

¿Influye el sexo en el fenotipo y en la capacidad de predicción de genotipo positivo en la miocardiopatía dilatada?

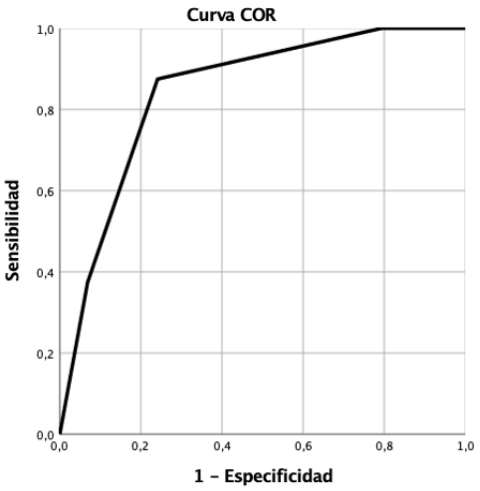
Mónica García Monsalvo(1), Judith Calle Pérez(1), Belén García Berrocal(2), David Hansoe Heredero Jung(2), Sandra Milagros Lorenzo Hernández(2), Rocío Eiros Bachiller(1), Sara Rodríguez Diego(1), Sara Lozano Jiménez(1), Inés Toranzo Nieto(1), David González Calle(1), Lucía Rodríguez Estévez(3), Mª José Ruiz Olgado(3), Luis Miguel Rincón Díaz(1) y María Gallego Delgado(1) de (1)Cardiología. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca - España, (2)Bioquímica Clínica/Análisis Clínicos. Hospital Clínico Universitario de Salamanca, Salamanca - España y (3)Cardiología. Hospital Virgen de la Concha, Zamora - España

Introducción: La miocardiopatía dilatada (MCD) es una enfermedad heterogénea cuya expresión clínica puede variar según el sexo. Sin embargo, la influencia del sexo en el fenotipo, la presencia de variantes genéticas patogénicas y la capacidad de predicción de genotipo positivo de modelos como el Score Madrid, no está claramente establecido. Nuestro objetivo fue analizar las diferencias en la presentación clínica, electrocardiográfica (ECG), de imagen y genética de la MCD en función del sexo, así como evaluar el rendimiento de dicho score en ambas cohortes.

Métodos: Estudio observacional de pacientes consecutivos con MCD y disfunción sistólica remitidos para valoración y estudio genético a la consulta monográfica de Cardiopatías Familiares entre enero de 2022 y enero de 2026. Se analizaron casos índices a los que se realizó estudio genético con un panel NGS de al menos 126 genes relacionados; fue considerado positivo (G+) si se identificaron variantes genéticas patogénicas o posiblemente patogénicas relacionadas. Se analizaron variables clínicas, ECG, de imagen y genética según el sexo.

Resultados: Se incluyeron 244 pacientes (178 hombres, 66 mujeres). Las mujeres presentaron menor prevalencia de tabaquismo (25.8% vs 53.9%, p=0.01), consumo de alcohol (4.5% vs 27.5%, p=0.01) y EPOC (3% vs 14%, p=0.015), y por el contrario, mayor frecuencia de bloqueo de rama izquierda (50% vs 34.3%, p=0.025). No se observaron diferencias significativas en función del sexo en la edad de diagnóstico, la presencia de otros factores de riesgo cardiovascular o de eventos clínicos. Tampoco en las pruebas de imagen ni en la proporción de estudio genético positivo (16.3% vs 12.1%, p=0.42).
La validación del Score Madrid mostró diferencias en función del sexo con una capacidad discriminativa modesta en hombres (AUC 0.617; IC95% 0.502–0.732; p=0.046) y una alta capacidad predictiva en mujeres (AUC 0.845; IC95% 0.716–0.974; p=0.002) (Figura 1).

Conclusiones: En nuestra cohorte, el sexo no se asocia a diferencias en la proporción de estudios genéticos positivos ni en el fenotipo de la MCD. Sin embargo, el sexo parece condicionar de forma relevante el rendimiento del Score Madrid, con mayor capacidad predictiva en mujeres que en hombres.



Los segmentos de diagonal se generan mediante empates.

Tabla 1. Características basales, clínicas, electrocardiográficas, de imagen y de genética en función del sexo.

					P valor
		Todos (n=244)	Mujeres (66)	Hombres (178)	
Características basales					
Factores de riesgo cardiovascular (n,%)	Hipertensión arterial	118 (48.4%)	34 (51.5%)	84 (47.2%)	0.548
	Dislipemia	139 (57%)	42 (63.6%)	97 (54.5%)	0.2
	Tabaquismo	113 (46.3%)	17 (25.8%)	96 (53.9%)	0.01
	Diabetes	62 (25.4%)	15 (22.7%)	47 (26.4%)	0.558
	Consumo alcohol	52 (21.3%)	3 (4.5%)	49 (27.5%)	0.01
	Obesidad	60 (24.6%)	13 (19.7%)	47 (26.4%)	0.280
Cardiopatía asociada (n,%)	Fibrilación auricular	72 (29.5%)	16 (24.2%)	56 (31.5%)	0.272
	Fluter u otras TSV	11 (4.5%)	2 (3%)	9 (5.1%)	0.732
	Enfermedad coronaria	23 (9.4%)	1 (1.5%)	22 (12.4%)	0.01
Comorbilidad (n,%)	EPOC	27 (11.1%)	2 (3%)	25 (14%)	0.015
	IRC	35 (14.3%)	8 (12.1%)	27 (15.2%)	0.546
	ACV	16 (6.6%)	4 (6.1%)	12 (6.7%)	1
	Neoplasia con Qt/Rt	17 (7%)	7 (10.6%)	10 (5.6%)	0.255
	EVP	9 (5.1%)	0 (0%)	9 (5.1%)	0.06
Eventos clínicos (n,%)	Insuficiencia cardiaca	106 (43.4%)	32 (48.5%)	74 (41.6%)	0.333
	Eventos arrítmicos				
	TVMS	7 (2.9%)	1 (1.5%)	6 (3.4%)	0.678
	EV y TVNS	30 (12.3%)	8 (12.1%)	22 (12.4%)	0.345
	Marcapasos	8 (3.3%)	2 (3%)	6 (3.4%)	1
	DAI	19 (7.8%)	2 (3%)	17 (9.6%)	0.9
	TRC	9 (3.7%)	3 (4.5%)	6 (3.4%)	0.706
ECG (n,%)	BRI	94 (38.5%)	33 (50%)	61 (34.3%)	0.025
	BRD	15 (6.1%)	2 (3%)	13 (7.3%)	0.367
	HBAIHH	29 (11.9%)	2 (3%)	27 (15.2%)	0.009
	Bajo voltaje en derivaciones miembros	18 (7.4%)	7 (10.6%)	11 (6.2%)	0.272
Imagen (n, %)	FEVI por ETT al Dx				0.747
	FEVI lig reducida	59 (24.2%)	15 (22.7%)	44 (24.7%)	
	FEVI reducida	185 (75.8%)	51 (77.3%)	134 (75.3%)	
	Disfunción VD al diagnóstico	59 (24.6%)	16 (24.6%)	43 (24.6%)	0.994
	RMC	196 (81.7%)	57 (86.4%)	139 (79.9%)	0.247
	Presencia de RTG	122 (61.6%)	30 (52.6%)	92 (65.2%)	0.098
Antecedentes familiares	MCD en la familia	24 (9.8%)	10 (15.2%)	14 (7.9%)	0.096
Estudio genético	Negativo	207 (84.8%)	58 (28%)	149 (72%)	0.42
	Positivo	37 (15.2%)	8 (12.1%)	29 (16.3%)	
Etiología	Cardiotoxicidad	4 (1.6%)	3 (4.5%)	1 (0.6%)	0.062
	Enólica	24 (9.8%)	2 (3%)	22 (12.4%)	0.03
	Inflamatoria	9 (3.7%)	4 (6.1%)	5 (2.8%)	0.258
	Taquimiocardiopatía	33 (13.5%)	5 (7.6%)	28 (15.7%)	0.09

ACV: accidente cerebrovascular, BRD: bloqueo de rama derecha, BRI: bloqueo de rama izquierda, DAI: desfibrilador automático implantable, ECG: electrocardiograma, ETT: ecocardiograma transtorácico, EV: extrasistolia ventricular, EVP: enfermedad vascular periférica, FEVI: fracción de eyección del ventrículo izquierdo, HBAIHH: hemibloqueo anterior izquierdo del haz de his, IRC: insuficiencia renal crónica, MCD: miocardiopatía dilatada, MCP: marcapasos, TRC: terapia de resincronización cardiaca, TSV: taquicardias supraventriculares, TVMS: taquicardia ventricular monomorfa sostenida, TVNS: taquicardia ventricular no sostenida