

Diferencias entre sexos en la expresividad fenotípica de la miocardiopatía dilatada por variantes genéticas en filamina

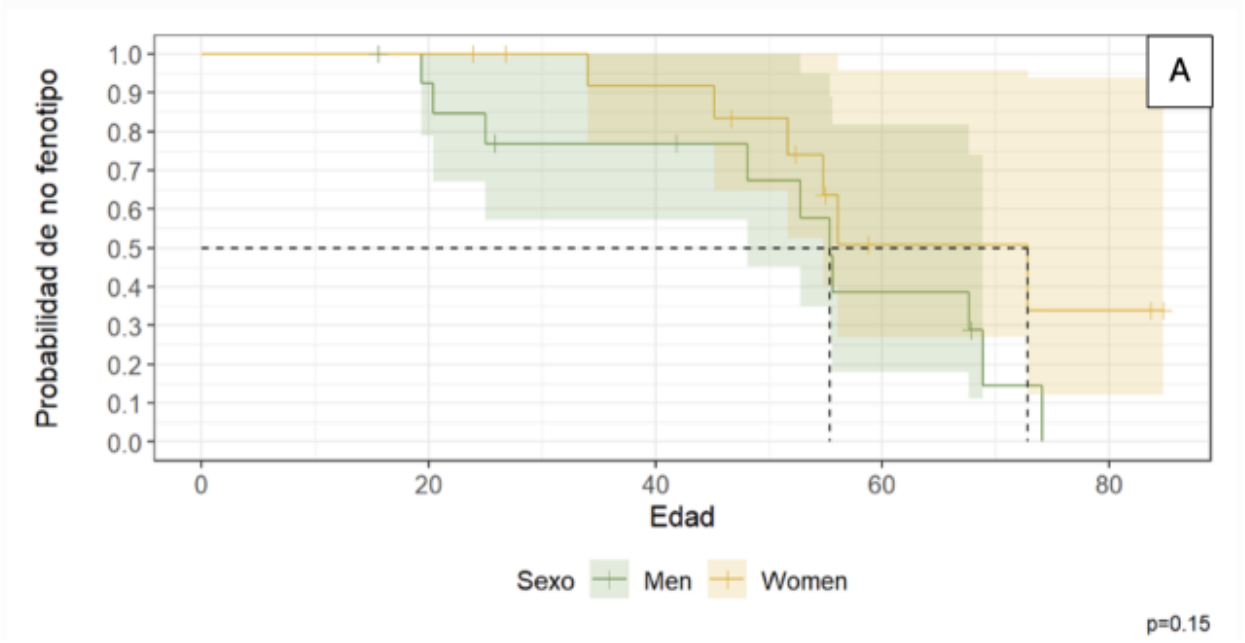
Paula Bouzón Iglesias(1), Adela Castro García(1), María Fernández García(1), Beatriz Nieves Ureña(1), Valeria Rolle(2), Rosana González Mesa(1), Alejandro Gullón de la Roza(1), Laura Pérez Bacigalupe(1), María Victoria Luis Valle(1), Carmen de la Hoz López-Collado(1), Juan Francisco Ortiz de Zárate Pulido(1),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

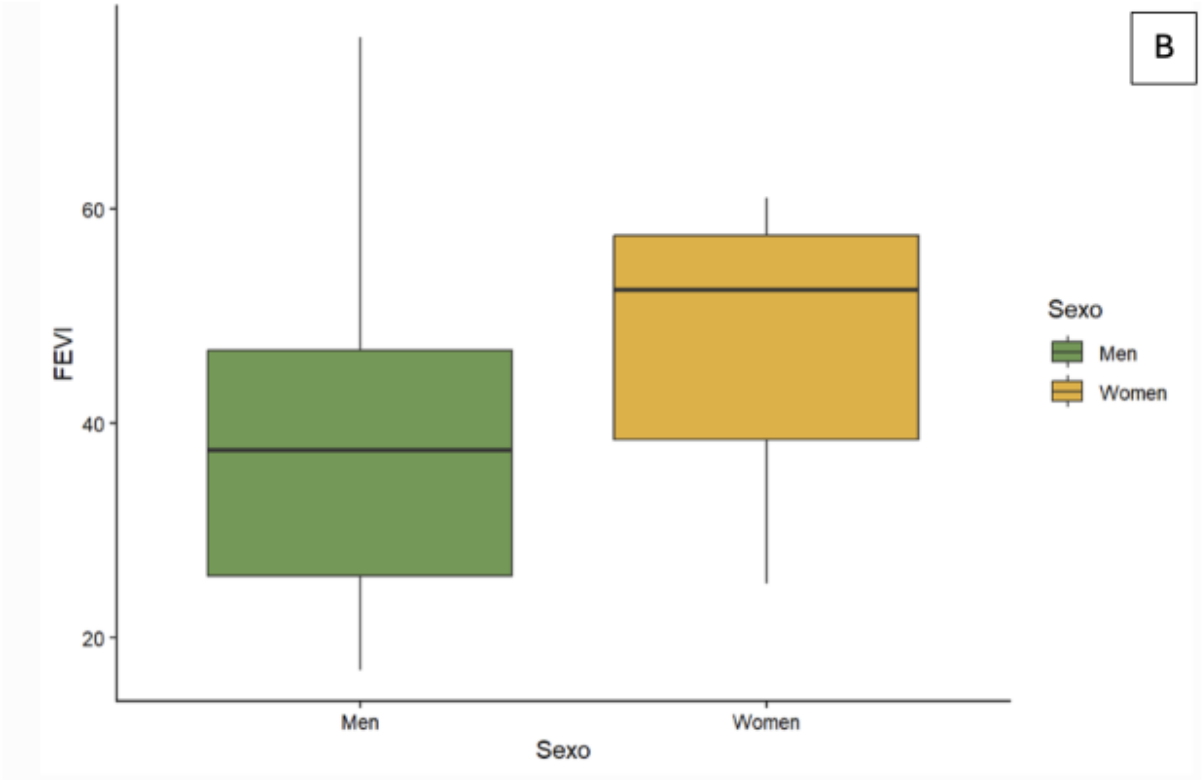
Introducción: Las variantes patogénicas en el gen de la filamina (FLNC) constituyen una causa genética infrecuente de miocardiopatía dilatada familiar, con una prevalencia aproximada del 3% según las series publicadas. El objetivo de este estudio fue analizar las diferencias entre sexos en relación con la edad de aparición del fenotipo y la fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) en pacientes portadores de variantes patogénicas en FLNC.

Métodos: Se incluyeron 28 pacientes consecutivos portadores de variantes patogénicas en el gen FLNC, seguidos entre marzo de 2014 y marzo de 2026 en un centro de referencia de miocardiopatías familiares.

Resultados: El 53% de los pacientes eran varones. La prevalencia de hipertensión arterial fue del 21%, diabetes mellitus del 14%, dislipemia del 25% y tabaquismo o antecedente de tabaquismo del 43%.
Durante el seguimiento, 16 pacientes (55%) desarrollaron fenotipo positivo, de los cuales el 62,5% eran varones. La edad media de presentación fue de 50 ± 18 años. Los varones presentaron el fenotipo a una edad media de 49 ± 20 años, frente a 52 ± 13 años en las mujeres, sin diferencias estadísticamente significativas (p = 0,15) (Figura 1A). La mediana de la FEVI fue inferior en los varones (39 ± 17%) respecto a las mujeres (47 ± 14%), aunque sin alcanzar significación estadística (p = 0,29) (Figura 1B).
En relación con los eventos arrítmicos, un 20% de los pacientes presentó fibrilación auricular y un 10% episodios de taquicardia ventricular, observándose un predominio en el sexo masculino.

Conclusiones: En nuestra cohorte de pacientes portadores de variantes patogénicas en FLNC, la penetrancia fue cercana al 50%, con predominio en varones. Se observó una tendencia a una presentación más precoz, peor FEVI al diagnóstico y mayor incidencia de taquicardia ventricular en los hombres, aunque sin alcanzar significación estadística. Estos hallazgos refuerzan la heterogeneidad fenotípica asociada a las variantes en FLNC y sugieren un posible comportamiento clínico más agresivo en el sexo masculino.


A
Probabilidad de no fenotipo
1.0
0.9
0.8
0.7
0.6
0.5
0.4
0.3
0.2
0.1
0.0
0
20
40
60
80
Edad
Sexo
Men
Women
p=0.15


B
FEVI
60
40
20
Men
Women
Sexo
Sexo
Men
Women