

NOTA DE PRENSA EMBARGO LUNES 18 a las 20 h

La miocardiopatía dilatada de origen genético tiene peor pronóstico

- **El trabajo más extenso sobre esta enfermedad, la causa más frecuente de la insuficiencia cardiaca en jóvenes y principal causa de trasplante analiza su origen y evolución**
- **El estudio realizado en 20 hospitales españoles muestra que el grupo de pacientes en los que la enfermedad está causada por alguna anomalía genética sufrió más eventos adversos, insuficiencia cardiaca terminal, arritmias malignas y menor remodelado inverso del ventrículo izquierdo**
- **Los investigadores también identificaron que el pronóstico era diferente según el gen alterado e inciden en su relevancia al ser pionero en aplicar medicina individualizada en este campo de la Cardiología**

Madrid, 18 de octubre de 2021.- El estudio más grande hasta la fecha realizado en pacientes con miocardiopatía dilatada no isquémica estudiados genéticamente, con la participación de 20 hospitales españoles, ha demostrado por primera vez que los pacientes que tienen esta enfermedad y es de origen genético tienen peor evolución que el resto. El trabajo ha sido publicado en *Journal of the American College of Cardiology*, coordinado por Pablo García-Pavía, jefe de grupo del CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCV) y director de la [Unidad de Cardiopatías Familiares](#) del Hospital Puerta de Hierro de Majadahonda.

La miocardiopatía dilatada no isquémica es la causa más frecuente de insuficiencia cardiaca en jóvenes y la principal causa de trasplante en todo el mundo. Se caracteriza por el agrandamiento del ventrículo izquierdo y una alteración de su capacidad contráctil que no puede atribuirse a enfermedades de las arterias coronarias. Asimismo, los pacientes que padecen esta enfermedad tienen un mayor riesgo de sufrir muerte súbita.

Hasta en un 40-50% de los pacientes, esta enfermedad se debe a alteraciones genéticas que pueden ocurrir en más de 40 genes distintos.

En este trabajo se recogieron datos clínicos de 1.005 pacientes genotipados en 20 hospitales españoles entre 2015 y 2020, de los cuales en 372 (37%) de ellos la enfermedad tenía una causa genética y en 633 (63%) no. Los autores analizaron cual fue la evolución clínica de los pacientes con especial atención al desarrollo de insuficiencia cardiaca terminal, arritmias ventriculares malignas y la capacidad de

recuperación del corazón medida mediante el remodelado inverso del ventrículo izquierdo.

Según explica Pablo García-Pavía, *“observamos que las personas con miocardiopatía dilatada no isquémica con variantes patogénicas o probablemente patogénicas tuvieron peor pronóstico que los individuos con genotipo negativo, y el curso clínico y la remodelación del ventrículo izquierdo variaron según el gen afectado subyacente”*.

Después de una media de seguimiento de más de 4 años, la variable principal (combinación de eventos cardiovasculares adversos) había ocurrido en 118 (31,7%) de los pacientes con el genotipo positivo y en 125 (19,8%) del grupo negativo. La insuficiencia cardiaca en etapa terminal ocurrió en 60 (16,1%) pacientes con genotipo positivo y en 55 (8,7%) con negativo. Por último, la arritmia ventricular maligna la sufrieron 73 pacientes (19,6%) positivos y 77 negativos (12,2%).

Para el investigador del CIBERCv, *“los resultados de nuestro trabajo tienen bastante impacto por la incidencia de la enfermedad en todo el mundo y porque es pionero en mostrar el curso diferente de la enfermedad en función de la alteración genética causal”* *“Este trabajo avala tratar a los pacientes con Miocardiopatía dilatada de forma distinta según su genética y abre la posibilidad de aplicar medicina individualizada en este campo de la Cardiología”*.

Enlace a la referencia del artículo:

Association of Genetic Variants With Outcomes in Patients With Nonischemic Dilated Cardiomyopathy. Journal of the American College of Cardiology Escobar-Lopez et al. JACC <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.08.039>

Sobre el CIBERCv

El CIBER (Consortio Centro de Investigación Biomédica en Red, M.P.) depende del Instituto de Salud Carlos III –Ministerio de Ciencia e Innovación– y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). El CIBER de Enfermedades Cardiovasculares (CIBERCv) lo forman 40 grupos de investigación seleccionados sobre la base de su excelencia científica pertenecientes a 24 instituciones consorciadas. Su trabajo se articula alrededor de 6 líneas de investigación enfocadas en los principales desafíos de la salud cardiovascular, con 4 programas longitudinales (daño miocárdico, enfermedad arterial, insuficiencia cardiaca y cardiopatías estructurales) y 2 programas transversales (biomarcadores y plataformas, y epidemiología y prevención cardiovascular).

Más información:

Unidad de Cultura Científica UCC+i CIBER

comunicacion@ciberisciii.es / cultura.cientifica@ciberisciii.es