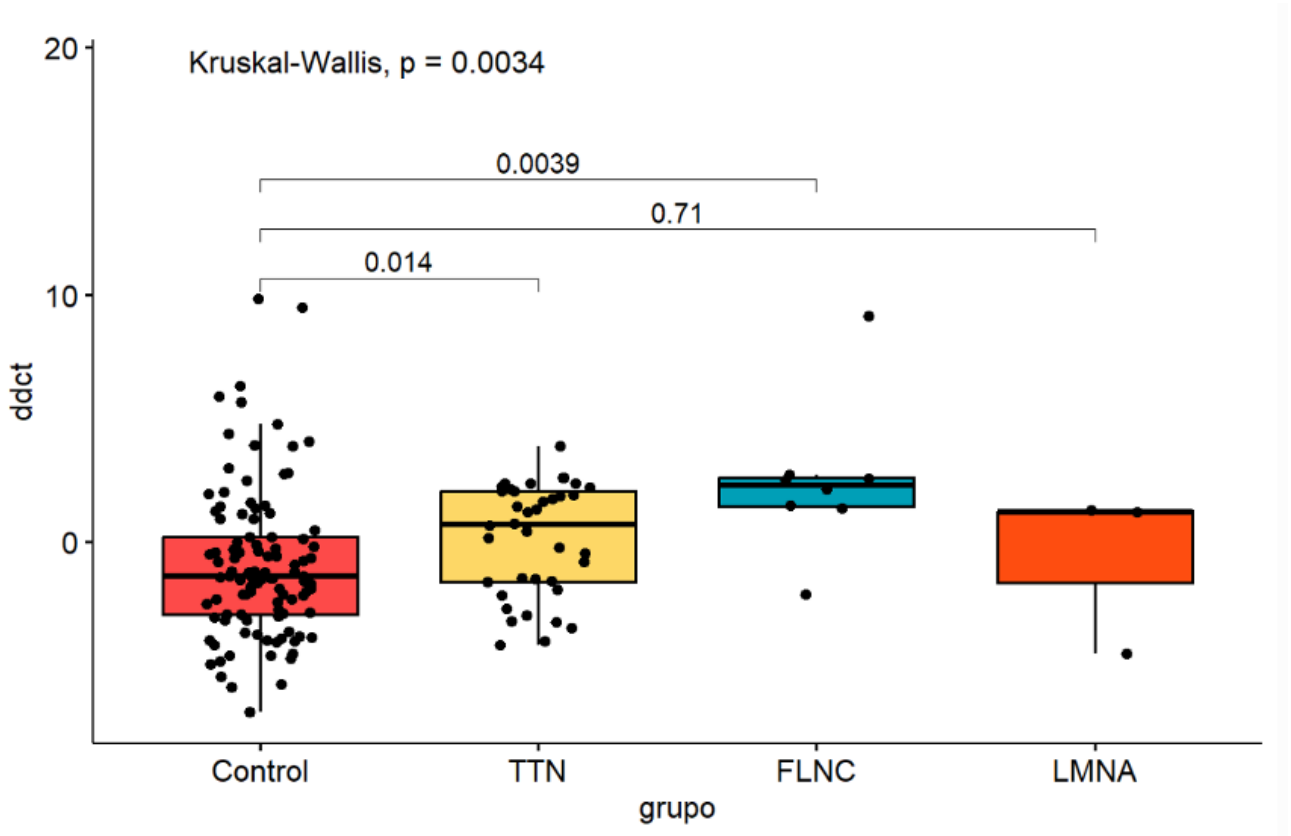
Paula Bouzón Iglesias(1), María Fernández García(1), Beatriz Nieves Ureña(1), Cristina Helguera Amezua(1), Juan Francisco Ortiz de Zárate Pulido(1), Laura Pérez Bacigalupe(1), Alejandro Gullón de la Roza(1), Rosana González Mesa(1), María Salgado Barquinero(1), Raquel Flores Belichón(1), Alberto Alén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

Introducción: El ADN mitocondrial (ADNmt) tiene un patrón de herencia materna y se diferencia entre otros aspectos del DNA nuclear por ser más susceptible de sufrir mutaciones. El objetivo de este estudio fue evaluar la presencia de diferencias entre la cantidad de ADN nuclear menos el ANDmt (ddct), y la presencia de haplogrupo H en los casos índices con miocardiopatía dilatada familiar en comparación con el grupo control de miocardiopatía dilatada no familiar en un centro de referencia nacional de cardiopatías familiares.

Métodos: Se incluyeron de forma consecutiva un total de 262 casos índice de miocardiopatía dilatada definida como la presencia de dilatación ventricular izquierda que no se podía justificar por otras causas, de los cuales 62 tenían genotipo positivo para una de las siguientes variantes genéticas: Titina (TTN)(n=39), Filamina C (FLNC) (n=9) y Lamina (LMNA) (n=7). Se comparó el haplogrupo H y la diferencia de cantidad de DNA nuclear/mitocondrial (ddtc) en cada uno de estos grupos respecto al grupo control, que se consideró aquellos con genética negativa (n=207).

Resultados: La edad media fue de 54 ± 10 años sin diferencias significativas entre grupos. No se observaron diferencias significativas en la frecuencia del haplogrupo H entre el grupo control y los portadores de variantes patogénicas (FLNC frente a control: p=0,4; LMNA frente a control: p=0,9; TTN frente a control: p=0,7). El análisis de la diferencia de cantidad de DNA nuclear/mitocondrial (ddtc) (imagen 1) mostró diferencias significativas entre el grupo control y tanto los portadores de variantes patogénicas en TTN (p-valor=0,014) como los de FLNC (p-valor=0,0039).

Conclusiones: En nuestra muestra, al analizar la diferencia de cantidad de ADN nuclear/mitocondrial (ddtc), se observaron diferencias significativas entre el grupo de genética negativa y los portadores de variantes patogénicas en FLNC y TTN. Serán necesarios estudios adicionales para evaluar el posible papel del ADNmt como potencial diana terapéutica en el campo de las miocardiopatías familiares.


Kruskal-Wallis, p = 0.0034
0.0039
0.71
0.014
20
10
0
ddct
Control
TTN
FLNC
LMNA
grupo