



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

212/3492 - Miocardiopatía hipertrófica Obstructiva Familiar (MCHO), en paciente de 27 años

A. Rodríguez de Cossio^a, R. Rodríguez Sánchez^b, G. Rufino Portillo^a, M. Merino Pella^a, M. Justicia López^a, L. Ibáñez Aparicio^c, M. Arana Zumaquero^a, E. Paralelo^c, P.R. Herrea Ventura^c y M.J. Grandes Muñoz^c

^aMédico de Familia; ^cDUE. Centro de Salud Villanueva de la Cañada. Madrid. ^bMédico de Familia. Centro de Salud Pintores. Parla. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 27 años acude a consulta, porque refiere que en su familia hay casos de MCHO y le han aconsejado estudio. Se encuentra asintomático.

Exploración y pruebas complementarias: TA: 135/85, FC: 85 lpm. AC: soplo sistólico, aumenta con maniobra de Valsalva. EKG: ritmo sinusal. Onda R en AVL de 14 mm QS V1-V3, no alteraciones de repolarización. Pertenece a una familia con MCHO con variante de significado incierto en VLC. Afectados: la madre (VCL: p.277L > M), tío materno VCL: p.277L > M, (caso índice) y abuela materna (VCL: p.227 > M). Se deriva a cardiología para estudio. Holter: extrasístole supra y ventricular de baja densidad. Racha de taquicardia ventricular no sostenida de 5 latidos con F.C. hasta de 153 lpm. Ecocardiograma: Hipertrofia asimétrica severa, acentuado en septo con un máximo de 30 mm. Movimiento sistólico anterior de válvula mitral con gradiente máximo de 17 mmHg, tras maniobra de Valsalva 33 mmHg. Estudio genético, la variante de significado incierto (VSI) en VCL no cosegrega con la enfermedad. Portador de mutación MYBPC3 c2149-1G > A, no detectada con anterioridad.

Juicio clínico: MCHO familiar asintomático, clase funcional I. La variante VCL del caso índice no está en el paciente.

Diagnóstico diferencial: Corazón del atleta. HVI.

Comentario final: Enfermedad genética cardiaca más común y causa más frecuente de muerte súbita en jóvenes. Hipertrofia ventricular simétrica o asimétrica, con o sin obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo, en ausencia de enfermedad cardíaca o extra cardíaca capaz de producirla. Las mutaciones en genes de proteínas sarcoméricas es 60% (MYBPC3 y MYH7) las más frecuentes. Diagnóstico en adulto (grosor ? 15 mm) y para un familiar de primer grado MCHO (? 13 mm). En este caso, fenotipo grave, con obstrucción (> 30 mmHg), Holter con salva de TVNS aunque asintomático, EKG: imagen de pseudoinfarto en cara anterior y ecocardiografía hipoquinesia del septo hipertrófico sugieren fibrosis septal. El riesgo de arrítmica a 5 años es alto. DAI para prevención 1^a. Test genético: la (VSI) no cosegrega con la enfermedad, por eso no recomendamos continuar con el estudio genético en cascada familiar, se recomienda seguimiento clínico a los de primer grado aunque se les haya hecho test genético y haya sido negativo.

Bibliografía

1. Miami Y. Phenotypic overlap in hypertrophic cardiomyopathy: Apical hypertrophy, obstruction. *J Cardiol*. 2014;64:463-9.

Palabras clave: MCHO. Muerte súbita.