

## Presentación de caso

Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín

## Presentación de un paciente con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica

### Presentation of a Patient with Hypertrophic Cardiomyopathy

*María de los Ángeles González Figueredo*<sup>1</sup>, *Vladimir González Gómez*<sup>2</sup>, *Carlos Alberto Piriz Assa*<sup>3</sup>

- 1 Especialista de Primer Grado en Cardiología. Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín.
- 2 Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Profesor Auxiliar. Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín.
- 3 Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de Primer Grado en Pediatría Intensiva. Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín.

## RESUMEN

Se presentó una paciente femenina de 16 años con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica desde los 12 días de nacida. La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante, caracterizada por un incremento de la masa muscular y desorganización miofibrilar, con alto riesgo de muerte súbita, que no tiene predisposición racial o étnica. Tiene una prevalencia de 1/500 familias. Los pacientes afectados por lo general tienen las arterias coronarias intramurales anormales; la característica que más ha atraído la atención de esta

enfermedad es el gradiente dinámico de presión a través del tracto de salida del ventrículo izquierdo. El grado de obstrucción varía de un paciente a otro.

Palabras clave: mutación génica, cardiomiopatía, hipertrofia, muerte súbita, isquemia miocárdica.

## ABSTRACT

A 16- year- old female patient with hypertrophic cardiomyopathy diagnosed 12 days after birth was presented in this paper. This is a genetic autosomal dominant inheritance disease characterized by increased muscle mass and myofibrillar disarray with high risk of sudden death, which has no racial or ethnic bias. It has a prevalence of 1 / 500 families. Affected patients usually have abnormal intramural coronary arteries, and the dynamic pressure gradient across the outflow tract of the left ventricle is the most representative of this disease. The degree of obstruction varies from patient to patient.

Key words: gene mutation, cardiomyopathy, hypertrophy, sudden death, myocardial ischemia.

## INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante, caracterizada por un incremento de la masa muscular y desorganización miofibrilar y como consecuencia, un importante riesgo de muerte súbita. Tiene una prevalencia de 1/500 familias <sup>1</sup>. No tiene predisposición racial o étnica <sup>2-4</sup>.

Aunque Vulpain y sus discípulos Liouville en 1869 y Schmincke en 1907 habían descrito cuatro casos típicos de esta entidad, su historia moderna comienza con Lord Brock quien en 1956 operó una estenosis aórtica que falleció y el patólogo no encontró en la necropsia ninguna obstrucción <sup>4</sup>. En ese mismo año Paul Wood acuñaba junto a Wallace Bridgen el término *miocardiopatías* para describir un grupo de enfermedades poco frecuentes del miocardio de origen no coronario <sup>5</sup>.

En 1958 Teare publicó nueve casos con hipertrofia asimétrica del corazón que desde el punto de vista histológico se caracterizaban por desorganización de las fibras musculares –*disarray*- denominando a esta enfermedad como *miocardiopatía hipertrófica* <sup>5</sup>.

En 1990 se dio un paso decisivo en la comprensión de la MCH, al revelarse que la hipertrofia tenía su origen en una mutación puntual en la cadena pesada de la betamiosina o miosina lenta (MYH7), la principal proteína contráctil del sarcómero, que forma el filamento grueso. Hasta la fecha se han descrito más de 400 mutaciones causales en al menos 15 de los genes que codifican las proteínas sarcoméricas, y que demuestra la inusitada complejidad genética de esta enfermedad <sup>1</sup>.

Los pacientes afectados por lo general tienen las arterias coronarias intramurales anormales con engrosamiento y estrechamiento de la íntima y la consiguiente incapacidad para abastecer de oxígeno a un miocardio hipertrófico y esto produce isquemia y muerte celular <sup>2</sup>.

Aunque el ventrículo llega a ser hipertrófico, la cavidad ventricular no se dilata, permaneciendo normal o de menor tamaño, la función sistólica permanece intacta, no así con la relajación y el llenado que sí se afectan. La *compliance* o distensibilidad y la disfunción diastólica conducen a una elevación de la presión diastólica final <sup>2</sup>. En la fase final de esta enfermedad, los pacientes pueden progresar hacia una insuficiencia cardíaca con dilatación ventricular <sup>2,3</sup>.

Desde las descripciones iniciales de esta enfermedad, la característica que más ha atraído la atención es el gradiente dinámico de presión a través del tracto de salida del ventrículo izquierdo, este gradiente parece estar relacionado a varios factores, incluyendo la hipertrofia del septum interventricular, posibles anomalías del emplazamiento del aparato valvular mitral y el movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (SAM) contra el septum hipertrofiado <sup>2</sup>.

El grado de obstrucción varía de un paciente a otro. Algunos pacientes no presentan gradiente, mientras, que otros desarrollan obstrucción solo con el ejercicio. La obstrucción es también dinámica y depende de la cantidad de volumen sanguíneo, la depleción de este incrementa el gradiente en el tracto de salida del ventrículo izquierdo, mientras que su repleción incrementa la obstrucción. El grado de obstrucción no se corresponde con el riesgo de muerte súbita <sup>1,2</sup>.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 16 años de parto distócico por cesárea y con peso al nacer de 3 420 g que se diagnosticó a los 12 días de nacida, con antecedentes familiares de un hermano mayor fallecido por MCH. Como la madre notara fatiga al alimentarse, inicialmente se le diagnosticó una comunicación interventricular y una persistencia del conducto arterioso por las características estructurales del ventrículo izquierdo a esta edad y la presencia de soplo sistólico II-III/VI en todo el precordio. No se inició tratamiento en ese momento. Por la evolución natural y por su seguimiento estricto varió la conducta antes del primer semestre de vida, iniciándose tratamiento con captopril, primeramente y luego en la adolescencia se indicó carvedilol.

En el electrocardiograma se encontró hipertrofia marcada de septum interventricular y del ventrículo izquierdo con depresión del segmento ST y de la onda T. En el ecocardiograma, contractilidad cardíaca global conservada con marcada hipertrofia del tabique interventricular de 28 mm de diámetro (fig.1) que obstruía el tracto de salida del ventrículo izquierdo. Se observó SAM. No derrame pericárdico.



Fig. 1. Ecocardiograma. Eje largo paraesternal donde se aprecia marcada hipertrofia del septum interventricular y de la pared posterior del ventrículo izquierdo.

## DISCUSIÓN

La MCH es una enfermedad crónica que tiene un conjunto de síntomas complejos con consecuencias potencialmente devastadoras tanto para los pacientes como para sus familiares <sup>2</sup>. La presentación clínica y su curso varían considerablemente, algunos niños pueden estar asintomáticos, mientras que otros experimentan una muerte súbita cardíaca. De hecho, en la niñez y en la adolescencia la MCH está muy relacionada con la muerte súbita durante el ejercicio y por ello es que el cardiopediatra impone restricciones en el estilo de vida del niño y su manejo y cuidado a largo plazo y con una observación estrecha, especialmente durante la pubertad <sup>2</sup>.

Por pruebas genéticas realizadas, a la paciente y a sus familiares de primera línea, en el Cardiocentro William Soler, así como otros estudios realizados para descartar otras enfermedades que cursan con hallazgos ecocardiográficos similares, se demostró que la adolescente era portadora de una enfermedad genética.

Como se ha señalado anteriormente, los pacientes pueden estar asintomáticos y los síntomas más frecuentes pueden incluir muerte súbita cardíaca, disnea, síncope, presíncope, angina, palpitaciones, ortopnea, disnea paroxística nocturna, insuficiencia cardíaca y mareos <sup>1-2</sup>.

Hasta el momento actual han sido detectados 15 genes diferentes y al menos 6 cromosomas implicados en la MCH, esta diversidad genética y las combinaciones en su heterogeneidad intragénica han logrado identificar más de 400 mutaciones. Estos genes codifican a las proteínas sarcoméricas como la miosina de cadena pesada, la actina, la titina, la *myosin-binding protein*, la tropomiosina y otras <sup>2</sup>.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 Jiménez Casso MS, Benito BF. Miocardiopatía hipertrófica. Protocolos de cardiopediatría. [citado 24 nov 2011]. Disponible en: [http://www.secardioped.org/Descargas/PyB/LP\\_cap45.pdf](http://www.secardioped.org/Descargas/PyB/LP_cap45.pdf)

- 2 Miyake C.Y, Berul C. Hypertrophic Cardiomyopathy [citado 24 nov 2011].  
Disponble en: <http://emedicine.medscape.com/article/890068-overview>
- 3 Navarro López F. Miocardiopatía hipertrófica. Bases genéticas e implicaciones clínicas. Rev Esp Cardiol. 2004; 57:22-32.
- 4 Zarco P. Devenir conceptual de la miocardiopatía hipertrofica. Monocardio. 2000;(2)2:1-4.

### **Correspondencia**

Dra. María de los Ángeles González Figueredo. Correo electrónico:  
mfigueredo@hpuh.hlg.sld.cu