

# Miocardiópatías, una visión general

**F. Rueda Núñez, A. Rasines Rodríguez, M. Lozano Balseiro.** Unidad de Cardiología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital materno-infantil Teresa Herrera. Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (CHUAC).

**Fecha de recepción:** 29-06-2024

**Fecha de publicación:** 31-10-2024

Adolescere 2024; XII (3): 45-58

## Resumen

Las miocardiopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades intrínsecas del miocardio que no se pueden explicar por otras anomalías estructurales congénitas, coronarias, alteraciones valvulares o de la precarga o postcarga. Constituyen una de las principales causas de muerte súbita cardíaca, y muchas de ellas se asocian en gran medida a variantes genéticas, lo que las hace parte de las cardiopatías familiares. Esta heterogeneidad hace que históricamente haya habido varios intentos de clasificación, sin un acuerdo global. Las guías europeas de cardiomiopatías de 2023 utilizan una nueva clasificación fenotípica, distinguiendo cinco tipos de enfermedad: miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía dilatada, miocardiopatía no dilatada de ventrículo izquierdo, miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho y miocardiopatía restrictiva. En este artículo se repasa la clasificación fenotípica de estas enfermedades, y se profundiza en su presentación clínica, valoración diagnóstica, tratamiento, estratificación de riesgo y otras recomendaciones de hábitos de vida.

**Palabras clave:** *Miocardiopatías; Miocardiopatía hipertrófica; Miocardiopatía dilatada.*

## Abstract

Cardiomyopathies are a heterogeneous group of intrinsic myocardial diseases that cannot be explained by other congenital or coronary structural anomalies, valvar diseases or preload/afterload conditions. They constitute one of the main causes of sudden cardiac death, and many are largely associated with genetic variations, making them part of familial heart diseases. This heterogeneity means that historically there have been several attempts at classification, without a global agreement. The 2023 European Cardiomyopathy Guidelines use a new phenotypic classification, distinguishing five types of disease: hypertrophic cardiomyopathy, dilated cardiomyopathy, non-dilated left ventricular cardiomyopathy, arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy and restrictive cardiomyopathy. This article reviews the phenotypic classification of these diseases and discusses their clinical presentation, diagnostic evaluation, treatment, risk stratification and other lifestyle recommendations.

**Key words:** *Myocardiopathies; Hypertrophic Cardiomyopathy; Dilated Cardiomyopathy.*

Una miocardiopatía es una enfermedad del músculo cardíaco que está estructural y funcionalmente alterado en ausencia de enfermedad coronaria, hipertensión, valvulopatía o cardiopatía congénita suficiente que pueda explicarlo

## Introducción

Una miocardiopatía se define como “un trastorno del miocardio en el cual el músculo cardíaco es estructural y funcionalmente anormal en ausencia de enfermedad de las arterias coronarias, hipertensión, valvulopatía o cardiopatía congénita suficientes para causar la anomalía cardíaca”. Esta definición se aplica tanto a niños como a adultos y no incluye suposiciones *a priori* sobre la etiología (que puede ser familiar/genética o adquirida) o patología miocárdica. Es importante señalar que las miocardiopatías pueden coexistir con enfermedades isquémicas, valvulares e hipertensivas y que la presencia de una entidad no excluye la otra.

Las miocardiopatías se clasifican en varios fenotipos: MCH, MCD, MCR, MCAVD, MCNDVI

En las últimas guías de la Sociedad Europea de Cardiología del 2023 (ESC-2023)<sup>(1)</sup>, se introduce una nueva clasificación fenotípica de las miocardiopatías basada en las características morfológicas y los aspectos funcionales con el objetivo de estandarizar la nomenclatura. El fenotipo predominante en la presentación define la miocardiopatía y todas las genocopias entran dentro de esta clasificación funcional. De esta manera se distinguen los siguientes tipos: 1) Miocardiopatía hipertrófica (MCH), 2) Miocardiopatía dilatada (MCD), 3) Miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo (MCNDVI), 4) Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (MCAVD) y 5) Miocardiopatía restrictiva (MCR). Se ha optado por abandonar el término independiente de miocardiopatía no compactada (MCNC) y miocardiopatía arritmogénica de ventrículo izquierdo (MCAVI), que quedan englobadas en la miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo. De esta forma se evita el sobrediagnóstico de MCNC, ya que la hipertrabeculación es más un rasgo fenotípico que una miocardiopatía en sí misma y puede aparecer en población sana, pero a costa de dejar algunos pacientes o familias sin diagnóstico claro. El abordaje de los autores de esta guía nos parece muy pragmático, y probablemente haya que interpretarlo como una transición hacia un futuro no muy lejano en que se vayan identificando enfermedades o grupos de enfermedades a través del genotipo.

Las miocardiopatías tienen una expresión variable a lo largo de la vida. La distribución geográfica de las variantes genéticas influye en la prevalencia estimada en las diferentes poblaciones, etnias, regiones y países. Además, la complejidad de los criterios diagnósticos de algunas enfermedades, como la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (MCAVD), limita la evaluación de la verdadera prevalencia de la enfermedad en la población general.

Ante la sospecha de una miocardiopatía se debe incluir en la historia clínica el árbol genealógico con al menos tres generaciones y buscar signos típicos del fenotipo y síntomas de insuficiencia cardíaca

Por último, resaltar que el diagnóstico, la evaluación y el tratamiento de los pacientes con miocardiopatía requieren una vía coordinada, sistemática e individualizada que brinde atención optimizada por parte de un equipo multidisciplinar y experto. Es fundamental que este enfoque no se dirija sólo al paciente individual, sino a la familia en su conjunto; los hallazgos clínicos en familiares son esenciales para comprender lo que le sucede al paciente, y viceversa. Es obligado realizar un árbol familiar que incluya al menos los antecedentes de tres generaciones (hijos, padres y abuelos)<sup>(2)</sup>. Se recomienda repetir esta interrogación en un segundo tiempo, ya que es frecuente el olvido de detalles o incidentes en una primera entrevista, que finalmente pueden ser relevantes. No está de más recordar ser extremadamente prudente y cuidadoso en compartir información entre miembros de las familias, en las que a veces no hay buena relación.

En este artículo repasaremos los tipos de miocardiopatías, según la clasificación fenotípica de la SEC-23, haciendo hincapié en su definición, valoración diagnóstica, estratificación de riesgo, tratamiento y recomendaciones específicas de hábitos de vida como el deporte.

## Miocardiopatía hipertrófica (MCH)

### Definición

Se define como un aumento del espesor de la pared del ventrículo izquierdo que no se explica únicamente por otras patologías que condicionen un aumento de la postcarga. En adultos se considera necesario un aumento del espesor de la pared del ventrículo izquierdo  $\geq 15$  mm en cualquier segmento del miocardio, mientras que en niños el valor no es absoluto y se define como una medida de al menos  $>2$  desviaciones estándar por encima de la media prevista, es decir un  $z$  score  $>2$ <sup>(1)</sup>.

Como en muchas otras ocasiones, a veces encontramos pacientes en una zona gris de sospecha de enfermedad. Un ejemplo típico son los familiares de primer grado de pacientes con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica (MCH). En adultos, en este supuesto, cuando hay valores entre 13-14 mm se pueden sumar otros criterios que incluyen los hallazgos genéticos, antecedentes familiares y anomalías ECG. De esta forma, en familiares adultos de primer grado de pacientes con enfermedad (diagnosticada de forma segura), es suficiente con un espesor  $\geq 13$  mm. Sin embargo, en los niños no hay suficiente evidencia en este sentido, por lo que, en la misma circunstancia familiar, si hay un  $z$  score  $<2$  la presencia de anomalías morfológicas o en el ECG actualmente sólo se considerará sospecha de enfermedad, pero no diagnóstico. Otro grupo de pacientes conflictivo son los deportistas de alto nivel que muchas veces tienen anomalías ECG o ecocardiográficas que pueden asemejar una MCH. El contexto global del paciente y su familia puede ayudar a tomar decisiones, pero en ocasiones se requiere incluso el cese temporal de actividad y repetir las pruebas para poder decidir.

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la miocardiopatía más prevalente, aunque la miocardiopatía dilatada (MCD) es la principal causa de trasplante cardíaco

## Valoración diagnóstica

Incluye la historia clínica (incluyendo antecedentes), exploración física, electrocardiograma (ECG), imagen cardíaca, estudio genético y pruebas de laboratorio.

### Historia clínica

En la historia clínica hay que profundizar en la presencia de síncope y sus características, clase funcional, ejercicio físico, otras comorbilidades y antecedentes perinatales.

### Exploración física

Unos rasgos anómalos en la exploración general pueden ser la clave de la presencia de un síndrome o enfermedad metabólica. La exploración cardiovascular puede ser normal pero la presencia de un soplo sistólico en basal o tras Valsalva sugiere la presencia de obstrucción del ventrículo izquierdo (VI) y/o insuficiencia mitral.

### Electrocardiograma (ECG)

El ECG puede ser normal o presentar rasgos de hipertrofia del VI, anomalías de la repolarización y/o ondas T y presencia de ondas Q patológicas.

### Pruebas de imagen

Principalmente ecocardiografía y resonancia cardíaca. La ecocardiografía aporta información sobre el espesor de la pared del ventrículo, la función sistólica y diastólica, la presencia de movimiento anómalo de la válvula mitral (*Systolic Anomalous Motion* - SAM) con o sin insuficiencia mitral asociada, el tamaño de la aurícula izquierda y la presencia o no de obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo. La ecocardiografía se debe realizar en situación basal y durante el Valsalva, si es preciso en posición sentado, semisupino o de pie para descartar obstrucción. La resonancia complementa la información en los segmentos difíciles de explorar con eco (principalmente apicales y anterolaterales), identifica la presencia de zonas de fibrosis, zonas aneurismáticas y valora mejor la presencia de trombos. Algunas características de las pruebas de imagen pueden sugerir una etiología específica (Pompe, Danon, Noonan, ataxia de Friedreich).

### Estudio genético

La mayoría de los casos de MCH en niños son causados por variantes en genes cardíacos que codifican proteínas sarcoméricas, con un patrón de herencia autonómico dominante (transmisión a la descendencia del 50 %). Menos frecuente es la presencia de variantes monogénicas con penetrancia incompleta, variantes de novo o patrones de herencia autonómica recesiva. En todos estos últimos supuestos es típica la presentación como casos esporádicos. En cualquier caso, las variantes deben ser clasificadas por un equipo con un nivel adecuado de experiencia, sin olvidar la necesidad de reclasificar sistemáticamente las variantes identificadas.

No hay que olvidar que existen también otras posibilidades menos frecuentes, como errores congénitos del metabolismo, síndromes malformativos y trastornos neuromusculares. Los dos primeros son más típicos de los menores de 2 años y generalmente requieren de un estudio exhaustivo para identificar la etiología subyacente, que puede condicionar el tratamiento. El momento de realizar el estudio genético es tema de controversia. La posibilidad de que un paciente con estudio ecocardiográfico normal desarrolle la enfermedad en la primera infancia es escasa, y algunos autores proponen por este motivo retrasar el estudio genético por encima de los 8 años. Sin embargo, un estudio precoz negativo elimina la posibilidad de desarrollar la enfermedad y evita visitas o preocupaciones innecesarias. Retrasar el estudio hasta una edad en la que el paciente esté capacitado para tomar sus propias decisiones es otra opción válida. Se deben compartir con los familiares los pros y contras de esta decisión y elegir el momento pensando en el mejor interés del niño.

### Estudios de laboratorio

En la valoración inicial se debe hacer un estudio completo con hemograma, bioquímica básica, hormonas tiroideas, proBNP y Troponina. En neonatos y lactantes, o si hay sospecha de metabolopatía, se deben complementar con enzimas cardíacas (creatincinasa, aspartato aminotransferasa, alanina aminotransferasa, lactato deshidrogenasa), pruebas de función renal y hepática, pH, electrolitos y ácido úrico, lactato, piruvato, amoniaco, cuerpos cetónicos, ácidos grasos libres, perfil de carnitina, ácidos orgánicos urinarios y aminoácidos.

El ECG, pruebas de imagen como el ecocardiograma y la RMN así como pruebas de laboratorio son muy importantes para orientar la sospecha diagnóstica

El estudio genético tiene rentabilidad variable, pero puede aportar importante información pronóstica y de tratamiento

En niños es difícil establecer el momento idóneo para realizar el estudio genético. Se puede plantear individualizar según la variante implicada, el riesgo de muerte súbita o de arritmias o la ansiedad familiar

## Tratamiento

Incluye medidas generales y tratamiento dirigido (obstrucción, síntomas o insuficiencia cardíaca).

### Medidas generales

Son tan importantes como el tratamiento farmacológico. Es fundamental mantener un estado de hidratación adecuado en todo momento. Se debe fomentar una dieta sana y un control del sobrepeso. Los fármacos o situaciones que condicionen una vasodilatación deben de evitarse, especialmente si hay obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo asociada.

### Tratamiento específico

Debe estar monitorizado por un especialista en cardiología pediátrica. En caso de obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) está indicado el tratamiento con betabloqueantes aún en ausencia de síntomas, siendo el metoprolol el de mejor perfil. En caso necesario (síntomas o contraindicación a betabloqueantes), se pueden transicionar a antagonistas del calcio como el verapamilo o diltiazem. Recordar que están contraindicados en los niños muy pequeños. La disopiramida constituye el siguiente escalón terapéutico, vigilando sus efectos adversos, principalmente prolongación del QT y efectos anticolinérgicos (sequedad de mucosas, dificultad para orinar y estreñimiento). La utilización de inhibidores de la miosina ATPasa cardíaca (*mavacantem* y *aficantem*) es una nueva forma de tratamiento que disminuye la hiperdinamia del miocardio mejorando su rentabilidad energética. Actualmente están indicados como terapia de rescate en adultos con MCH obstructiva y sin respuesta o contraindicación al tratamiento clásico con betabloqueantes, antagonistas del calcio o disopiramida (Clase IIa), y excepto con la disopiramida pueden usarse en combinación con los fármacos anteriores<sup>(1)</sup>. En niños hay abiertos dos ensayos clínicos en fase II/III para comprobar eficacia y seguridad de estos nuevos fármacos. Excepcionalmente puede ser necesario el tratamiento quirúrgico para la reducción del gradiente en la obstrucción del TSVI en el paciente con síntomas y que sea refractario al tratamiento médico. La edad del paciente, la afectación de la válvula mitral y la experiencia del equipo quirúrgico son factores a tener en cuenta en la toma de decisiones. Otras intervenciones reductoras del septo como la ablación septal con alcohol no están indicadas en niños. La estimulación bicameral en casos seleccionados es otra alternativa posible para la reducción del gradiente del TSVI y mejoría de los síntomas.

La obstrucción medioventricular es menos frecuente que la obstrucción del TSVI y además comporta un mal pronóstico en relación con la evolución a insuficiencia cardíaca y muerte súbita. El tratamiento médico está indicado con dosis altas de betabloqueantes, verapamilo o diltiazem.

En los pacientes en fases avanzadas de la enfermedad, pueden predominar los síntomas por insuficiencia cardíaca, secundarios a la disfunción diastólica. El tratamiento médico en este caso va dirigido a disminuir las presiones de llenado y mejorar la precarga cardíaca. Un uso prudente de los diuréticos de asa puede reducir las presiones diastólicas del ventrículo izquierdo, mientras que los betabloqueantes, el verapamilo o el diltiazem ayudan a reducir la frecuencia cardíaca. Estos mismos fármacos pueden ser de ayuda en caso de aparecer angina, lo cual es poco frecuente en los niños.

## Estratificación de riesgo y toma de decisiones

En la MCH se estima una incidencia anual de muerte súbita cardiovascular (MSC) del 1-2 % en adultos y del 1,2-1,5 % en niños, siendo la fibrilación ventricular el sustrato arritmogénico responsable más frecuente de los episodios letales<sup>(3)</sup>. El implante de dispositivos para desfibrilación automática (DAI) puede considerarse un tratamiento eficaz para estos eventos, pero no están exentos de problemas o complicaciones en el implante y seguimiento en el corto y largo plazo, especialmente en niños. Esta dualidad obliga a un esfuerzo en identificar qué pacientes pueden beneficiarse o no del implante de una DAI.

Clásicamente se han propuesto múltiples factores de riesgo como la edad del paciente (mayor riesgo en pacientes jóvenes), la presencia de taquicardia ventricular no sostenida (definida como  $\geq 3$  latidos a  $\geq 120$ /min de  $< 30$  seg), el grosor máximo de la pared del ventrículo izquierdo ( $\geq 30$ mm),

En el tratamiento de la MCH son tan importantes las medidas generales como el tratamiento farmacológico. Deben evitarse situaciones o fármacos que condicionen una vasodilatación, especialmente si hay obstrucción del tracto de salida del VI asociada

la historia familiar, la presencia de aneurismas apicales, síncope no vasovagales, diámetro de aurícula izquierda, la presencia de obstrucción del TSVI, la presencia de fibrosis extensa en la RMN (demostrado mediante realce tardío con gadolinio), el tipo de variante genética implicada, la historia familiar de muerte súbita y la respuesta anormal de la presión arterial al ejercicio<sup>(4,5)</sup>. No todos estos factores han demostrado fehacientemente ser de mal pronóstico, existiendo en algunos de ellos pocos estudios y/o falta de evidencia.

Las Guías ESC de 2014 sobre diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica<sup>(6)</sup> recomendaron un modelo de predicción de riesgo de MSC a 5 años para >16 años, disponible en red ([https://qxmd.com/calculate/calculator\\_303/hcm-risk-scd](https://qxmd.com/calculate/calculator_303/hcm-risk-scd)), definiendo el riesgo de MSC como bajo si es <4 %, moderado entre 4 % y <6 % y alto si es ≥6 %<sup>(4)</sup>. Evolutivamente sus resultados han sido validados en estudios independientes, siendo una herramienta de amplio uso en nuestro entorno. Existen herramientas similares para los menores de 16 años. En 2019, se desarrolló el *HCM Risk-Kids* (<https://hcmriskkids.org/>), que también ha sido validado de forma independiente y externa<sup>(7,5)</sup>. Otra herramienta similar es la *PRIMaCY Childhood HCM Sudden Cardiac Death Risk Prediction*, que tiene una precisión similar al *HCM Risk-Kids* (<https://primacy.shinyapps.io/calculator/>)<sup>(5)</sup>.

Estos modelos de cálculo de escala de riesgo no deben usarse en deportistas de élite, en pacientes con enfermedades metabólicas o infiltrativas, ni tampoco en pacientes con síndromes (p. ej., síndrome de Noonan). En la recomendación final de implante de DAI debe tenerse en cuenta no solo el riesgo estadístico absoluto, sino también la edad y la salud general del paciente, los factores socioeconómicos y el impacto psicológico que conlleva. También hay que tener en cuenta las lagunas en la evidencia actual. Por ejemplo, en niños algunas cohortes por grupos de edad en las que se basa el desarrollo de la calculadora pueden ser de pocos pacientes. En este sentido, la *PRIMaCY Childhood HCM Sudden Cardiac Death Risk Prediction* avisa automáticamente cuando ocurre este hecho. Otro ejemplo es la diferencia de resultados si se aplica una calculadora de <16 años a otra de >16 años, lo cuál puede ser llamativo en edades cercanas a esta barrera. Finalmente, la omisión de algunos parámetros considerados de mal pronóstico como el deterioro de la función del ventrículo izquierdo o la presencia de fibrosis extensa (≥15 % del miocardio del VI) en la RMN, hace que se deban tener presente en la toma de decisiones compartida con el paciente o padres.

## Recomendaciones para la práctica del ejercicio

En los últimos años se ha cambiado la política mantenida clásicamente de evitar a toda costa el ejercicio físico en estos pacientes<sup>(8)</sup>. No hay evidencia de que los pacientes con MCH sean especialmente vulnerables *per se* a desarrollar arritmias letales durante el ejercicio y la participación deportiva. Sí se considera importante una valoración basal previa y continuada, mediante la revisión de los antecedentes (episodios cardiovasculares significativos), estudio Holter-24h (taquicardia ventricular no sostenida), ecocardiografía (presencia de gradiente obstructivo en TSVI), RMN (fibrosis), ergometría (síntomas, arritmias, respuesta anormal de la tensión arterial) y resultado de la aplicación de la escala de riesgo. Se pueden establecer las siguientes recomendaciones<sup>(9)</sup>:

- Se debe realizar un seguimiento periódico por parte de un experto en Cardiopatías Familiares de los pacientes con MCH que se ejercitan regularmente. En los adolescentes se recomienda al menos cada 6 meses.
- La actividad física de alta intensidad, en general, está contraindicada. La actividad física de baja intensidad se recomienda en pacientes asintomáticos y sin factores de riesgo revisados por un experto en Cardiopatías Familiares.
- Los portadores sanos sin fenotipo de MCH, pueden realizar cualquier tipo de deporte, en ausencia de antecedentes familiares de MSC y tras la valoración por la unidad de cardiopatías familiares. En estos pacientes se recomienda una reevaluación anual del fenotipo.
- En todos los pacientes: evitar ambientes extremos que afecten la volemia y los ejercicios “explosivos” que se asocien a aumentos rápidos de frecuencia cardíaca, como los *sprints*.

**Integrando toda la información clínica y pruebas complementarias (incluyendo estudio genético) se puede aportar una información pronóstica y recomendaciones sobre la actividad física más adecuada para el paciente y sus familiares**

# Miocardopatía dilatada (MCD)

## Definición

Presencia de dilatación del ventrículo izquierdo (VI) y disfunción sistólica que no se justifica por enfermedad coronaria o condiciones anormales de precarga (como patología valvular). Se estima una prevalencia de 1:2500 personas y es la principal causa de trasplante cardíaco<sup>(10)</sup>.

La dilatación se establece midiendo el diámetro telediastólico del VI. Para adultos hay unas medidas estandarizadas (>58 mm en hombres; >52 mm en mujeres), pero en la infancia y adolescencia se considera dilatación cuando la medida obtenida supera 2 desviaciones estándar ajustada por superficie corporal.

La presencia de dilatación del ventrículo derecho (VD) no es necesaria para el diagnóstico. De hecho, si la dilatación es exclusiva o predomina en el VD se debe barajar la miocardopatía arritmogénica del VD como diagnóstico diferencial.

En los parientes de un paciente diagnosticado de MCD no es raro encontrar hallazgos leves, inespecíficos que se podrían explicar por otras causas más frecuentes como la obesidad o la hipertensión arterial. No obstante, la presencia de VI dilatado en un familiar, aunque tenga la función preservada, es suficiente para diagnosticarle de MCD. Además, en ausencia de información genética concluyente, se debe considerar el diagnóstico de MCD si hay más de un familiar de primer o segundo grado afecto; o cuando ocurre una muerte súbita en familiar de primer grado afecto<sup>(1)</sup>.

## Valoración diagnóstica

Es preciso una historia clínica incluyendo antecedentes familiares, ECG, pruebas de imagen y de laboratorio, así como estudio genético.

### Historia clínica

Aquí será fundamental preguntar sobre síntomas de insuficiencia cardíaca, aunque éstos suelen aparecer tiempo después de otras alteraciones como en el ECG o en pruebas de imagen. Los síntomas son más inespecíficos cuanto más pequeño sea el niño: fatiga con las tomas, taquipnea, sudoración excesiva o fallo de medro. No obstante, en niños mayores o adolescentes los síntomas son más parecidos a los de los adultos: fatiga y disnea, dolor torácico, dolor abdominal tras la ingesta, palpitaciones o síncope. Se debe tener en cuenta que la escala NYHA para establecer la clase funcional de los pacientes no es aplicable en los niños menores de 5 años, en su lugar se debe usar la escala Ross. En este punto cobra mucha importancia la búsqueda de causas no genéticas de la MCD como son las enfermedades autoinmunes, por lo que será necesaria una minuciosa exploración física.

### Electrocardiograma (ECG)

Aunque no hay un patrón típico, hay cambios que pueden hacer sospechar el diagnóstico. El bloqueo de rama izquierda con desviación del eje a la derecha asociando pobre progresión de la onda R en precordiales y ondas S muy profundas en precordiales derechas.

### Pruebas de imagen

Cabe destacar la ecocardiografía como herramienta fundamental. No obstante, la RMN aporta más detalle morfológico, pudiendo incluso orientar el diagnóstico etiológico, descartar otras causas de dilatación y aportar información pronóstica.

### Estudio genético

Se debe tener en cuenta que la etiología de la MCD es muy heterogénea englobando causas genéticas, así como una larga lista de causas adquiridas (enfermedades autoinmunes, infecciones, tóxicos...). Asimismo, es conocido que ambos grupos pueden interrelacionarse. Es decir, diagnosticar una causa adquirida no excluye la posibilidad de una causa genética subyacente, así como variantes genéticas pueden necesitar un factor desencadenante externo (como el embarazo o abuso de alcohol).

La miocardopatía dilatada (MCD) se caracteriza por la dilatación del ventrículo izquierdo (VI) y disfunción sistólica en ausencia de otras causas. En parientes de pacientes con el diagnóstico de MCD es suficiente para el diagnóstico la dilatación del VI aunque la funcionalidad esté preservada

La ecocardiografía es la herramienta fundamental para el diagnóstico. La clínica más frecuente es la insuficiencia cardíaca pero aparece en fases avanzadas. El ECG no tiene un patrón típico. Al ser la etiología muy heterogénea el estudio genético puede ayudar pero descarta la presencia de otras causas etiológicas

Aunque la rentabilidad del estudio genético varía según el contexto (hasta el 40 % en pacientes con MCD idiopática o el 15 % en pacientes con consumo de alcohol abusivo), se recomienda hacerlo siempre. Esto permite establecer mejor el pronóstico en cuanto a necesidad de desfibrilador o riesgo de muerte súbita, así como cribar a los parientes si se detecta una variante patogénica precisando seguimiento sólo los portadores de la variante en cuestión.

Algunas variantes genéticas tienen mayor riesgo de arritmia (LMNA, EMD o DES), por lo que pueden precisar una evaluación más exhaustiva de alteraciones de conducción/arritmias<sup>(11)</sup>. Por otra parte, otras variantes pueden requerir una RMN por asociar un mayor riesgo de muerte súbita (FLNC, DES, DSP, PLN, LMNA, TMEM43, RMB20).

## Estudio de laboratorio

Se debe realizar un estudio inicial tanto para intentar establecer causas extracardiacas de la MCD (alteración tiroidea, fallo renal, diabetes, hemocromatosis), así como para establecer disfunción secundaria de otros órganos. Marcadores cardiacos elevados se asocian a eventos cardiovasculares. Por lo tanto, se debe realizar la analítica inicial incluyendo: perfil tiroideo, función renal y hepática, ionograma, Nt-ProBNP, troponinas, glucemia, fosfato, hemograma y hemoglobina glicada, CK (enfermedades neuromusculares, laminopatías), perfil férrico (elevado en caso de hemocromatosis) y vitamina D. Si se sospecha causa metabólica se debe ampliar el estudio como se indicó en el apartado de MCH.

## Tratamiento

Las herramientas terapéuticas son las mismas que las empleadas en la insuficiencia cardiaca de cualquier otra etiología. En la infancia, el tratamiento habitualmente se basa en IECAS, betabloqueantes, diuréticos y antagonistas de aldosterona. Esto se ha extrapolado de la experiencia en adultos, pero hay pocos ensayos clínicos específicos para la edad pediátrica. Además, se debe tener en cuenta que la respuesta individual al tratamiento puede no ser la misma según las distintas causas genéticas.

La novedad más importante en este campo se debe a la incorporación de la asociación inhibidor de neprilesina / ARA II al arsenal terapéutico como alternativa a los IECAS. Desde el 2023 se ha ampliado la indicación del Sacubitril/Valsartán para pacientes con insuficiencia cardiaca mayores de 1 año (basado en el estudio PANORAMA-HF)<sup>(12)</sup>. De momento no está indicado en niños la utilización de los inhibidores de SGLT-2. Se ha debatido mucho sobre la indicación de comenzar tratamiento en pacientes asintomáticos con poca afectación en pruebas de imagen. Habitualmente estos pacientes son diagnosticados durante el estudio en cascada de un pariente afecto (portadores asintomáticos). En estos casos los marcadores analíticos nos pueden ayudar a detectar de forma precoz a los que comienzan con afectación sin manifestación clínica evidente. La tendencia actual en esta entidad es a comenzar tratamiento de forma precoz para evitar la progresión a dilatación y disfunción del VI<sup>(1)</sup>. La utilidad del tratamiento en pacientes portadores asintomáticos con todas las pruebas complementarias normales es, de momento, desconocida.

El trasplante cardíaco está indicado en pacientes en insuficiencia cardiaca avanzada con síntomas refractarios al tratamiento médico optimizado con clase funcional NYHA III-IV o arritmias ventriculares intratables<sup>(1)</sup>. Los dispositivos de asistencia ventricular izquierda están indicados bajo las mismas premisas, habitualmente, puente a trasplante.

## Estratificación de riesgo y toma de decisiones

Predecir qué pacientes tienen mayor riesgo de muerte súbita cardíaca (MSC) es un reto en esta entidad. Aunque el desfibrilador implantable (DAI) ha demostrado ser eficaz para prevenir la MSC, no está exento de complicaciones, sobre todo en jóvenes.

Como prevención secundaria (MSC recuperada) el DAI tiene una indicación IB según las últimas guías del manejo de miocardiopatías del 2023<sup>(1)</sup>. La decisión es más compleja en el contexto de la prevención primaria. Aunque una FEVI < 35 % ha demostrado ser un marcador independiente de mortalidad por todas las causas en la MCD, tiene un efecto modesto para identificar los pacientes de mayor riesgo de MSC. Esto sugiere que hay más factores que se deben tener en cuenta a la

**El tratamiento de la miocardiopatía dilatada (MCD) es igual que el utilizado en la insuficiencia cardiaca de cualquier otra etiología. En la infancia, el tratamiento habitualmente se basa en IECAS, betabloqueantes, diuréticos y antagonistas de aldosterona**

hora de decidir implantar un DAI. De hecho, es sabido que hay ciertas variantes genéticas que asocian un mayor riesgo de MSC (LMNA, EMD, TMEM43, DSP, RBM20, PLN o truncamientos en FLNC)<sup>(13)</sup>, máxime si asocian otros factores de riesgo tales como: taquicardias ventriculares no sostenidas, síncope no vasovagales, extrasistolia ventricular frecuente o extenso realce tardío en la RMN. En estos casos se puede considerar un umbral de FEVI mayor a 35 % para considerar el implante de DAI.

Para determinados genotipos de alto riesgo se han desarrollado “scores” predictores de riesgo de MSC que consideran el genotipo concreto del paciente y otras características fenotípicas. Estos son para variantes en LMNA (<https://lmna-risk-vta.fr>)<sup>(14)</sup> (WAHBI) y en PLN ([https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final\\_shiny](https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny))<sup>(11)</sup>. Se ha planteado seguir una estrategia similar a la MCH, considerando el umbral de “alto riesgo” de MSC a 5 años si la probabilidad es >10 % en pacientes con MCD por variantes en LMNA, recomendando en ese caso el implante de DAI. No obstante, la evidencia aún no es robusta, por lo que se recomienda tomar la decisión de forma consensuada con el paciente, teniendo en cuenta sus preferencias y circunstancias individuales. De cualquier modo, estos “scores” no están validados para pacientes menores de 16 años.

**Las recomendaciones de ejercicio físico en la MCD son evitar el deporte de alta competición y se puede hacer deporte recreativo de intensidad moderada-baja en pacientes de bajo riesgo**

## Recomendaciones para la práctica de ejercicio

Como se ha visto, la estratificación del riesgo de MSC es difícil, teniendo estos pacientes un curso clínico muy variable. Aunque hay poca evidencia para establecer recomendaciones sólidas, parece haber consenso en dos ideas generales. Por un lado, no se recomienda deporte de competición para todos los pacientes con MCD. Por otro lado, los pacientes de bajo riesgo pueden realizar deporte recreativo de intensidad baja-moderada. Se considera de bajo riesgo al paciente que cumpla todas las siguientes: ausencia de MSC familiar, estar asintomáticos, FEVI >40 %, ausencia de arritmias ventriculares documentadas y aumento de la TA normal durante el ejercicio<sup>(8,9)</sup>.

## Miocardopatía no dilatada del ventrículo izquierdo (MCNDVI)

**La MCNDVI es un término nuevo acuñado en la guías ESC de 2023. Engloba a la MCNC y la MCAVI**

### Definición

Este término, acuñado en la guía ESC miocardopatías 2023, engloba afecciones como la miocardopatía hipocinética no dilatada, la miocardopatía arritmogénica del ventrículo izquierdo (MCAVI) y la miocardopatía no compactada (MCNC). Se define por cualquiera de los dos supuestos que se describen a continuación, siempre que no se expliquen por otras enfermedades como condiciones de carga anormales (hipertensión, enfermedad valvular) o enfermedad coronaria<sup>(1)</sup>:

1. La presencia de fibrosis no isquémica del VI o reemplazo adiposo en ausencia de dilatación del VI, con o sin anomalías globales o regionales de la motilidad de la pared, o
2. La hipoquinesia global aislada del VI sin fibrosis (fracción de eyección del ventrículo izquierdo –FEVI– inferior al 50 %).

En un familiar de paciente con diagnóstico de MCNDVI, la presencia de disfunción global o regional del VI o anomalías electrocardiográficas, es altamente sugestivo de enfermedad.

### Valoración diagnóstica

Incluye la historia clínica, pruebas de laboratorio, ECG y estudio Holter-24h, pruebas de imagen cardíaca y estudio genético. En algunos pacientes también se puede considerar realizar ergometría, biopsia endomiocárdica y cateterismo cardíaco.

### Historia clínica

La presencia de palpitaciones, síncope no vasovagales o eventos de muerte súbita abortada en adolescentes debe alertar sobre este tipo de enfermedades. La historia familiar y, como veremos más adelante, el estudio genético pueden ser claves en el diagnóstico y valoración. Es obligado realizar un árbol familiar que incluya al menos los antecedentes de tres generaciones (hijos, padres y abuelos).

**La valoración diagnóstica requiere al menos de historia clínica, laboratorio, ECG, Holter de 24 horas, ecocardiografía, RNM y estudio genético**

**La muerte súbita en la adolescencia debe hacer sospechar esta entidad. La clínica más frecuente es la presencia de palpitaciones y los síncope no vasovagales**

## Exploración física

En general la exploración física es normal. En el caso de las laminopatías puede ser evidente una cierta debilidad muscular como hallazgo incidental.

## Electrocardiograma (ECG) y estudio Holter

El ECG y estudio Holter-24h son especialmente relevantes ya que en algunos casos pueden orientar a la causa genética subyacente. Por ejemplo, las laminopatías se caracterizan por un intervalo PR prolongado, fibrilación auricular, extrasistolia ventricular y bajos voltajes en precordiales. Esto último se encuentra también en las MCNDVI causadas por alteraciones en los genes DSP y PLN. El estudio Holter-24h puede desenmascarar la presencia de arritmias o bloqueos asintomáticos que obliguen a modificar pautas de tratamiento o seguimiento.

## Pruebas de imagen

Es obligado una ecocardiografía para valorar la función (global y regional) de ambos ventrículos y descartar otras enfermedades. Sin duda, la prueba más determinante es la RMN que además ofrece la caracterización tisular (lo que orienta al tipo de alteración genética) y tiene valor pronóstico adicional.

## Estudio genético

Las variantes genéticas identificadas en MCNDVI pueden determinar el tipo de seguimiento, valor pronóstico y ser relevantes en la toma de decisiones y hábitos de vida. Los genes más frecuentemente implicados son DSP, FLNC, DES, LMNA y PLN.

## Estudios de laboratorio

Se recomienda un estudio basal mediante hemograma, bioquímica con función renal y hepática, calcio, CPK, troponina y NT-proBNP.

## Tratamiento

El implante de DAI se considera como prevención secundaria tras paro cardíaco o taquicardia ventricular sintomática y como prevención primaria en pacientes de alto riesgo con FEVI <35 % (Clase I y IIa, respectivamente). El caso de portador de variante de alto riesgo con situación clínica de alto riesgo (algoritmos específicos, FEVI, RMN) se puede considerar también el implante de DAI incluso con FEVI >35 % (Clase IIa/IIb)<sup>(1)</sup>. En caso de estudio genético negativo o portador de variante de bajo riesgo se puede considerar el implante de DAI en presencia de factores de riesgo adicionales como el síncope y la presencia de fibrosis extensa en la RMN.

## Estratificación de riesgo y toma de decisiones

La estratificación de riesgo depende de los eventos previos, el estudio genético y en algunos casos la presencia de fibrosis extensa en la RMN. Los genes PLN, TMEM43, DES, DSP, LMNA, FLNC (variantes truncadas) y RBM20 se consideran de alto riesgo. Se han propuesto calculadoras específicas para algunos genotipos como LMNA o PLN ya comentados en el apartado de MCD<sup>(11,14)</sup>. Es importante recordar que las alteraciones estructurales o funcionales pueden ser precedidas por los cambios electrocardiográficos.

# Miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (MCAVD)

## Definición

Es una enfermedad hereditaria caracterizada por una enfermedad progresiva del miocardio asociada a un alto riesgo de arritmias ventriculares y MSC. La enfermedad se caracteriza por una atrofia progresiva del miocardio que es reemplazado por tejido fibro-adiposo<sup>(1)</sup>. La afectación es típica en el ventrículo derecho (VD), pero puede coexistir con lesiones en el ventrículo izquierdo (VI).

Esta enfermedad afecta generalmente a pacientes por encima de la segunda década de la vida, pero su presentación en niños no sólo es posible, sino que puede aparecer con cuadros clínicos de extrema gravedad. De hecho, se considera que un 20-25 % de las muertes súbitas en la

El DAI se considera como prevención secundaria tras paro cardíaco o taquicardia ventricular sintomática

La MCAVD es una enfermedad hereditaria. Se caracteriza por una sustitución progresiva del miocardio por tejido adiposo-fibroso que genera arritmias. En la infancia puede aparecer como una causa de muerte súbita

infancia o adolescencia pueden estar relacionadas con esta entidad<sup>(15)</sup>. Al contrario que en adultos, donde es más frecuente la presentación con episodios de taquicardia ventricular, la MSC es más frecuente en niños o adolescentes. También la presentación mediante episodios recurrentes de dolor torácico (miocarditis-like) son más frecuentes en la infancia que en los adultos.

## Valoración diagnóstica

**La valoración diagnóstica debe incluir el análisis del ECG, ECG-Holter de 24h, pruebas de imagen (la RMN es clave para el diagnóstico. Lo más característico son las anomalías segmentarias en la motilidad de la pared. La RMN tiene mayor sensibilidad que la ecografía cardíaca y los estudios genéticos)**

En 2010 Marcus y cols.<sup>(16)</sup> publicaron unos criterios diagnósticos, tanto para niños y adultos, y que se han utilizado de forma rutinaria en los últimos 12 años. Más recientemente, se publicaron los criterios de Padua, pendientes de validación externa, pero que parecen ser más apropiados para el diagnóstico en niños<sup>(17)</sup>. La valoración diagnóstica debe incluir el análisis del ECG, ECG-Holter de 24h, pruebas de imagen cardíaca y estudios genéticos. Ocasionalmente es necesaria la realización de una biopsia endomiocárdica o ergometría.

## Historia clínica

La presencia de palpitaciones, síncope o eventos de muerte súbita abortada en niños o adolescentes debe alertar sobre esta enfermedad. Los pacientes con presentación de la enfermedad en edad infantil suelen tener un patrón de herencia autosómica recesiva y con frecuencia asocian manifestaciones cutáneas (por ejemplo, enfermedad de Naxos o síndrome de Carvajal). La forma de presentación clínica también está relacionada con el sustrato genético, de forma que las variantes en DSP se relacionan más con episodios de dolor torácico recurrente "miocarditis-like". Como en cualquier cardiopatía familiar es obligado realizar un árbol familiar que incluya al menos los antecedentes de tres generaciones (hijos, padres y abuelos).

## Electrocardiograma (ECG)

Las anomalías en el ECG son variadas y pueden preceder las manifestaciones estructurales del ventrículo. Destacan la inversión de la onda T en precordiales derechas, el retraso en el ascenso de la onda S en precordiales derechas, el bloqueo de rama derecha, la presencia de voltajes bajos en las derivaciones estándar y arritmias ventriculares (extrasístoles y episodios de taquicardia ventricular no sostenida).

## Pruebas de imagen

Los hallazgos de la ecocardiografía y RMN son claves para el diagnóstico de esta enfermedad. Lo más característico son las anomalías segmentarias en la motilidad de la pared, así como la presencia de dilatación o disfunción del ventrículo derecho. La RMN tiene mayor sensibilidad que la ecografía para la valoración del ventrículo derecho, pero además es la única prueba que permite detectar la afectación del VI.

## Estudio genético

Las variantes genéticas identificadas en esta enfermedad se encuentran principalmente en los genes responsables de las proteínas del desmosoma cardíaco: PKP2, DSP, DSG2, DSC2 y JUP. Además de los desmosomales se han identificado también otros genes relacionados con la enfermedad como DES, TMEM y PLN. La presentación más frecuente es en el adulto donde el patrón de herencia suele ser autosómico dominante. Como hemos señalado previamente, en niños es más bien autosómico recesivo. La presencia de más de una variante genética se asocia a un peor pronóstico.

## Estudios de laboratorio

Se recomienda un estudio basal mediante hemograma, bioquímica con función renal y hepática, calcio, CPK, troponina y NT-proBNP.

## Tratamiento

Los betabloqueantes se consideran de primera elección para disminuir la carga arritmogénica. Otros fármacos antiarrítmicos como la amiodarona o la flecainida quedan como opción de rescate. Es obligado el abandono del ejercicio físico de competición o de intensidad moderada-alta en enfermos o portadores con fenotipo normal, ya que el ejercicio parece ser un desencadenante de la degeneración tisular miocárdica. Una proporción de pacientes va a requerir procedimientos antiarrítmicos invasivos o implante de DAI. El implante de DAI es obligado como prevención secundaria pero no es sencilla la decisión del implante en la prevención primaria.

**El tratamiento de elección son los betabloqueantes. El ejercicio físico de competición o de intensidad moderada alta son desencadenantes en portadores y enfermos por lo que debe desaconsejarse**

## Estratificación de riesgo y toma de decisiones

El sexo masculino, la disfunción del VD y los episodios de taquicardia ventricular o fibrilación ventricular son factores de riesgo a tener en cuenta. Se han propuesto varios algoritmos de estratificación de riesgo como el del *International Task Force Consensus Statement* del 2015 (ITFC-2015<sup>(18)</sup>), su modificación 2017 (AHA/ACC/HRS-2017)<sup>19</sup> y el de Cadrin-Tourigny de 2019<sup>(20)</sup>. Aunque han demostrado una buena capacidad de discriminación en el beneficio de implante de DAI, especialmente en pacientes PKP2. El valor de estos algoritmos de decisión en niños o adolescentes es extremadamente limitado ya que la presencia de pacientes en este rango de edad en los estudios previos es anecdótica.

## Miocardiopatía restrictiva (MCR)

### Definición

Es una enfermedad del miocardio caracterizada por una disfunción diastólica secundaria a un llenado restrictivo de las cavidades ventriculares, que tienen un tamaño, función sistólica y grosor de la pared normal<sup>(1)</sup>. Hay que destacar que la MCR es el tipo más infrecuente de miocardiopatías en la edad pediátrica (2-5 % del total), pero tiene un pronóstico tremendamente desfavorable con una mortalidad del 75 % a diez años del diagnóstico<sup>(15)</sup>. También es importante recordar que existen fenocopias, adquiridas o genéticas, con la misma o parecida fisiología pero que es importante diferenciarlas dado que pueden tener tratamiento específico.

### Valoración diagnóstica

Debe incluir la exploración física, el ECG, la ecocardiografía, la RMN y estudios genéticos. Ocasionalmente es necesaria la realización de una biopsia endomiocárdica que puede facilitar el diagnóstico etiológico.

### Exploración física y ECG

Los pacientes con MCR tienen signos y síntomas de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección conservada: el pulso venoso yugular es prominente, con tendencia a hepatomegalia y edemas periféricos. Inicialmente no hay un deterioro de la clase funcional pero evolutivamente aparece disnea, ascitis, pulsos de amplitud disminuida y taquicardia. La presencia de eventos de muerte súbita ocurre en el 25 % de los pacientes pediátricos con MCR. La mayoría de los pacientes presenta anomalías en el ECG, siendo la más frecuente el crecimiento auricular. Otros hallazgos frecuentes son las anomalías de la onda T y segmento ST.

### Pruebas de imagen

La Rx de tórax es anómala en el 90 % de los casos, con presencia de cardiomegalia y congestión venosa pulmonar. En la ecocardiografía destaca la dilatación biauricular con una FEVI normal o ligeramente disminuida. Un tiempo de deceleración mitral corto (<14mseg), un aumento de la relación mitral e/a >2,5 y un cociente e/e' >15, son hallazgos sugestivos de presiones elevadas de llenado. Los hallazgos diferenciales que sugieren una pericarditis constrictiva son la presencia de una amplitud normal de la onda e' de la ecocardiografía y la presencia de una e' lateral mitral menor que la e' medial. La RMN ofrece mejor resolución espacial que la ecocardiografía, tanto de la función ventricular como de las características tisulares. Permite diferenciar la MCR de la pericarditis constrictiva, aporta información sobre la extensión y localización de la fibrosis y contribuye a diferencia entre las enfermedades metabólicas de las inflamatorias.

### Otras pruebas complementarias

La biopsia endomiocárdica puede ayudar en el diagnóstico en las desminopatías y enfermedades de depósito, pero no está exenta de riesgo y el resultado no siempre es concluyente. El cateterismo cardíaco generalmente no es necesario, pero ayuda a diferenciar entre la fisiología restrictiva o constrictiva y permite la cuantificación de las presiones y resistencias pulmonares. Los estudios de laboratorio deben incluir hemograma, bioquímica básica con función renal y hepática, orina elemental y NT-proBNP. Otros estudios dirigidos en función de la sospecha diagnóstica son el análisis de la ferrocínica (hemocromatosis), la actividad de alfa-galactosidasa y los niveles de liso-Gb3 (Fabry).

La miocardiopatía restrictiva (MCR) se caracteriza por una disfunción diastólica secundaria a un llenado restrictivo de las cavidades ventriculares, que tienen un tamaño, función sistólica y grosor de la pared normal. Es el tipo más infrecuente en la edad pediátrica, pero tiene un pronóstico desfavorable con una mortalidad del 75 % a los diez años del diagnóstico

Para el diagnóstico se recomienda exploración física (signos y síntomas de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección conservada), el ECG (signos de crecimiento auricular), la ecocardiografía, la RMN y estudios genéticos

### Estudio genético

Las variantes genéticas con afectación primaria del miocardio se encuentran en dos localizaciones: 1) genes sarcoméricos: TNNI3, TNNT2, ACTC1, MYH7, MYBPC3, TTN, TPM1, MYPN, MYL3 y MYL2. Son la causa más frecuente de MCR de origen genético, principalmente las asociadas a variantes en TNNI3; 2) genes del citoesqueleto: DES, FLNC y BAG3. Se pueden asociar a la afectación de la musculatura esquelética y a trastornos en la conducción atrioventricular (AV).

Existen también variantes patogénicas relacionadas con enfermedades de depósito y que se pueden presentar ocasionalmente como fisiología restrictiva, como: 1) la enfermedad Anderson-Fabry (GLA), 2) la enfermedad de Danon (LAMP2), 3) las variantes PRKAG2, en las que se produce un depósito de glucógeno y se caracteriza por preexcitación y una elevada tendencia a bloqueo AV avanzado, 4) cardiomiopatías por sobrecarga de hierro (HFE2 y HAMP).

### Otras causas de MCR no genéticas

No hay que olvidar la posibilidad de otras causas de MCR no genéticas. Entre ellas destacamos: 1) la presencia de fibrosis endomiocárdica: fibrosis miocárdica tropical, miocarditis eosinofílica y fibroelastosis endomiocárdica, esta última frecuentemente asociada a cardiopatías congénitas estructurales. 2) la cardiomiopatía postquimioterápica secundaria a antraciclinas (doxorubicina, daunorubicina y epirubicina), especialmente si se asocia a radioterapia. Generalmente se asocia a MCD, pero evolutivamente puede desarrollar MCR. Tradicionalmente se ha considerado de riesgo dosis acumuladas de >300mg/m<sup>2</sup>.

### Tratamiento

El paciente con fisiología restrictiva precisa frecuencias cardíacas rápidas, no tolera la vasodilatación y requiere unos niveles de precarga mínimos. De ahí que se deban evitar los betabloqueantes y la utilización de diuréticos en los pacientes con signos o síntomas secundarios a la insuficiencia cardíaca congestiva precisa de una titulación lenta con monitorización de la función renal y respuesta de la tensión. La anticoagulación en los pacientes pediátricos con dilatación severa de las cavidades auriculares es tema de controversia en cuanto al momento de indicación y tipo de tratamiento. En los pacientes con bloqueo AV de 2º o 3º grado está indicado el implante de marcapasos. En caso de pacientes pediátricos con evidencia de isquemia miocárdica y síncope se puede considerar el implante de DAI en prevención primaria. La indicación de trasplante cardíaco en ocasiones está limitada por el aumento de las resistencias pulmonares por lo que se debe realizar un cateterismo cardíaco basal y reevaluar a intervalos cada 6-12 meses para ver evolución. Puede ser necesario el implante de un dispositivo de asistencia ventricular como tratamiento puente a remodelación de las mismas.

Por último, el diagnóstico preciso de las fenocopias permite tratamientos específicos (Fabry, Pompe, hemocromatosis) que pueden modular la evolución de la enfermedad, especialmente si se realizan de forma precoz.

### Bibliografía

1. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503–3626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>.
2. Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, Ripoll-Vera T, Evangelista-Masip A, Moya-Mitjans A, et al. Plan of Action for Inherited Cardiovascular Diseases: Synthesis of Recommendations and Action Algorithms. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2016;69(3):300-309. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2015.11.029>.
3. Marston NA, Han L, Olivotto I, Day SM, Ashley EA, Michels M, et al. Clinical characteristics and outcomes in childhood-onset hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J* 2021; 42:1988–1996. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab148>.
4. O'Mahony C, Jichi F, Pavlou M, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, et al. Hypertrophic cardiomyopathy outcomes I. A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM risk-SCD). *Eur Heart J* 2014; 35:2010–2020. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu439>.
5. Miron A, Lafreniere-Roula M, Steve Fan CP, Armstrong KR, Dragulescu A, Papaz T, et al. A validated model for sudden cardiac death risk prediction in pediatric hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2020; 142:217–229. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.120.047235>.

**El paciente con fisiología restrictiva precisa frecuencias cardíacas rápidas, no tolera la vasodilatación y requiere unos niveles de precarga mínimos**

- Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Philippe Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J*. 2014;35(39):2733-2779. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284>. PMID: 25173338.
- Norrish G, Ding T, Field E, McLeod K, Ilna M, Stuart G, et al. A validation study of the European Society of Cardiology guidelines for risk stratification of sudden cardiac death in childhood hypertrophic cardiomyopathy. *Europace* 2019; 21:1559-1565. <https://doi.org/10.1093/europace/euz118>.
- Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, et al. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease: The Task Force on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 42, Issue 1, 1 January 2021, Pages 17-96. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa605>.
- Durán C. Rueda F. Miocardiopatía Hipertrofica en Recomendaciones para la práctica de ejercicio físico en pacientes cardiopatas en edad escolar. Edita: Xunta de Galicia Consellería de Sanidad Servicio Gallego de Salud Dirección General de Asistencia Sanitaria Subdirección General de Atención Hospitalaria Lugar: Santiago de Compostela Año: 2020. Capítulo 4.21. 83-86. Consultado el 13 de junio 2024. <https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Recomendacions-para-a-practica-do-exercicio-fisico-en-pacientes-cardiopatas-en-idade-escolar>.
- Ciarambino T, Menna G, Sansone G, Giordano M. Cardiomyopathies: An Overview. *Int J Mol Sci*. 19 de julio de 2021;22(14):7722. <https://doi.org/10.3390/ijms22147722>.
- Verstraelen TE, van Lint FHM, Bosman LP, de Brouwer R, Proost VM, Abeln BGS, et al. Prediction of ventricular arrhythmia in phospholamban p.Arg14del mutation carriers- reaching the frontiers of individual risk prediction. *Eur Heart J* 2021; 42:2842-2850. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab294>.
- Assessment report on group of an extension of marketing authorisation and an extension of indication variation. Entresto. Amsterdam: European Medicines Agency; 30 de marzo de 2023. 132 p. EMA/172209/2023.
- Gigli M, Stolfo D, Graw SL, Merlo M, Gregorio C, Nee Chen S, et al. Phenotypic Expression, Natural History, and Risk Stratification of Cardiomyopathy Caused by Filamin C Truncating Variants. *Circulation*. 16 de noviembre de 2021;144(20):1600-11. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.121.053521>.
- Wahbi K, Ben Yaou R, Gandjbakhch E, Anselme F, Gossios T, Lakdawala NK, et al. Development and validation of a new risk prediction score for life-threatening ventricular tachyarrhythmias in laminopathies. *Circulation* 2019; 140:293-302. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.039410>.
- Mariani MV, Pierucci N, Fanasio F, Laviola D, Silveti G, Piro A, et al. Inherited Arrhythmias in the Pediatric Population: An Updated Overview. *Medicina*. 2024; 60(1):94. <https://doi.org/10.3390/medicina60010094> PMID: 38256355.
- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: Proposed Modification of the Task Force Criteria. *Eur. Heart J*. 2010, 31, 806-814.
- Corrado D, Perazzolo M, Zorzi A, Beffagna G, Cipriani A, De Lazzari M, et al. Diagnosis of arrhythmogenic cardiomyopathy: The Padua criteria. *Int. J. Cardiol*. 2020, 319, 106-114.
- Corrado D, Wichter T, Link MS, Hauer R, Marchlinski F, Anastasakis A, et al. Treatment of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: an international task force consensus statement. *Eur Heart J* 2015; 36:3227-3237. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv162>.
- Al-Khatib SM, Stevenson WG, Ackerman MJ, Bryant WJ, Callans DJ, Curtis AB, et al. 2017 AHA/ACC/HRS Guideline for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Clinical Practice Guidelines and the Heart Rhythm Society. *J Am Coll Cardiol* 2018;72: e91-e220. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2017.10.054>.
- Towbin JA, McKenna WJ, Abrams DJ, Ackerman MJ, Calkins H, Darrieux FCC, et al. 2019 HRS expert consensus statement on evaluation, risk stratification, and management of arrhythmogenic cardiomyopathy. *Heart Rhythm* 2019;16: e301- e372. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2019.05.007>.

## Bibliografía recomendada

- Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies: Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 44, Issue 37, 1 October 2023, Pages 3503-3626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>.
- Norrish G, Ding T, Field E, McLeod K, Ilna M, Stuart G, et al. A validation study of the European Society of Cardiology guidelines for risk stratification of sudden cardiac death in childhood hypertrophic cardiomyopathy. *Europace* 2019; 21:1559-1565. <https://doi.org/10.1093/europace/euz118>.
- Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, et al. 2020 ESC Guidelines on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease: The Task Force on sports cardiology and exercise in patients with cardiovascular disease of the European Society of Cardiology (ESC), *European Heart Journal*, Volume 42, Issue 1, 1 January 2021, Pages 17-96. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehaa605>.
- Durán C. Rueda F. Miocardiopatía Hipertrofica en Recomendaciones para la práctica de ejercicio físico en pacientes cardiopatas en edad escolar. Edita: Xunta de Galicia Consellería de Sanidad Servicio Gallego de Salud Dirección General de Asistencia Sanitaria Subdirección General de Atención Hospitalaria Lugar: Santiago de Compostela Año: 2020. Capítulo 4.21. 83-86. Consultado el 13 de junio 2024 en <https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Recomendacions-para-a-practica-do-exercicio-fisico-en-pacientes-cardiopatas-en-idade-escolar>.

No existen conflictos de interés en la realización de este artículo.

## PREGUNTAS TIPO TEST

- 1. ¿Cuál de las siguientes respuestas NO se considera factor de riesgo clásico de muerte súbita en la miocardiopatía hipertrófica?**
  - a) Síncope vasovagal de repetición.
  - b) Un episodio de taquicardia ventricular no sostenida en el Holter de 24h.
  - c) Presencia de fibrosis extensa (>15 %) en la resonancia cardíaca.
  - d) Presencia de una obstrucción en el tracto de salida de ventrículo izquierdo con un gradiente ecocardiográfico >50mmHg.
  - e) Edad del paciente por debajo de 20 años.
- 2. Señalar la respuesta INCORRECTA en relación con la miocardiopatía hipertrófica:**
  - a) El *HCM Risk-Kids* permite establecer una estimación de riesgo de muerte súbita para menores de 16 años.
  - b) En cualquier paciente portador de una variante patogénica en un gen asociado a la miocardiopatía hipertrófica está contraindicada la realización de actividad física intensa.
  - c) Los modelos predictores de riesgo no se pueden aplicar al síndrome de Noonan ni a los atletas.
  - d) El mantenimiento de un correcto estado de hidratación es fundamental en el manejo de los pacientes.
  - e) En caso de obstrucción significativa del tracto de salida del ventrículo izquierdo está indicado el tratamiento con metoprolol.
- 3. En relación a la práctica del ejercicio físico en niños con miocardiopatías señale el enunciado que le parezca CORRECTO:**
  - a) Los pacientes con miocardiopatía hipertrófica no deben hacer ningún tipo de ejercicio físico en ningún caso.
  - b) Los portadores de variantes genéticas relacionadas con miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho pueden hacer ejercicio físico sin limitaciones si tienen una ergometría normal y no se ha demostrado cambios estructurales en el ventrículo derecho en la resonancia cardíaca.
  - c) La realización de una ergometría es obligada para permitir la realización de ejercicio físico en la miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho.
  - d) Los portadores sanos de variantes relacionadas con miocardiopatía hipertrófica precisan valoración previa a la práctica deportiva cada 5 años.
  - e) Los pacientes con miocardiopatía hipertrófica deben hacer una rehidratación activa e intensa durante y después de la práctica deportiva.
- 4. Sobre la miocardiopatía dilatada, señale la respuesta CORRECTA:**
  - a) En el estudio inicial se debe realizar una analítica básica, solo para valorar la repercusión cardíaca (troponinas, Nt-PrBNP).
  - b) Aunque la rentabilidad del estudio genético no es muy alta, se debe hacer fundamentalmente para poder estudiar a los familiares del caso índice.
  - c) Por regla general, el deporte de competición no está contraindicado para pacientes asintomáticos.
  - d) Los inhibidores de SGLT-2 son la última incorporación al armamentario terapéutico de la IC en edad pediátrica.
  - e) La tendencia actual es a comenzar tratamiento médico antes de la aparición de los síntomas, con alteraciones leves en analítica o pruebas de imagen.
- 5. Un adolescente de 15 años es diagnosticado de MCD con estudio genético positivo por antecedente de MSC de su hermano. Señale la respuesta CORRECTA:**
  - a) Si está asintomático y todas las pruebas complementarias son estrictamente normales, se considera de bajo riesgo y puede realizar deportes de competición.
  - b) Si no fuera portador de la variante genética patogénica del hermano, no necesitaría seguimiento específico.
  - c) Si tiene una FEVI 40 % no está indicada la colocación de un DAI.
  - d) Por ser paciente de edad pediátrica, se debe aplicar la escala ROSS para identificar su clase funcional.
  - e) Hay que informar al paciente que, dado sus antecedentes, se prevé un curso agresivo de la enfermedad necesitando seguramente un trasplante cardíaco en algún momento de su vida.

Respuestas en la página 113