



Cardiología

INFECCIONES CARDÍACAS pág. 69

TRASPLANTE CARDÍACO pág. 85

Puntos clave

En los niños, sobre todo lactantes, se deben descartar causas que originen miocardiopatía hipertrófica.

Siempre que se diagnostica una miocardiopatía hipertrófica se debe estratificar el riesgo de muerte súbita.

Puesto que la herencia de miocardiopatía hipertrófica clásica y miocardiopatía dilatada es autosómica dominante en el 90% de las formas hereditarias, se deben realizar estudios periódicos en familiares de primer orden.

En niños pequeños con miocardiopatía dilatada los síntomas de insuficiencia cardíaca son muy inespecíficos y, a veces, poco evidentes.

La disfunción diastólica es la alteración fundamental de la miocardiopatía restrictiva.

Antes de diagnosticar una miocardiopatía restrictiva siempre se deberá excluir la pericarditis constrictiva.

Miocardiopatías en la infancia

ANTONIO MORUNO, FRANCISCO GARCÍA-ANGLEU Y FÉLIX COSERRIA

Unidad de Cardiología Pediátrica. Hospital Infantil Virgen del Rocío. Sevilla. España.
aamoruno@supercable.es; angleu@supercable.es; felixcos@yahoo.es

Las miocardiopatías son anomalías estructurales o funcionales intrínsecas del miocardio. Constituyen un conjunto de entidades anatomo-clínicas muy heterogéneas, por la amplia variabilidad que presentan en múltiples aspectos (etiopatogénicos, morfológicos, clínicos, etc.).

Siguiendo la clasificación fisiológica revisada de la Organización Mundial de la Salud, para ordenar el estudio, se dividen en miocardiopatías dilatadas (MD), las más frecuentes en la infancia (64%), miocardiopatías hipertróficas (MH) (28%), y miocardiopatías restrictivas (MR) (2-5%), aunque cualquier paciente puede presentar características de más de una clase durante su vida.

En este artículo se revisan las causas, la fisiopatología, la clínica, el diagnóstico y el tratamiento de los 3 grandes grupos de miocardiopatías en la infancia.

Anatomía patológica

La hipertrofia puede comenzar a cualquier edad, aunque lo más frecuente es después de la pubertad³, y se puede manifestar con diferentes patrones. La mayoría (60%) es asimétrica, y afecta al septo interventricular (SIV), pero también puede ser concéntrica (septo y pared posterior del VI) o segmentaria (punta, etc.). En los lactantes, la afectación es muy rara, pero más grave, generalmente con obstrucción de ambos tractos de salida y en el 25% con signos de insuficiencia cardíaca (IC)⁴. Además de la hipertrofia, se observa fibrosis parietal, engrosamiento de las valvas mitrales y de la pared de las arterias coronarias intramurales y crecimiento auricular⁵. Histológicamente lo característico es una desorganización de los miocitos hipertrófiados, dispuestos oblicua o perpendicularmente entre sí en lugar de paralelos⁶.

Ninguno de estos hallazgos es patognomónico.

Etiología

Hay 2 formas claramente diferenciadas:

- Primaria (familiar, clásica). Causada por mutaciones en cualquiera de los 10 genes que codifican las proteínas del sarcómero, principalmente cadena pesada de la β -miosina, troponina T y proteína C de enlace a la miosina⁷. Su herencia es autosómica dominante con penetrancia variable y excepcionalmente se presentan antes de los 2 años de vida⁸.

- Secundaria a enfermedades metabólicas, endocrinológicas o pertenecientes a síndromes generalizados (tabla 1). Se presentan en los primeros 4 años de vida. El síndrome de Noonan es la causa más frecuente. Las metabólicas suponen el 26% de las MH en la infancia⁹.

Fisiopatología

La hipertrofia cardíaca ocasiona una prolongación de la relajación ventricular con retraso de

Lectura rápida



Introducción

Las miocardiopatías son entidades anatómoclinicas muy heterogéneas por su gran variabilidad etiopatogénica, fisiopatológica, clínica y evolutiva.

Miocardiopatía hipertrófica

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad evolutiva. La hipertrofia cardíaca suele comenzar tras la pubertad pero puede hacerlo a cualquier edad. El rendimiento diagnóstico del estudio a niños prepúberes familiares de un caso índice es escaso.

Las alteraciones del electrocardiograma y la disfunción diastólica (Doppler mitral) en la miocardiopatía hipertrófica preceden a la hipertrofia visible en ecocardiografía. Suelen estar presentes en la mayoría de los afectados a partir de los 30 años de vida.

la apertura mitral, lo que condiciona una reducción del llenado rápido protodiastólico ventricular (onda E del flujo mitral), que intenta compensarse con un aumento de la contracción auricular telediastólica (onda A del flujo mitral). Este patrón del flujo mitral E < A desaparece si se asocia insuficiencia mitral.

La fracción de eyeción del VI inicialmente está incrementada, sobre todo a expensas de la pared posterior, el SIV está hipoquinético. En el 25% de lactantes y en algunos adultos, el ventrículo se dilata y la contractilidad disminuye al modo de una MD¹⁰.

Evolutivamente, en la MH puede haber una obstrucción característicamente dinámica en el tracto de salida del VI (TSVI), por contacto de la valva septal mitral en mesosistole con el SIV (movimiento sistólico anterior o SAM), quizás por efecto Venturi. Esta obstrucción es muy lábil y varía con numerosas alteraciones fisiológicas o farmacológicas. A veces se produce insuficiencia mitral¹¹.

La hipertrofia de la pared de las arterias coronarias puede condicionar isquemia, la cual, jun-

Tabla 1. Causas de miocardiopatía hipertrófica secundaria

Sindrómicas

Noonan, Turner, Beckwith-Wiedemann

Alteraciones electrolíticas

Calcio, fósforo

Infecciosas

Virus de la inmunodeficiencia humana, virus de Epstein-Barr

Endocrinológicas

Hijos de madres diabéticas (transitoria)
Tratamientos prolongados con dexametasona
Hipo/hipertiroidismo, acromegalía, feocromocitoma

Neurológicas

Enfermedades neuroectodérmicas (enfermedad tuberosa, neurofibromatosis)
Ataxia de Friedrich, enfermedad de Fabry

Metabólicas

Glucogenosis. Enfermedades lisosomiales (mucopolisacaridosis)
Enfermedades peroxisomales (hiperoxaluria I)
Trastornos de la betaoxidación de los ácidos grasos (déficit de carnitina)
Encefalomielopatías mitocondriales
Trastornos congénitos de la glucosilación de las proteínas
Acidurias orgánicas (propionílica, metilmalónica, déficit de 3 cetotiolasa)

to con la fibrosis parietal es el substrato de las frecuentes arritmias que se pueden presentar.

Clinica

Hay 2 grupos diferenciados:

Los lactantes pequeños desarrollan IC en un 25% de casos, más del 60% tienen obstrucción en ambos tractos de salida ventriculares, y con frecuencia fallecen en el primer año de evolución¹².

Los mayores de 2 años suelen estar asintomáticos y se descubren por el estudio de un soplo cardíaco o en un estudio familiar. Sólo el 6% tiene síntomas (disnea, dolor precordial, síncope, palpitaciones) y menos del 4% presenta IC. Los adolescentes, a pesar de estar asintomáticos, son más proclives a la MS que los lactantes¹³.

Exploración física

Se ausculta un soplo mesotélesistólico eyectivo en borde esternal izquierdo en el 40% de pacientes, que aumenta cuando lo hace la contractilidad cardíaca o disminuyen la pre o poscarga (ejercicio, bipedestación, digital, etc.). Además suelen auscultarse 3.^o y 4.^o tonos.

Exámenes complementarios

En la radiografía de tórax la cardiomegalia es la regla y el 75-90% de los electrocardiogramas (ECG) son anormales: hipertrrofia del VI (HVI) (o de ambos en lactantes) no proporcional con la magnitud del engrosamiento cardíaco, ondas Q patológicas, alteraciones de la repolarización e intervalo QT prolongado¹⁴. En la enfermedad de Pompe es característico un intervalo PR corto y voltajes extremadamente altos de los complejos¹⁵. Pueden recogerse extrasístoles o taquicardias ventriculares, síndrome de Wolff-Parkinson-White con taquicardias supraventriculares o diversos grados de bloqueo auriculoventricular. El fibriloflutter auricular es más propio de los adultos¹⁶.

La ecocardiografía es diagnóstica cuando identifica la HVI mayor de 2 desviaciones estándar para la edad y sexo. Además es característica la afectación de la función diastólica (patrón de flujo mitral E < A) que, junto con las alteraciones del ECG, a veces preceden al desarrollo de la hipertrofia visible¹⁷. Si hay obstrucción al TSVI, se observará el clásico SAM de la valva septal mitral con o sin insuficiencia mitral. La función sistólica sólo se afecta en lactantes muy enfermos.

Algunos adolescentes atletas tienen un engrosamiento leve y reversible del septo y pared posterior del VI (13-15 mm/60 kg) que hay que diferenciar de la MH. En este caso, la cavidad del VI es pequeña, el patrón de flujo mitral es anormal y la aurícula izquierda está agrandada¹⁸.



Diagnóstico

En los lactantes se deben descartar causas que la originen, ya que algunas serán susceptibles de tratamiento (tabla 2).

Puesto que en la MH familiar la hipertrofia se suele manifestar a partir de los 12 años, una posible estrategia de investigación para familiares de un caso índice (ECG y ecocardiografía) podría ser:

- En menores de 12 años, opcional a menos que el niño tenga síntomas, quiera practicar deportes competitivos o tenga antecedentes familiares de MH prematura u otras complicaciones.
- Entre 12 y 21 años, revisiones cada 1-2 años, y se podrían espaciar cada 5 años en los mayores de 21¹⁹.

Muerte súbita en miocardiopatía hipertrófica familiar

La mortalidad anual en < 20 años es del 2%. A pesar de que MH es rara en CP (1-2 casos nuevos/año), la MS es el modo más frecuente de muerte, y su mayor incidencia se presenta en adolescentes y adultos jóvenes, generalmente deportistas “aparentemente sanos”, puesto que puede ser el primer signo de la enfermedad²⁰.

Tabla 2. Protocolo diagnóstico de la miocardiopatía hipertrófica metabólica

Determinaciones analíticas

Sangre

Hemograma, coagulación, equilibrio ácido-base, glucemia, electrolitos, anión gap

Creatinina, urea, creatincinasa, transaminasas, lípidos

Lactato, piruvato, aminoácidos, ácidos orgánicos y ácidos grasos libres

Carnitina libre, esterificada y acilcarnitina

Cuerpos cetónicos, amoniemia

Ácidos grasos de cadena larga

Estudio isoelectrónico de la ferritina (glucoproteínas deficientes en hidratos de carbono)

Orina

Cuerpos cetónicos, aminoácidos y ácidos orgánicos

Metabolitos (mucopolisacáridos, oligosacáridos, etc.)

Estudio enzimático en fibroblastos

Glucogenosis, enfermedades lisosomiales

Biopsia muscular

Encefalomielopatías mitocondriales, glucogenosis

Por tanto, es de gran importancia realizar al diagnóstico de MH, un Holter y una ergometría para identificar una serie de factores de riesgo de MS, con el objetivo de prevenirla (tabla 3). Los antiarrítmicos no son eficaces para suprimir este riesgo²¹.

La implantación de un desfibrilador (DAI) sí ha modificado la evolución natural de la enfermedad^{22,23}. Cuando hay el antecedente de una parada cardíaca, se debe realizar prevención secundaria implantándolo, asimismo se debe implantar como prevención primaria de MS cuando se identifiquen otros 2 factores de riesgo diferentes^{24,25}.

Además, se debe prohibir completamente la práctica de deportes²⁶.

Tratamiento

Indicado si hay síntomas por esfuerzo, debidos generalmente a congestión venosa pulmonar por la disfunción diastólica o a la obstrucción del TSVI. Se usa la asociación de un diurético con un bloqueador beta, ya que el primero en monoterapia, al disminuir la precarga, aumentaría la obstrucción del TSVI. Los fármacos no tienen efecto en la progresión de la hipertrofia y la reducción real de las arritmias ventriculares.

Cuando no hay mejoría se sustituye el bloqueador beta por un antagonista del calcio tipo verapamil, manejado con precaución, ya que inicialmente puede producir vasodilatación y empeorar la obstrucción del TSVI, (contraindicado en IC, bloqueos o < 1 año). Se ha usado

Lectura rápida



La miocardiopatía hipertrófica es rara en la infancia, pero es la causa más frecuente de muerte súbita en adolescentes deportistas

“aparentemente sanos”. Se debe realizar un examen cardiológico a todo niño que se inicie en el deporte competitivo, aunque no tenga antecedentes familiares ni síntomas.

La implantación de un desfibrilador es la única medida válida para prevenir la muerte súbita en miocardiopatías hipertróficas. No sirven los antiarrítmicos.

Tabla 3. Factores de riesgo de muerte súbita

Antecedente de paro cardíaco o taquicardia ventricular espontánea persistente

Antecedente familiar de muerte prematura relacionada con miocardiopatía hipertrófica (mayor valor si fue súbita o afectó a varios familiares)

Síncope, mayor valor si:

Relacionado con el ejercicio

Recurrente en pacientes jóvenes

Está documentado que fue por la arritmia

Brotes múltiples, repetitivos o prolongados de taquicardia ventricular no persistente (Holter)

Respuesta hipotensora al ejercicio (ergometría)

Hipertrofias gigantes (al menos grosores de pared de 30 mm) en adolescentes



Lectura rápida



Miocardiopatía dilatada

La miocardiopatía dilatada (MD) es una disfunción de la célula cardíaca que desarrolla de forma progresiva insuficiencia cardíaca, más frecuentemente izquierda, aunque también se puede afectar el ventrículo derecho.

En un 50% de casos no se puede averiguar la causa de una MD, y de este modo constituye el grupo de MD idiopáticas.

El diagnóstico de MD debe sospecharse por la semiología clínica y la cardiomegalia con edema pulmonar variable observados en la radiografía. El diagnóstico definitivo se efectúa por ecocardiografía.

disopiramida asociada al bloqueador beta en pacientes muy enfermos o con poca respuesta a los anteriores²⁷. Hay poca información sobre el uso de diltiazem en niños. Se deben asociar antiarrítmicos de mantenimiento si ha habido arritmias.

Los inotrópicos están contraindicados, salvo cuando la función sistólica está afectada.

Cuando hay gradientes subaórticos, está indicada la profilaxis de endocarditis bacteriana (generalmente sobre la válvula mitral)²⁸.

La resección parcial del SIV basal por vía transaórtica (mietomía de Morrow o variaciones) está indicada si hay gradientes ≥ 50 mmHg en reposo o con ejercicio fisiológico y hay síntomas graves que no mejoran con tratamiento médico.

El marcapasos bicameral no reduce el riesgo de MS ni remodela la hipertrofia, por lo que se abandonó como alternativa terapéutica primaria a la mietomía²⁹.

A pesar de que se han publicado algunos casos exitosos³⁰, la ablación septal con inyección de alcohol es controvertida en niños, ya que la cicatrización a largo plazo podría inducir arritmias ventriculares³¹.

El trasplante cardíaco podría estar indicado para pacientes en IC refractaria, pero antes se deben descartar enfermedades metabólicas.

En un futuro, el establecimiento de una correlación perfecta del tipo de mutación con la presentación clínica de la enfermedad (correlación genotipo-fenotipo), además de identificar a los portadores sanos, abrirá las puertas al tratamiento genético.

El otro gran reto de futuro consistirá en mejorar el diseño técnico de los desfibriladores para adaptarlos mejor a la población pediátrica.

Miocardiopatía dilatada

Es una disfunción de la célula miocárdica que afecta a la función ventricular y se caracteriza por producir dilatación de ambos ventrículos, generalmente más el izquierdo, con desarrollo de IC³².

Su incidencia anual es de 2-8 casos/100.000 habitantes. La prevalencia estimada es de 36 afectados/100.000 personas.

Etiología

Se han implicado factores infecciosos, metabólicos, isquémicos, tóxicos y hereditarios (tabla 4). La miocarditis viral es una enfermedad inflamatoria cardíaca que puede evolucionar a MD, en la que el Coxsackievirus B3 es el agente etiológico más frecuente³³.

Inicialmente se consideraron hereditarias el 6-8%. Posteriormente, se ha comprobado dilatación ventricular con contractilidad conservada en familiares de afectados. Con un diagnóstico menos estricto, la frecuencia hereditaria ascendería al 35-48%, que podría ser incluso mayor si incluimos los casos de etiología genética por mutaciones de novo. En cualquier caso, el patrón de transmisión más frecuente es autosómico dominante (90% de las MD heredadas) con mayor penetrancia a mayor edad y de expresión variable³⁴.

En el 50% de los casos se desconoce su causa (idiopáticas).

Fisiopatología

Dilatación cardíaca y aumento de la tensión de la pared

Según la ley de Frank-Starling, un incremento de la precarga provoca un aumento de la contractilidad y con esto un aumento del volumen eyectivo para mantener las necesidades de los tejidos periféricos. Este incremento en el volumen diastólico puede ocurrir como mecanismo fisiológico de adaptación a diferentes situaciones, como inadecuado reparto de oxígeno (anemias crónicas), disminución del tiempo de lle-

Tabla 4. Causas de miocardiopatía dilatada

Miocarditis aguda y crónica: coxsackievirus A y B, adenovirus, virus de la inmunodeficiencia humana, enfermedad de Chagas, enfermedad de Lyme, toxoplasmosis, etc.
Enfermedad vascular del colágeno
Drogas: alcohol, simpaticomiméticos, antracíclicos
Estadio final de miocardiopatías hipertróficas
Endocrinológicas: déficit de hormona del crecimiento, hipertiroidismo, hipotiroidismo, hipocalcemia, diabetes mellitus, feocromocitoma
Hereditarias: autosómico dominante, recesivo, ligado a X
Errores congénitos del metabolismo
Isquémicas: arterioesclerosis, enfermedad de Kawasaki, origen anómalo de arteria coronaria izquierda
Distrofia muscular
Déficits de nutrientes: selenio, carnitina, tiamina
Periparto
Enfermedades cardíacas estructurales
Hipertensión arterial sistémica
Tóxicos: cobalto, plomo



nado ventricular (taquicardia auricular crónica), disfunción contráctil, poscarga incrementada, etc.

En las MD la dilatación es el resultado de una mala adaptación. A menos que aumente el grosor de la pared, la dilatación conlleva un aumento en la tensión de la pared (ley de Laplace) y precisa una aportación de oxígeno mayor.

Fisiopatología celular

Los miocitos son sólo una tercera parte de las células cardíacas. El resto lo forman fibroblastos, músculo liso vascular y células endoteliales. Además, la matriz extracelular está formada por las proteínas del tejido conectivo, que mantienen el alineamiento necesario de los miocitos para una correcta transmisión de la fuerza contráctil. Con la dilatación ventricular se produce estrechamiento de la pared por deslizamiento en la alineación de los miocitos y por pérdida de miocitos y miofibrillas.

Fisiopatología molecular

Las 2 proteínas codificadas por genes conocidos en la MD, distrofina y miosina cardíaca, participan en el acoplamiento mecánico, lo que indica como mecanismo patogénico una mala transmisión de fuerzas. En el caso de las miocarditis virales, se sabe que una enzima proteolítica expresada por Coxsackievirus deshace la distrofina.

La muerte celular parece acelerarse por el estrés mecánico. Esto explica la mayor gravedad de la afectación en el VI y el peor resultado de los inotrópicos frente a los inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (IECA) y los bloqueadores beta para reducir la mortalidad.

Clinica

História clínica

En los antecedentes familiares debe indagarse causas de muertes desconocidas o tempranas, arritmias, MS y otras enfermedades que puedan ser hereditarias. Estudiar posibles exposiciones a toxinas cardíacas, quimioterapia previa, etc.

Sintomatología

Los síntomas de MD se correlacionan con el grado de disfunción miocárdica.

En niños pequeños los síntomas de IC pueden ser poco evidentes: irritabilidad, mala curva de peso, anorexia, disnea o polipneea. Los niños mayores suelen presentar intolerancia al ejercicio.

A veces hay otros síntomas en relación con la etiología concreta, como infección viral reciente, enfermedad de Kawasaki, signos de hipotiroidismo, etc.



Figura 1. Radiografía de tórax en un caso de miocardiopatía dilatada. Cardiomegalia a expensas de agrandamiento del ventrículo izquierdo, redistribución vascular hacia campos superiores y líquido en la cisura mayor del pulmón derecho, hallazgos propios de insuficiencia cardíaca congestiva.

Exploración

- Inspección: signos de IC como mala perfusión, ansiedad, sudoración y taquipneea, a veces con quejido y uso de musculatura respiratoria adicional.
- Palpación: punta cardíaca desplazada hacia abajo y lateralmente por aumento del VI. Puede haber hepatomegalia.
- Auscultación: el soplo más frecuente es el sistólico de regurgitación mitral por dilatación del anillo. Puede haber ritmo de galope. Los tonos cardíacos pueden estar apagados si hay derrame pericárdico.

Exámenes complementarios

- Electrocardiograma: los hallazgos más frecuentes son taquicardia sinusal e HVI. La existencia de ondas Q profundas en derivaciones izquierdas puede indicar origen anómalo de la arteria coronaria izquierda desde la arteria pulmonar.
- Radiología: los principales hallazgos son cardiomegalia por dilatación de cavidades izquierdas, congestión venosa pulmonar y edema (fig. 1). Puede haber derrame pericárdico.
- Ecocardiografía: es la prueba diagnóstica por excelencia. Los principales hallazgos son:

- Aumento de las cavidades izquierdas, fundamentalmente del VI.
- Función ventricular alterada.

Debe documentarse cuidadosamente el origen de la arteria coronaria izquierda, puesto que la detección de un origen anómalo (generalmente en el tronco pulmonar) y corrección quirúrgica posterior es curativa de la MD³⁵. Puede haber derrame pericárdico. Es frecuente la existencia de insuficiencia mitral³⁶.

Lectura rápida



El tratamiento de la miocardiopatía dilatada es el de la insuficiencia cardíaca: inotrópicos, inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina y diuréticos. Se está usando recientemente carvediol. Se aconsejan antiagregantes plaquetarios si la función ventricular está disminuida. La digoxina se debe manejar con mucha prudencia por la susceptibilidad para la intoxicación que tienen estos pacientes.

El pronóstico de la miocardiopatía dilatada es mejor si se diagnostica en la lactancia, ha habido un cuadro viral en los 3 meses previos (posibilidad de miocarditis) o si mejora la función ventricular en los 6 meses siguientes al diagnóstico.



Lectura rápida



Miocardiopatía restrictiva

La miocardiopatía restrictiva se considera la variante menos frecuente de este grupo de miocardiopatías y en la mayoría de los casos su causa es desconocida.

El diagnóstico de miocardiopatía restrictiva se realiza por ecocardiografía y cateterismo cardíaco, y antes resulta obligada la exclusión de la pericarditis constrictiva. El trasplante cardíaco es la única alternativa terapéutica de los pacientes con miocardiopatía restrictiva.

- Cateterismo: indicado si se sospecha arteria coronaria anómala o para realización de biopsia endomiocárdica. Contraindicado si hay trombo en VI, que podría embolizarse. Pueden ocurrir arritmias y/o derrame pericárdico por posible perforación en la biopsia, lo que obliga a la realización posterior de un control ecocardiográfico.

Tratamiento

Medidas generales: como en toda miocardiopatía, para evitar la descompensación que suponen las infecciones respiratorias importantes, se recomienda la vacunación antivírus respiratorio sincitial y antineumocócica en menores de 2 años y antígrupal en todas las edades.

Fármacos: si no se encuentra una causa identificable y tratable, el tratamiento es el de la IC, además del control de las arritmias significativas y de disminuir los factores de riesgo de tromboembolia.

- Inotrópicos: según el grado de afectación, el tratamiento de estos pacientes puede incluir inotrópicos intravenosos. A largo plazo, el fármaco de elección usado para mejorar la función ventricular es la digoxina oral. No debe olvidarse que en pacientes con miocarditis aguda se puede favorecer la aparición de arritmias ventriculares.

- Diuréticos: su uso mejora la homeostasis de líquidos en pacientes con IC congestiva. El fármaco de elección es la furosemida, que puede asociarse con espironolactona, un diurético más débil, pero que ayuda a mantener los valores de potasio, y que en adultos mejora la supervivencia de estos pacientes.

- Vasodilatadores: los fármacos IECA reducen la poscarga y mejoran el estado clínico. Se recomiendan también en pacientes con disfunción sistólica sin clínica de IC. Se ha comprobado que el uso del bloqueador beta carvedilol mejora la fracción de eyección en estos niños³⁷.

- Antiarrítmicos: estos pacientes tienen mayor incidencia de arritmias ventriculares y MS. No se recomienda de forma general el tratamiento antiarrítmico si éstas son asintomáticas o no sostenidas. Algunos antiarrítmicos de clase III, como la amiodarona, no parecen aumentar el riesgo de muerte en pacientes con IC, por lo que son los preferibles para el tratamiento de las arritmias auriculares. No obstante, debido a su toxicidad, no se recomienda el uso general de amiodarona para prevenir la MS. La procainamida y los bloqueadores beta son también antiarrítmicos efectivos, pero por su efecto inotrópico negativo se utilizarán con precaución.

- Antiangregantes y anticoagulantes: deben utilizarse agentes antiplaquetarios para prevenir la formación de trombos a la que son propensos

estos pacientes, aunque no alteran su supervivencia³⁸. La utilización de anticoagulantes orales estaría justificada en los individuos con IC descompensada, antecedentes de episodios embólicos o que estén en fibrilación auricular.

- Otros: el aporte de carnitina debería realizarse de forma temprana si se confirma su déficit como causa de la miocardiopatía, y puede ser útil en formas idiopáticas³⁹.

Tratamiento no farmacológico

- Desfibrilador implantable (DAI). No hay estudios controlados sobre el efecto del DAI en pacientes con MD y taquicardia o fibrilación ventricular. No obstante, se constata una baja incidencia de recurrencias de parada cardíaca observada con estos dispositivos en comparación con las descritas antes de su utilización⁴⁰.

- El trasplante cardíaco es el tratamiento final de muchos de estos pacientes cuando presentan una IC grave. Se ha sugerido como indicación temprana de trasplante una presión telediastólica superior a 25 mmHg, por considerarse criterio de mal pronóstico.

Pronóstico

Se ha observado mejor evolución cuando se diagnostica en niños menores de 2 años, si hay historia de enfermedad viral en los 3 meses previos o mejora de la función ventricular durante los 6 meses siguientes al diagnóstico⁴¹. La supervivencia parece relacionarse con el grado de disfunción sistólica. En este sentido, el límite entre supervivientes y no supervivientes estaría en una fracción de acortamiento del 21 y del 12%, respectivamente.

En niños con MD idiopática, de pronóstico más pobre⁴², se han realizado estudios para identificar factores de mal pronóstico.

Las principales causas de muerte son:

- Arritmia ventricular
- IC progresiva intractable
- Complicaciones del trasplante cardíaco
- Asociación con el síndrome del QT largo⁴³

Miocardiopatía restrictiva

Es una enfermedad con escasa prevalencia en la edad pediátrica⁴⁴. Se caracteriza por una disfunción diastólica, con función sistólica preservada, dilatación auricular y ausencia de hipertrofia o dilatación ventricular.

Etiología

En la mayoría de los casos, la etiología de la enfermedad es desconocida. Cuando se consigue diagnosticar completamente la enferme-

dad, si tiene una localización preferentemente miocárdica, puede estar causada por una alteración enzimática-metabólica, infiltrativa (amiloidosis) o una enfermedad de depósito (glucogenosis). Cuando se trata de afectación endocárdica, la etiología suele ser la fibrosis endomiocárdica o el síndrome de hipereosinofilia de Löffler.

Fisiopatología

La restricción en el llenado ventricular condiciona un cuadro clínico de bajo gasto cardíaco y aumento de las presiones pulmonares. Cuando afecta al ventrículo derecho, los síntomas predominantes derivarán de la congestión vascular sistémica, en la que se encuentra hepatomegalia, estasis yugular, edemas periféricos, etc. Si la afectación es predominante en el VI, los síntomas se deberán fundamentalmente a la hipertensión venocapilar pulmonar, como polipnea, dificultad respiratoria, etc. Si ambos ventrículos están afectados, la clínica será una mezcla de ambos.

Clínica/diagnóstico

La radiografía de tórax es de poca utilidad, ya que la cardiomegalia y el edema pulmonar no se evidencian hasta estadios avanzados de la enfermedad⁴⁵.

En el ECG podemos encontrar signos característicos, como son la aparición de ondas P gigantes, con potenciales bajos en precordiales derechas.

El ecocardiograma Doppler permite la visualización de dilatación de las aurículas, junto con un tamaño ventricular y grosor miocárdicos normales; en la curva del Doppler mitral, es muy indicativa de la enfermedad una relación E/A mayor de 1,5.

El diagnóstico se confirma clásicamente mediante cateterismo cardíaco, en el que se evidencia un aumento de las presiones telediastólicas ventriculares.

En algunos casos es necesario practicar una resonancia magnética para realizar el diagnóstico diferencial con la pericarditis constrictiva, cuyo cuadro clínico es similar pero con tratamiento y pronóstico radicalmente diferentes.

El de los pacientes con MR es muy desfavorable, con una supervivencia media al diagnóstico desde pocos meses a 7 años. No se han establecido claramente factores pronósticos.

Tratamiento

El tratamiento médico con vasodilatadores pulmonares y sistémicos no ha aumentado la supervivencia de estos pacientes.

El trasplante cardíaco se convierte en la única opción terapéutica en los pacientes cuya etiología se considera idiopática o desconocida, y hay escasos estudios que corroboren su utilidad en las

enfermedades de causa metabólica o infiltrativa. El desarrollo de enfermedad vascular pulmonar es más temprano en MR que en la MD, por lo que suele ser preciso el trasplante de forma más temprana⁴⁶.

Bibliografía



● Importante ●● Muy importante

- Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2003;42:1687-713.
2. Priori SG, Aliot E, Blomstrom-Lundqvist C, Bossaert L, Breithardt G, Brugada P, et al. Task Force on Sudden Cardiac Death. European Society of Cardiology. *Europace.* 2002;4:3-18.
3. Maron BJ, Peterson EE, Maron MS, et al. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in an outpatient population referred for echocardiographic study. *Am J Cardiol.* 1994;73:577-80.
4. Ariza S, Moreno C, Saez JL, Gavilán JL, Castillo J, Toro J, et al. Miocardiopatía hipertrófica en los 2 primeros años de vida. Estudio de 25 pacientes. *Rev Esp Cardiol.* 1986;Suppl 1:26-32.
5. ● Navarro-López F. Miocardiopatía hipertrófica: Bases genéticas e implicaciones clínicas. *Rev Esp Cardiol.* 2004;57 Suppl 1:22-32.
6. Varnava AM, Elliot PM, Mahon N, et al. Relation between myocyte disarray and outcome in hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 2001;88:275-9.
7. Richard P, Charron P, Carrier L, Ledeuil C, Cheav T, Pichereau C, et al. Hypertrophic cardiomyopathy. Distribution of disease genes, spectrum of mutations, and implications for a molecular diagnosis strategy. *Circulation.* 2003;107:2227-32.
8. Carreño JE, Ápabla F, Ocaranza MP, et al. Hipertrofia cardíaca: eventos moleculares y celulares. *Rev Esp Cardiol.* 2006;59:473-86.
9. ● Maron BJ. Hypertrophic Cardiomyopathy. En: Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll EJ, editors. *Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents.* Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001. p. 1181.
10. Harris KM, Spirito P, Maron MS, Zenovich AG, Formisano F, Lesser JR, et al. Prevalence, clinical profile, and significance of left ventricular remodelling in the end-stage phase of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 2006;114:216-25.
11. Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review. *JAMA.* 2002;287:1308-20.
12. Panza JA, Maris TJ, Maron BJ. Development and determinants of dynamic obstruction to left ventricular outflow in young patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 1992;85:1398-405.
13. Maron BJ. Sudden death in young athletes. *N Engl J Med.* 2003;349:1064-75.
14. Montgomery JV, Gohman TE, Harris KM. Electrocardiogram in hypertrophic cardiomyopathy revisited: does ECG pattern predict phenotypic expression and left ventricular hypertrophy or sudden death? *J Am Coll Cardiol.* 2002;39 Suppl A:161A.
15. Case LE, Kishnani PS. Physical therapy management of Pompe disease. *Genet Med.* 2006;8:318-27.
16. McKenna WJ, Franklin RCG, Nihoyannopoulos P, et al. Arrhythmia and prognosis in infants, children and adolescents with hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 1988;11: 147-53.
17. Poutanen T, Tikanoja T, Jaaskelainen P, Jokinen E, Silvast A, Laakso M, et al. Diastolic dysfunction without left ventricular hypertrophic is an early finding in children with hypertrophic cardiomyopathy-causing mutations in the beta-myosin heavy chain, alpha-tropomyosin, and myosin-binding protein C genes. *Am Heart J.* 2006;151:725-8.
18. Maron BJ, Pellizzetti A, Spirito P. Cardiac disease in young trained athletes. Insights into methods for distinguishing ath-

Bibliografía recomendada

Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol.* 2003;42:1687-713.

Artículo de revisión básica sobre miocardiopatía hipertrófica clásica, en donde se consensúan criterios anatómopatológicos, diagnósticos y terapéuticos para un mejor tratamiento individualizado de los pacientes.

Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy. En: Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll EJ, editors. *Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents.* Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001. p. 1167.

El libro de Moss y Adams es un referente de alta calidad en la cardiología pediátrica. El capítulo sobre miocardiopatía hipertrófica, escrito por el Dr. Barry J. Maron (director del Centro Nacional de Miocardiopatía Hipertrófica de Estados Unidos, ubicado en Minneapolis, y una de las máximas autoridades mundiales en la materia), centra el tema en la población infantil, considera causas secundarias de miocardiopatía hipertrófica en lactantes y ofrece una amplia visión de los aspectos más importantes de ésta. Su lectura es imprescindible.



Bibliografía recomendada

Eicken A, Kolb C, Lange S, Brodherr-Heberlein S, Zrenner B, Schreiber C. Implantable cardioverter defibrillator in children. Int J Cardiol. 2006;107:30-5.

El uso del desfibrilador implantable para prevenir la muerte súbita en los niños es aún muy limitado. Este es el estudio retrospectivo que describe la mayor serie publicada en niños de entre 4 y 15,9 años (media 12,2 años), en total 16, en el que se concluye que su implantación es posible y efectiva, pero no exenta de complicaciones, entre las cuales son importantes las psicológicas y deben detectarse y tratarse oportunamente.

Olson TM, Chan DP. Dilated congestive cardiomyopathy. En: Allen HD, Gutgesell HP, Clark EB, Driscoll EJ, editors. Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2001. p. 1187.

Capítulo sobre miocardiopatías dilatadas muy completo en libro de referencia de cardiología pediátrica. Destaca la extensión sobre fisiopatología celular y molecular, así como los hallazgos clínicos y pruebas complementarias.

Hershberger RE. Familial dilated cardiomyopathy. Pediatr Cardiol. 2005;20:161-8.

Artículo en que se revisan las características genéticas de las formas hereditarias de la enfermedad con bastante detalle.

- lete's heart from structural heart disease with particular emphasis on hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 1995;91:1596-601.
19. Saccheri MC, Cianciulli TF, Konopka IV, Guerra JE, Acunzo RS, Serans DF, et al. Utilidad del Doppler pulsado tisular en la detección precoz de anomalidades diastólicas en familiares de primer grado de pacientes con miocardiopatía hipertrófica familiar. *Rev Esp Cardiol.* 2006;59:41-9.
 20. Morentín B, Suárez-Mier MP, Aguilera B, et al. Mortalidad por enfermedades del miocardio en niños y jóvenes. Estudio observacional de base poblacional. *Rev Esp Cardiol.* 2006;59: 238-46.
 21. Maron BJ, Estes NA 3rd, Maron MS, Almquist AK, Link MS, Udelson JE. Primary prevention of sudden death as a novel treatment strategy in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 2003;107:2872-5.
 22. Jayatilleke I, Doolan A, Ingles J, McGuire M, Both V, Richmon DR, et al. Long-term follow-up of implantable cardioverter defibrillator therapy for hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 2004;93:1192-4.
 23. Pedrote A, Morales FJ, García-Riesco L, et al. Documented exercise-induced cardiac arrest in a paediatric patient with hypertrophic cardiomyopathy. *Europace.* 2006;8:430-3.
 24. ●● Tomé MT. Enfermedades del miocardio como causa de muerte súbita en niños y adultos jóvenes: necesidad de reconocimiento y estrategia preventiva. *Rev Esp Cardiol.* 2006;59:197-9.
 25. ● Eicken A, Kolb C, Lange S, Brodherr-Heberlein S, Zrenner B, Schreiber C. Implantable cardioverter defibrillator in children. *Int J Cardiol.* 2006;107:30-5.
 26. Maron BJ, Isner JM, McKenna WJ. Hypertrophic cardiomyopathy, myocarditis and other myopericardial disease, and mitral valve prolapse. Task Force 3. En: 26th Bethesda Conference. Recommendations for determining eligibility for competition in athletes with cardiovascular abnormalities. *J Am Coll Cardiol.* 1994;24:880-5.
 27. Sherid M, Delia E, Dwyer E. Oral disopyramide therapy for obstructive hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 1988;62:1085-8.
 28. Spirito P, Rapezzi C, Bellone P, Betocchi S, Autore C, Conte MR. Infective endocarditis in hypertrophic cardiomyopathy: prevalence, incidence, and indications for antibiotic prophylaxis. *Circulation.* 1999;99:2132-7.
 29. Deb SJ, Schaff HV, Dearani JA, et al. Septal myectomy results in regression of left ventricular hypertrophy in patients with hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *Ann Thorac Surg.* 2004;78:2118-22.
 30. Subash Chandra V, Jayaraman M, Shenoy AR. Non-surgical septal reduction for hypertrophic cardiomyopathy in childhood. *Int J Cardiol.* 2006;106:355-9.
 31. Kimmelstiel CD, Maron BJ. Percutaneous septal ablation in hypertrophic obstructive cardiomyopathy: role within the treatment armamentarium and other considerations. *Circulation.* 2004;109:452-5.
 32. Maceira AM, Zamorano JL, García-Fernández MA. Miocardiopatías. En: García-Fernández JM, Zamorano JL, editores. Procedimientos en ecocardiografía. Madrid: McGraw-Hill Interamericana de España; 2003. p. 173-93.
 33. Moruno A, Martínez E, Rodríguez-Vázquez L, Ceballos J, Herrera MC, Gavilán JL, et al. Miocarditis: un tema para la controversia. *Rev Esp Pediatr.* 1995;51:236-40.
 34. ● Hershberger RE. Familial dilated cardiomyopathy. *Pediatr Cardiol.* 2005;20:161-8.
 35. Moruno A, Rodríguez-Vázquez L, Martínez E, Santos de Soto J, Cabello R, Grueso J, et al. Origen anómalo de la arteria coronaria izquierda: miocardiopatía dilatada del lactante con tratamiento eficaz. *Rev Esp Pediatr.* 1994;50:344-8.
 36. ● Sneider AR, Serwer GA, Ritter SB. Cardiomyopathies. En: Echocardiography in pediatric heart disease. 2nd ed. St. Louis: Mosby; 1997. p. 512-29.
 37. Blume ED, Canter CE, Spicer R, Gauvreau K, Colan S, Jenkins KJ. Prospective single-arm protocol of carvedilol in children with ventricular dysfunction. *Pediatr Cardiol.* 2006;27:336-42.
 38. McCrindle BW, Karamlou T, Wong H, Gangam N, Trivedi KR, Lee KJ, et al. Presentation, management and outcomes of thrombosis for children with cardiomyopathy. *Can J Cardiol.* 2006;22:685-90.
 39. Azevedo VM, Albanesi Filho FM, Santos MA, et al. The role of L-carnitine in nutritional status and echocardiographic parameters in idiopathic dilated cardiomyopathy in children. *J Pediatr (Rio J).* 2005;81:368-72.
 40. Ten Harkel AD, Blom NA, Reimer AG, Tukkie R, Sreeram N, Bink-Boekens MT. Implantable cardioverter defibrillator implantation in children in The Netherlands. *Eur J Pediatr.* 2005;164:436-41.
 41. Bostan OM, Cil E. Dilated cardiomyopathy in childhood: prognostic features and outcome. *Acta Cardiol.* 2006;61:169-74.
 42. Weng KP, Lin CC, Huang SH, et al. Idiopathic dilated cardiomyopathy in children: a single medical center's experience. *J Chin Med Assoc.* 2005;68:368-72.
 43. Ryerson LM, Giuffre RM. QT intervals in metabolic dilated cardiomyopathy. *Can J Cardiol.* 2006;22:217-20.
 44. Russo LM, Webber SA. Idiopathic restrictive cardiomyopathy in children. *Heart.* 2005;91:1199-202.
 45. ● Santos J, González A, Barrera ML, Sáez C, Castillo JA, Descalzo A. Miocardiopatía restrictiva en el niño. Estudio de cuatro pacientes. *An Esp Pediatr.* 1996;44:197-202.
 46. Fenton MJ, Chubb H, McMahon AM, Rees P, Elliott MJ, Burch M. Heart and heart-lung transplantation for idiopathic restrictive cardiomyopathy in children. *Heart.* 2006;92: 85-9.