

Una miocardiopatía hipertrófica con denominación de origen gallega

Un estudio del Chuac reveló que el primer paciente vivió hace 650 años en A Coruña

LUCÍA CANCELA

REDACCIÓN / LA VOZ

La unidad de Cardiopatías familiares del Complejo Hospitalario Universitario da Coruña ha sido capaz de viajar en el tiempo con un estudio, recientemente publicado en la revista *JACC: Heart Failure*, centrado en la miocardiopatía hipertrófica, una enfermedad que se caracteriza por un engrosamiento anormal del músculo cardíaco.

El grupo lo estudia con conocimiento de causa. Liderado por el doctor Roberto Barriales y con más de 20 años de historia, la unidad es colaboradora con el CiberCV, centro de referencia nacional, y realiza el seguimiento a más de 3.750 familias.

Con una visión general, la enfermedad afecta a 1 de cada 250 individuos y, en una amplia mayoría de casos, es heredada. Es decir, pasa de padres a hijos sin saltar generaciones. Cada descendiente de una persona afectada tiene un 50 % de probabilidades de padecerla y es la principal causa de muerte súbita en menores de 35 años. Sin embargo, no todas las miocardiopatías hipertróficas están provocadas por la misma mutación genética y, por lo tanto, no todas las formas de la enfermedad son iguales.

Descubrimientos

El equipo del centro coruñés estudió una variación específica en el gen de la troponina T2, «una proteína del corazón que funciona como el motor», explica José María Larrañaga, autor principal del estudio y también investigador del Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (Inibic).

«Hay miles de alteraciones genéticas que producen esta enfermedad en más de 20 genes», añade el cardiólogo. Sin embargo, escogieron esta mutación concreta porque al realizar el estudio genético rutinario de las familias a las que monitorizan, observaron que esta alteración estaba presente en más de treinta de ellas ubicadas en la zona de A Coruña, Ferrol y Cee.

Para ello, lideraron un estudio internacional y pudieron incluir pacientes de otros países como Portugal, Gran Bretaña, Argentina, Brasil o Italia. No solo se tuvo en cuenta la mutación observada en varias familias coruñesas, sino también otra «que ya fue descubierta en los años 90 y que está muy desperdigada por el mundo», explica el experto. Este planteamiento les sirvió para comprobar si la variación genética del estudio estaba presente en más territo-



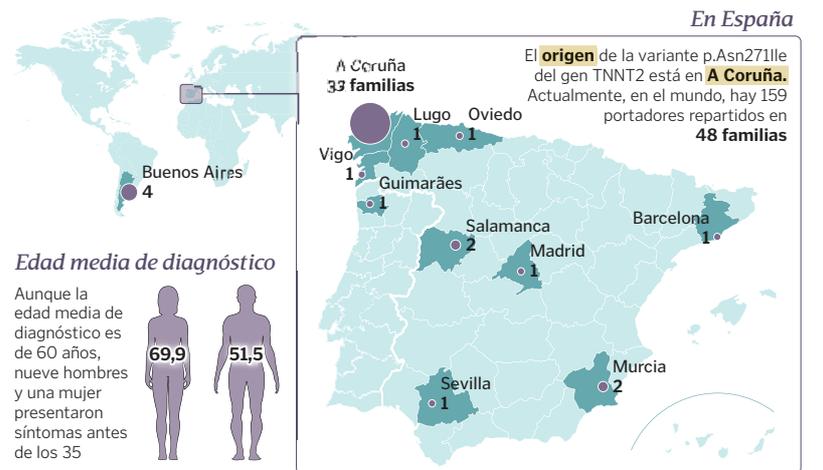
EL EQUIPO DEL CHUAC.

La unidad de Cardiopatías Familiares.

De izquierda a derecha, los doctores Esteban Martín Álvarez, Alejandro Rodríguez Vilela, José M. Larrañaga Moreira —autor principal del estudio—, Elena Veira Villanueva, Raúl Franco Gutiérrez y Roberto Barriales Villa. El equipo realiza el seguimiento a más de 3.750 familias y es centro de referencia a nivel nacional.

CÉSAR QUIAN

La mutación genética gallega de la miocardiopatía hipertrófica en el mundo



rios más allá de A Coruña, Ferrol y Cee, y establecer su gravedad.

Los resultados confirmaron una denominación de origen gallega. Se descubrió que esta mutación, presente en 48 familias, de las cuales 33 eran de la zona de A Coruña, llegó a esta área hace unos 650 años a través de una persona que la tenía —lo que se conoce como efecto fundador—, y fueron sus descendientes los que la expandieron por toda la comunidad. Los casos no solo se limitan al territorio gallego, sino que también los encontraron en Argentina, Portugal y el resto de España. «A las familias que no eran de A Coruña, les preguntamos si tenían algún antepasado gallego. Y la mayoría sí lo tenían», comenta el doctor Larrañaga, que añade: «En el exterior, coincide con zonas como Portugal, que está cerca de Galicia, o Argentina, donde hubo una fuerte corriente migra-

toria en el siglo pasado». El resto de países incluidos no registraron casos de esta mutación, que el experto ya describe como «troponina gallega».

Viajar al pasado fue posible al realizar un estudio genético y analizar diferentes marcadores que indican si los participantes guardan parentesco o no. «Si la zona genética que comparten es mucho mayor, nos indicaría que el antepasado existió hace menos años, porque conforme más antigüedad, más se va diluyendo», señala el cardiólogo. La diferencia entre una mutación del gen de la troponina y otra reside en los aminoácidos: «El gen es el mismo pero tiene 288 aminoácidos. La troponina gallega afecta al aminoácido 271, y las otras que incluimos en el estudio al 92. En otras palabras, la alteración genética es distinta», indica el autor principal.

Así, la comparativa entre una

mutación genética y otra permitió dibujar varios rasgos que la variante de origen gallego provoca en la miocardiopatía hipertrófica de quienes la tienen. En primer lugar, se sabe que es menos agresiva y que tiene un bajo riesgo de eventos adversos como muerte súbita o complicaciones: «Esta información nos permite tranquilizar al paciente porque, con esta enfermedad, siempre se había dado una alarma a la población general de sus posibles consecuencias negativas», comenta el cardiólogo.

También se sabe que es de inicio tardío. Mientras que en la mutación genética de mayor prevalencia la edad media de diagnóstico es de 40 años, en la gallega es de 60. A su vez, las diferencias también se observaron por sexos. En los varones, la edad media de diagnóstico se situó en los 51,5 años, y en las mujeres, a los 69,9.

Todavía se investigan las razones por las cuales en la población femenina se detecta más tarde en la vida, aunque se cree que puede relacionarse con un factor hormonal y, con el hecho de que desarrollan menor engrosamiento en el músculo que los pacientes masculinos.

Además, esta mutación presenta una penetrancia incompleta: «Quiere decir que no todo el mundo desarrolla la enfermedad aunque la tenga», explica el profesional, quien deja claro que la miocardiopatía hipertrófica no es una enfermedad congénita, como se suele creer. «La persona nace con una alteración genética que es una pared de predisposición para desarrollar la patología más adelante en la vida», indica.

Por ejemplo, en el momento en el que se hizo la última evaluación de los participantes, solo el 59,8 % tenía la enfermedad, incluyendo los que se denominan probandos, que son el primer paciente que se detecta en una familia, y los familiares. «En el 40 % restante había gente que, en el momento del estudio, todavía no tenía la patología porque la edad media de diagnóstico es de 60 y ellos tenían 40», señala el cardiólogo, que añade: «Este porcentaje, de momento, puede hacer vida normal, salvo algunas excepciones, y viene a la consulta cada dos o tres años para comprobar que toda siga bien», indica. Es cierto que, a medida que pasen los años, más personas llegarán al diagnóstico. El estudio de la unidad del Chuac cambia la percepción de la miocardiopatía hipertrófica, especialmente, en el territorio gallego, pues demuestra que la variante troponina gallega es de bajo riesgo.

LA VOZ