UNIVERSIDAD MARISTA DE MÉRIDA

ASOCIACIÓN DE VARIANTES PATOGÉNICAS EN GEN *TAZ* Y LA EDAD DE INICIO MIOCARDIOPATÍAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE BARTH

Mariana Berenice Canche Pat, Elvia Aurora Enríquez Moreno, Belén Angeline Pacheco Mendoza

Palabras clave: Gen *TAZ*, *cardiolipina,* Miocardiopatía dilatada, Síndrome de Barth.

Introducción

El síndrome de Barth es una enfermedad genética ligada al X, causada por defectos en el gen *TAZ*, gen encargado de codificar a la tafazzina, responsable de la remodelación de la cardiolipina. Se afecta tejidos con alta demanda de energía. En manifestaciones clínicas se observa una tríada compuesta por miocardiopatía, miopatía y neutropenia. [1]

Objetivo

Analizar la evidencia disponible sobre la asociación entre el tipo de variante patogénica en el gen *TAZ* y la edad de inicio de la miocardiopatía en pacientes con síndrome de Barth.

Métodos

Recopilación de estudios de los últimos 15 años analizando la correlación genotipo-fenotipo entre variantes patogénicas de gen *TAZ* mediante bases de datos biomédicas PubMed/Medline y EBSCO, consultando repositorios genéticos como OMIM, GeneRevies y ClinVar. Se incluyeron los estudios que cumplían con la síntesis cualitativa de la edad de inicio de las manifestaciones cardíacas frente a mutaciones reportadas; se excluyeron artículos sin confirmación genética mediante secuenciación, estudios no enfocados a deficiencia de tafazzina y revisiones que no aportaron datos fenotípicos individuales.

Resultados

Pacientes con variantes de tipo missense, nonsense, frameshift, splicing y grandes deleciones, presentaron un inicio temprano de cardiopatías, siendo manifestadas antes de los dos años. Las manifestaciones cardíacas incluyen miocardiopatía dilata y la no compactación del ventrículo izquierdo.

Destaca una gran variabilidad clínica de la edad de inicio de miocardiopatía y una marcada ausencia de correlación genotipo-fenotipo estricta.[2] Las grandes deleciones generan un inicio neonatal, mientras que las otras variantes presentan edades de diagnóstico ampliamente heterogéneas. [3]

Discusión y Conclusión

Los datos de la investigación demostraron que no existe una relación específica entre variante del gen y la edad de inicio de miocardiopatía; la aparición de los síntomas de miocardiopatías es a temprana edad independientemente del tipo de variante. Se observó una tendencia clara en los pacientes con grandes deleciones de exones, quienes presentaron una manifestación cardiaca marcadamente precoz. Los resultados coinciden con la variabilidad clínica descrita del síndrome de Barth, caracterizada por una ausencia de correlación genotipo-fenotipo estricta. A partir de las evidencias es posible afirmar que no existe una asociación entre el tipo de variante

patogénica en el gen *TAZ* y la edad de inicio de la miocardiopatía, la cual podría estar influenciada por otros factores metabólicos o ambientales. [3]

Referencias

1. Sabottke CF, Daza AM, Thompson WR, Vernon HJ. Natural history of cardiolipin abnormalities in Barth syndrome. J Inherit Metab Dis. 2022 Jan;45(1):115-124. doi: 10.1002/jimd.12422.
2. Ferreira C, Pierre G, Thompson R, Vernon H. Barth Syndrome. En: Adam MP, Ardinger HH,Pagon RA, Wallace SE, Bean LJ, Stephens K, et al., editores. GeneReviews® [Internet].Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [citado el 23 de octubre de 2026].
3. Ferri L, Donati MA, Funghini S, Malvagia S, Catarzi S, Lugli L, Ragni L, Bertini E, Vaz FM,Cooper DN, Guerrini R, Morrone A. New clinical and molecular insights on Barth syndrome.Orphanet J Rare Dis. 2013 Feb 14;8:27. doi: 10.1186/1750-1172-8-27[i]

[i]