

CARRERA DE MEDICINA

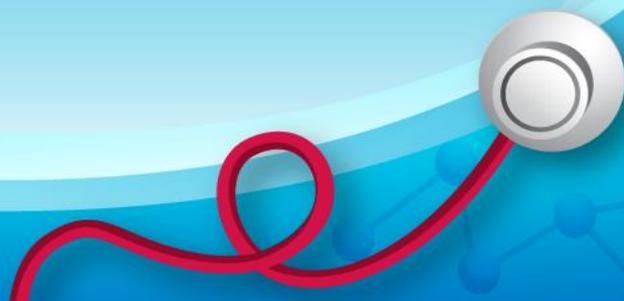
Nombre del Ensayo
MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Autor
SASKYA NADINE LEÓN LÓPEZ

Curso & Paralelo
CUARTO NIVEL "B"

Asignatura
FISIOPATOLOGÍA

Fecha
18/JUNIO/2017
Manta- Manabí - Ecuador



ES2saskya leon 18 06 2017

Saskya Nadine León López

INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica es una patología hereditaria caracterizada por la presencia de un ventrículo hipertrófico sin otro trastorno cardiaco o sistémico que sea capaz de producirlo; causa alteración de la función diastólica y cuando está presente en el tabique puede generar una obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo. Esta enfermedad es considerada la causa más común de muerte súbita en pacientes jóvenes que no presentan otras afectaciones.

Aparece debido a mutaciones en las proteínas contráctiles del sarcómero; y morfológicamente se lo ha dividido en miocardiopatía hipertrófica obstructiva y no obstructiva. Los pacientes son asintomáticos o presentan síntomas leves, a menudo la patología es diagnosticada de forma incidental.

Se puede presentar una muerte súbita en pacientes con miocardiopatía hipertrófica que desarrollen arritmias ventriculares, arritmias supraventriculares causantes de colapso cardíaco, bradicardias o isquemia severa.

El diagnóstico se hace mediante ecocardiograma y la revisión de las alteraciones que se presentan en el electrocardiograma. El tratamiento se asigna a los pacientes sintomáticos y de acuerdo al tipo de MCH que se presente.

ABSTRACT

Hypertrophic cardiomyopathy is a pathology hereditary characterized by the presence of a ventricle hypertrophic without another heart condition or systemic that is capable of producing it; cause alteration of the diastolic function and when it is present in the septum may generate an obstruction in the outflow tract of the left ventricle. This disease is considered the most common cause of death rise in young patients who do not have other damages.

Appears due to mutations in the contractile proteins of the sarcomere; and morphologically it has been divided into hypertrophic cardiomyopathy obstructive and non-obstructive. Patients are asymptomatic or have mild symptoms, often the pathology is diagnosed incidentally.

A sudden death can present to itself in patients with miocardiopatía hipertrófica that develop ventricular arrhythmias, arrhythmias supraventriculares causative of cardiac collapse, bradycardias or ischemia severe.

The diagnosis is made by echocardiogram and the revision of the alterations that are presented in the electrocardiogram. The treatment is assigned to the symptomatic patients and according to the type of MCH that is present.

LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

Fue descrita anatomopatológicamente por los franceses y desde el punto de vista clínico por Brock y Teare en Inglaterra. Es la causa más común de muerte súbita en pacientes jóvenes sin otra patología; se caracteriza por un ventrículo izquierdo hipertrófico no dilatado en ausencia de otra enfermedad cardíaca o sistémica capaz de producirlo (Casabé 2009).

La hipertrofia produce alteración de la función diastólica y cuando está presente en el tabique puede generar una obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo.

EPIDEMIOLOGÍA

Es la miocardiopatía primaria genética más frecuente; con una prevalencia de 0,2% es la principal causa de muerte súbita en adultos jóvenes. Hay una predisposición de 3:2 (59%) a que se presente en hombres que, en mujeres, sin embargo, el patrón de herencia genética es autosómico dominante, sin preferencias de sexo.

ETIOLOGÍA

La causa de la aparición de esta enfermedad son numerosas mutaciones en las proteínas contráctiles del sarcómero. Pueden estar mutadas las proteínas motoras, las moléculas reguladoras de la troponina I y T (TnI y TnT), α – tropomiosina; o proteínas estructurales como las proteínas gigantes titina, que mantienen unidas las fibras en sentido axial con el disco Z y la proteína C de unión a la miosina que las une en sentido transversal.

Se han podido distinguir tres formas clínicas:

- La forma clásica se debe a mutaciones del cromosoma 14, produciendo alteración de la cadena pesada de la β -miosina (β -MHC) que origina hipertrofia masiva de predominio septal y se presenta en más del 35% de los afectados por esta patología
- La forma asociada a la troponina T (TnT), es producida por una mutación del cromosoma 1, tiene tendencia a la muerte súbita y presenta escasa hipertrofia; afecta al 15% de los pacientes de MHC.

- La forma ligada a la proteína C de unión de la miosina (MyBPC), es causada por la mutación del cromosoma 11, presenta hipertrofia tardía y una evolución benigna; afecta al 15% de los pacientes de MHC.

También la alteración de los cromosomas 3, 7, 12, 15, 19 y otros no identificados, dependiendo del afectado puede producir mutaciones en la alfatropomiosina, troponina 1 y la cadena ligera de la miosina.

CLASIFICACIÓN

La hipertrofia se puede localizar en el ventrículo derecho o en el izquierdo con gran diversidad morfológica, hipertrofia asimétrica del septo obstructiva o no obstructiva en comparación con la pared libre del VI, con tamaño pequeño o normal de la cavidad ventricular, hipodiastolia, por aumento de masa y rigidez ventricular responsable por compromiso de la distensibilidad miocárdica y consiguiente disfunción diastólica ventricular.

Morfológicamente la miocardiopatía hipertrófica se ha clasificado en:

1. **Obstructiva:** se diferencian dos variaciones:

- *Septal asimétrica con obstrucción basal medio-sistólica y gradiente en el tracto de salida del VI (TSVI):* se produce una inducción al desplazamiento anterior de la valva anterior de la válvula mitral, que por arrastre (efecto Venturi) provoca un apoyo incompleto sobre el septum con insuficiencia mitral.
- *Obstructiva Medio-Ventricular (MCH-OMV):* es la forma menos frecuente, conduce a la formación de aneurisma¹ apical. Su origen se da por la inserción anómala del músculo papilar anterior o en hipertrofia del músculo papilar.

2. **No obstructiva:** no presenta la disminución progresiva del espesor de la pared libre desde la base a la punta, presenta variaciones, entre las más comunes están:

- *Septal asimétrica sin obstrucción:* es la más frecuente. El septum presenta más espesor en relación a la pared posterior del ventrículo.

¹ Ensanchamiento o abombamiento anormal de una parte de una arteria debido a debilidad en la pared del vaso sanguíneo.

- *Apical (CMH-Ap)*: septum con mayor grosor en la punta.

Diferencias entre la miocardiopatía hipertrófica obstructiva y la no obstructiva

Forma obstructiva (MCH-FO)	Formas no obstructivas(MCH-FNO)
Septo interventricular con mayor espesor en su parte basal.	Septo con mayor espesor en la parte inferior.
Pared libre con progresiva disminución del espesor de la base a la punta.	Pared libre sin disminución o con disminución normal del espesor de la base a la punta.
Significativa mayor disfunción diastólica y sistólica evaluados por el eco tisular.	Significativa menor disfunción diastólica y sistólica evaluados por el eco tisular.

FISIOPATOLOGÍA

La fisiopatología de la MCH es compleja y multifactorial; en cada paciente pueden predominar uno o más mecanismos para producir el mismo síntoma. Estos mecanismos son: disfunción diastólica, OTSVI, isquemia miocárdica, insuficiencia mitral, fibrilación auricular y disfunción autonómica (Casabé 2009).

- **Disfunción diastólica**

Los pacientes con MCH siempre presentan algún grado de disfunción diastólica. Mientras la fibrosis miocárdica aumenta, el ventrículo se vuelve más rígido y se aumenta la presión auricular para poder completar el llenado ventricular, esto conduce al aumento de la presión de enclavamiento² y producir disnea.

- **Obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo**

Cuando se presenta obstrucción dinámica los pacientes pueden presentar mejoría si se elimina, ya sea quirúrgicamente o con medicamentos, la obstrucción. El pronóstico de los pacientes con OTSVI es complicado, posiblemente debido al daño crónico que genera mayor estrés parietal, isquemia miocárdica, necrosis y fibrosis de reemplazo.

- **Isquemia miocárdica**

² Presión capilar en la aurícula izquierda que se determina midiendo la presión en un catéter enclavado en el segmento más distal de la arteria pulmonar.

Se presenta en ocasiones por angor³ típico o atípico, presencia de defectos de perfusión permanentes o reversibles, alteraciones de la reserva coronaria y áreas de fibrosis en la anatomía patológica.

- **Insuficiencia mitral**

Se debe a la distorsión del aparato mitral como resultado del MAS y el efecto Venturi de succión.

- **Fibrilación auricular**

Es la arritmia crónica que más se presenta en la MCH y se asocia a la insuficiencia cardíaca progresiva, mayor mortalidad por falla cardíaca y embolia cerebral fatal y no fatal.

- **Disfunción autonómica**

Se evidencia en los pacientes con MCH una respuesta inadecuada a la actividad física, se manifiesta por la imposibilidad de elevar la tensión arterial más de 20 mmHg.

Anomalías eléctricas en pacientes con MCH

Se presentan también anomalías eléctricas a distintos niveles. Dos tercios de los pacientes presentan algún grado de disfunción del nódulo sinusal, un 30% presentan anomalías en la conducción en el sistema de His-Purkinje y aproximadamente la mitad de los pacientes presentan arritmias supraventriculares, en general taquicardia auricular derecha o fibrilación auricular (Brugada 1998). Estas anomalías pueden conducir a la aparición de bradicardia o de taquicardia supraventricular.

En el ventrículo los afectados tienen predisposición a presentar en el 43% de los casos, extrasístoles ventriculares; taquicardias ventriculares no sostenidas en el 26% de los afectados.

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Las características macroscópicas de la miocardiopatía hipertrófica son:

1. Hipertrofia de las paredes con cavidad ventricular pequeña o normal. Se puede presentar con diferentes patrones:

³ Tipo de dolor de pecho ocasionado por una disminución de la irrigación sanguínea al corazón.

- Patrón simétrico (concéntrica)
 - Patrón asimétrico:
 - I: parte anterior del septo.
 - II: septo anterior y posterior.
 - III: septo y segmentos ánterolaterales.
 - IV: patrones atípicos.
2. Dilatación de las aurículas.
 3. Anomalías de la válvula mitral: elongación de las valvas, excursión sistólica anterior de la valva anterior con contacto con el septo (SAM) y, a veces, inserción anormal de los músculos papilares en las valvas (sin cuerdas tendíneas).
 4. Áreas de fibrosis en la pared ventricular (donde golpea la valva mitral anterior en el tabique).
 5. Heterogeneidad y variabilidad de la expresión morfológica entre los miembros de una misma familia.

Las características histológicas son:

- Desorganización de las células musculares cardíacas y de las miofibrillas. No es patognomónico, pero sí lo es la proporción. En la miocardiopatía hipertrófica supera el 25% de las miofibrillas mientras que en otras cardiopatías es inferior al 1%. No existe correlación entre el grado de hipertrofia y el grado de desorganización porque ésta se puede apreciar tanto en los segmentos hipertrofiados como en los que no lo están.
- Aumento de la cantidad del tejido conectivo intersticial.
- Alteración de las arterias coronarias intramurales (sobre todo las septales) con engrosamiento de la pared y reducción de la luz (Lacambra Blasco, y otros s.f.).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La HVI se desarrolla habitualmente durante la adolescencia y hasta los 25-30 años, razón por la cual un ecocardiograma normal no excluye el diagnóstico de MCH en un niño o en un adolescente, y la presencia de desorganización miofibrilar y el potencial riesgo de muerte súbita pueden estar presentes, incluso sin la presencia de HVI. Además, hay formas de desarrollo tardío, en las que la hipertrofia no se evidencia hasta la quinta o la sexta décadas de la vida (Dumont 2012).

Los pacientes con MCH son generalmente asintomáticos o presentan síntomas leves, a menudo la patología es diagnosticada de forma incidental. A veces la muerte súbita es la primera manifestación clínica. Cuando se presenta síntomas consisten en:

- Angina de pecho, afecta al 75% de los afectados.
- Disnea, aparece en el 90% de los pacientes sintomáticos.
- Presíncope o síncope, se presenta en el 20% de los pacientes.
- Palpitaciones.

Examen físico

El latido apical en general se encuentra desplazado lateralmente y por lo habitual es difuso y de intensidad aumentada.

El pulso venoso yugular puede presentar una onda alfa prominente debido a una distensibilidad ventricular derecha disminuida, debido a una hipertrofia masiva del septum interventricular.

En los ruidos cardiacos, el primero es normal y se encuentra precedido de un cuarto ruido; el segundo ruido, suele presentar un desdoblamiento paradójico en pacientes con gradientes significativos en el TSVI, debido a un retraso en el cierre aórtico como consecuencia de una sístole mecánica prolongada. Aunque el hallazgo auscultatorio característico es el soplo sistólico eyectivo originado por el gradiente subaórtico en la mesosístole⁴, con una configuración crescendo-decrescendo.

Mecanismos de la muerte súbita por MCH.

Se considera que son cuatro las causas principales por la que se presenta una muerte súbita en pacientes con miocardiopatía hipertrófica:

1. Arritmias ventriculares.
2. Arritmias supraventriculares causantes de colapso cardíaco.
3. Bradicardias.
4. Isquemia severa.

DIAGNÓSTICO

⁴ Parte media de la sístole del corazón.

Los pacientes que fueron diagnosticados en la infancia generalmente fueron asintomáticos y tuvieron una tasa anual de mortalidad anual de 5,9%.

Cuando el diagnóstico ocurrió entre los 15 – 45 años, hubo una tasa de mortalidad anual de 2,5% y el síncope fue el único indicio de la presencia de la enfermedad.

En los afectados que fueron diagnosticados entre los 45 – 60 años, los marcadores predictivos del pronóstico fueron disnea de esfuerzo y dolor en el pecho, tuvieron una tasa de mortalidad anual del 2,6%.

Electrocardiograma

Se pueden observar diversas anomalías electrocardiográficas, que se deben a la extensión, el grado y la distribución de la hipertrofia del miocardio afectado, la presencia de fibrosis y/o necrosis del músculo cardíaco y la aparición de trastornos de la conducción intraventriculares.

Aproximadamente el 95% de los pacientes portadores de MCH presentan alteraciones en el electrocardiograma que no son diagnósticas de la afección. Las anomalías más frecuentes afectan al segmento ST y a la onda T y alrededor del 50% de los pacientes presentan signos de agrandamiento ventricular izquierdo.

Los criterios electrocardiográficos son:

Criterios mayores:

1. Signos de agrandamiento del ventrículo izquierdo con cambios en la repolarización ventricular.
2. Ondas T negativas con amplitud ≥ 3 mm en las derivaciones I, aVL con un ángulo entre los ejes eléctricos del complejo QRS y de la onda T ≥ 30 grados, de V3 a V6 o ≥ 3 mm y en las derivaciones II, III y aVF ≥ 5 mm.
3. Ondas Q anormales en por lo menos dos derivaciones.

Criterios menores:

1. Bloqueo completo de rama o alteraciones de la conducción intraventricular en las derivaciones que exploran el ventrículo izquierdo.

2. Alteraciones leves de la repolarización ventricular en las derivaciones precordiales⁵ izquierdas.
3. Onda S profunda en V2 (Casabé 2009).

Ecocardiografía

El eco-Doppler cardíaco transtorácico es el método que con más frecuencia permite hacer el diagnóstico de MCH. El criterio diagnóstico por excelencia es la presencia de hipertrofia ventricular izquierda que debe ser ≥ 15 mm en alguna región ventricular. Otro hallazgo es la hipertrofia septal asimétrica definida como relación septum/pared posterior mayor o igual a 13 mm, también está fuertemente asociado con el diagnóstico de MCH.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Se debe plantear condiciones clínicas comunes que cursan con hipertrofia del ventrículo izquierdo, como la hipertensión arterial sistémica o el corazón de atleta, donde existe un remodelado fisiológico. También se deben considerar una serie de trastornos infrecuentes que se confunden con la miocardiopatía hipertrófica, como el síndrome de Noonan, ataxia de Friedreich, amiloidosis, glucogenosis, enfermedad de Fabry, entre otros (Callau Briceño 2013).

TRATAMIENTO

Se recomienda tratamiento solo a los pacientes que presentan síntomas.

Pacientes con miocardiopatía hipertrófica obstructiva

- Tratamiento médico. El fármaco de primera línea es el betabloqueante. Si no es efectivo, se recomienda añadir disopiramida. Si está contraindicado o no es eficaz, se puede añadir verapamilo con una estrecha monitorización del paciente.
- Tratamiento invasivo. Algunas guías americanas establecen la miectomía como tratamiento de elección y reservan la ablación septal para los pacientes con contraindicación o alto riesgo para la cirugía. Las guías europeas destacan que ambos procedimientos mejoran la capacidad funcional con una mortalidad

⁵ Ven la actividad eléctrica del corazón en el denominado plano horizontal.

similar. El marcapasos puede ser utilizado en los afectados que no puedan ser sometidos a ninguno de los procedimientos mencionados.

Pacientes con miocardiopatía hipertrófica no obstructiva

- Tratamiento médico. Se recomienda el tratamiento con betabloqueantes, verapamilo (o diltiazem) y diuréticos a baja dosis. En pacientes con disfunción ventricular se debe considerar el tratamiento con IECA, antialdosterónicos y digoxina.
- TRC y trasplante cardíaco. Se recomienda considerar la terapia de resincronización en pacientes con NYHAI-IV, FE<50% y BRIHH con QRS>120ms. El trasplante cardíaco debe ser considerado en pacientes con NYHAIII-IV y disfunción sistólica o diastólica refractarios a tratamiento (Peña, y otros 2015).

CONCLUSIÓN

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad con una prevalencia de 0,2% que causa la muerte súbita en pacientes jóvenes que no presentan otra patología, se presenta na hipertrofia del ventrículo. Se origina debido a mutaciones en las proteínas contráctiles del sarcómero.

Se han podido diferenciar tres tipos de anormalidades cromosómicas que son más frecuentes: la forma clásica, que afecta al cromosoma 14 y produce alteración en la β -MHC; la forma asociada, que se da por el cromosoma 1 y afecta a la TnT; y la forma ligada, que se presenta por anomalías en el cromosoma 11 y muta a la MyBPC.

Morfológicamente esta enfermedad se ha clasificado en dos tipos la MCH obstructiva y la obstructiva. La fisiopatología es multifactorial, ya que pueden predominar diversos mecanismos (disfunción diastólica, OTSVI, isquemia miocárdica, insuficiencia mitral, fibrilación auricular y disfunción autonómica) para producir la misma sintomatología.

Microscópicamente se pueden observar miocitos y miofibrillas desorganizadas, aumento de la cantidad de tejido conectivo intersticial y alteración en las arterias coronarias. Generalmente no se presentan síntomas y la principal manifestación clínica es la muerte súbita y cuando se diagnostica se lo hace de forma incidental.

El electrocardiograma y ecocardiograma son los métodos más utilizados en los que se puede evidenciar la presencia de miocardiopatía hipertrófica. El tratamiento se lo hace de acuerdo al grado de sintomatología del paciente y del tipo de MCH, ya sea obstructiva o no obstructiva.

BIBLIOGRAFÍA

- Brugada, Josep . «Muerte súbita en la miocardiopatía hipertrófica.» *Revista Española de Cardiología* 51, nº 12 (1998).
- Callau Briceño, Waldo Marcelo . «Miocardiopatía Hipertrófica.» *Revista Medica de Costa Rica y Centroamerica*, 2013: 429-435.
- Casabé, Horacio . «Consenso de Miocardiopatía hipertrófica.» *Revista Argentina de Cardiología* 77, nº 2 (2009).
- Delfín Ballesteros, Carlos A. , y Adalberto Rodríguez Alvarez. *Revista Cubana de Medicina Intensiva y Emergencias* 4, nº 4 (2005): 229-247.
- Dumont, Carlos A. . «Miocardiopatía hipertrófica: epidemiología y diagnóstico.» *Sociedad Argentina de Cardiología PROSAC* 8, nº 1 (2012).
- Lacambra Blasco, Isaac , Pilar Portero Pérez, Anabel Legazcue Goñi, Cruz Ferrer Gracia, y Luis Miguel Álvarez de la Fuente. «Miocardiopatía Hipertrófica.» *Revista de la Sociedad Aragonesa de Cardiología*, s.f.
- Navarro-López , F. «Miocardiopatía hipertrófica. Bases genéticas e implicaciones.» *Revista Española de Cardiología*, 2003.
- Peña, Maria Luisa , Julián Palomino, Juan Pablo Ochoa, y Roberto Barriales. «Diagnóstico y tratamiento de la miocardiopatía hipertrófica: comparación de las guías europeas y americanas.» *Cardiocre* 50, nº 2 (2015): 76-79.
- Pérez Riera, Andrés Ricardo , y Raimundo Barbosa Barros. «Miocardiopatía hipertrófica: Valor del electrocardiograma para el diagnóstico de los distintos tipos y para el diagnóstico diferencial con el corazón de atleta.» *Federación Argentina de Cardiología* 44, nº 1 (2015): 12-24.