



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Miocardopatía hipertrófica severa familiar y muerte súbita



Familial severe hypertrophic cardiomyopathy and sudden cardiac death

V. Román Barba^{a,*}, P. Domínguez Manzano^a, B. Toral Vázquez^a y M. López-Gil^b

^a Servicio de Cardiología Infantil, Instituto Pediátrico del Corazón, Hospital General Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^b Servicio de Cardiología, Unidad de Arritmias, Hospital General Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Disponible en Internet el 22 de junio de 2015

Una niña de 10 años fue referida para estudio cardiológico después de que la necropsia de su hermana gemela, fallecida súbitamente mientras bailaba, mostrara hallazgos de miocardiopatía hipertrófica.

La paciente se encontraba asintomática. El examen físico mostró un pulso regular a 70 lpm, tensión arterial normal y un precordio hiperdinámico con aumento del área. En la auscultación cardíaca tenía un soplo sistólico rudo apical grado 4/6. El ECG (fig. 1) mostraba datos de hipertrofia ventricular izquierda. El ecocardiograma (fig. 2) mostraba una hipertrofia ventricular muy severa con movimiento sistólico anterior de la válvula mitral, con colapso sistólico de la cavidad ventricular y disfunción diastólica. Las medidas del septo y de la pared posterior eran de 38 y 20 mm.

En la cardiorrsonancia magnética, se encontró hipertrofia biventricular severa concéntrica simétrica (fig. 3a y b)

con movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (SAM) (fig. 3c y d). Mediante contraste con secuencias de viabilidad y realce tardío se visualizan extensas áreas de tejido conectivo infiltrante no viable (fig. 3e y f).

El estudio genético identificó una mutación en el gen MYBPC3 c.1227-13G>A y g.47364709C>T en heterocigosis, que se encuentra asociada al desarrollo de miocardiopatía hipertrófica.

Se instauró tratamiento betabloqueante¹ y se indicó el implante de un desfibrilador automático ventricular como prevención primaria de muerte súbita al presentar como factores de riesgo el antecedente familiar de muerte súbita, la hipertrofia ventricular muy severa y la presencia de áreas extensas de fibrosis en la cardiorrsonancia magnética².

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: violetacardioped@gmail.com
(V. Román Barba).

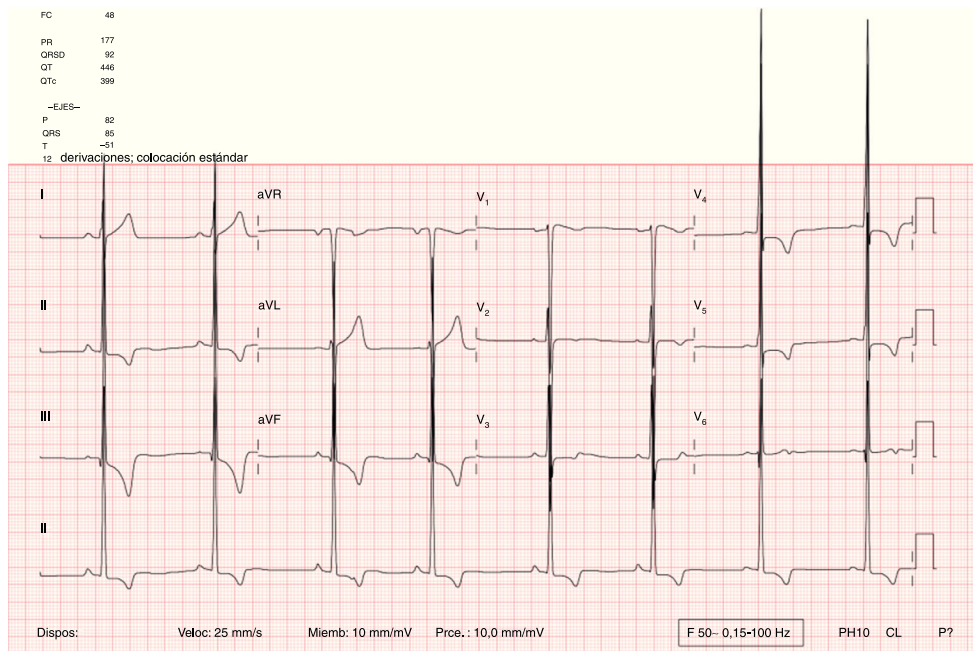


Figura 1 Registro electrocardiográfico de 12 derivaciones. Podemos observar que se cumplen los criterios de hipertrofia ventricular izquierda (índice de Sokolow-Lyon y los criterios de voltaje de Cornell) siendo la suma de la onda S en V1 y onda R en V5 o V6 >= 3,5 mV (35 mm) y/o la onda R en aVL >= 1,1 mV (11 mm), así como la onda S en V3 + R en aVL > 2,0 mV (20 mm), respectivamente. Los complejos rS en V1 son correspondientes a la hipertrofia ventricular derecha. Existe una alteración grave de la repolarización con onda T negativa y asimétrica en cara inferior y derivaciones precordiales.

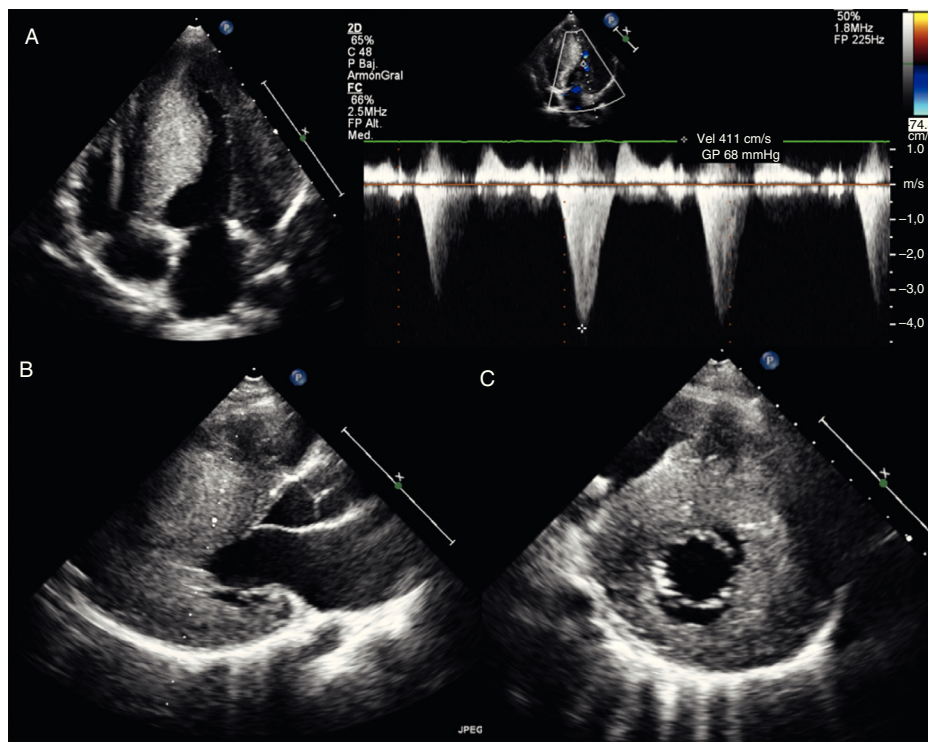


Figura 2 Ecocardiograma transtorácico, muestra hipertrofia biventricular severa. A) Plano paraesternal 4 cámaras. Puede observarse la alteración de la relajación con colapso medioventricular protosistólico con gradiente pico de hasta 68 mmHg. B) Plano paraesternal longitudinal del ventrículo izquierdo. En sístole, podemos ver el contacto de la valva septal de la válvula mitral con el septo (SAM). C) Plano paraesternal transversal del ventrículo izquierdo. Permite localizar la extensión de la hipertrofia que afecta tanto al septo anterior como al posterior.

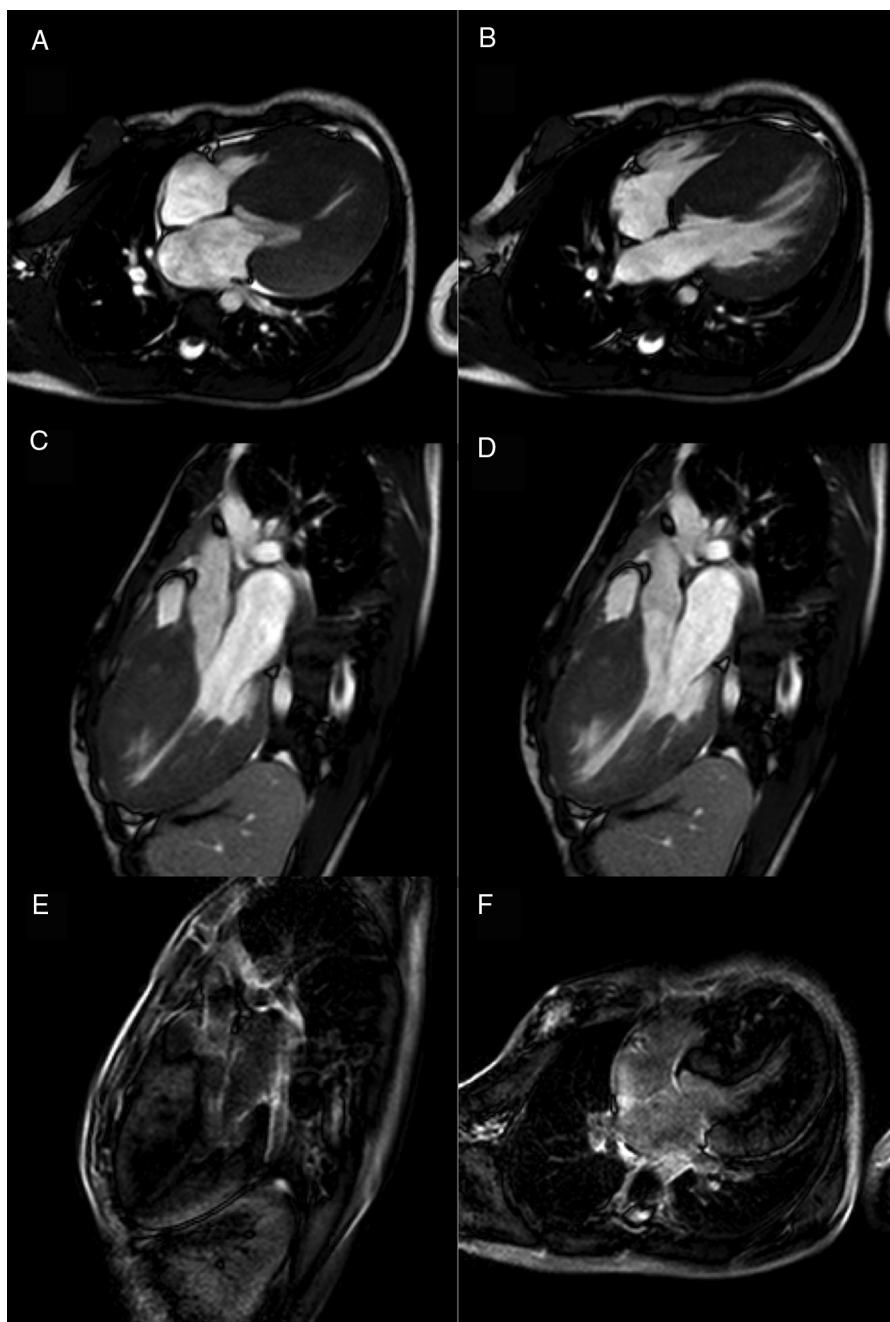


Figura 3 CRM en secuencias *Balanced Fast Field Echo*, cortes axial y coronal, en sístole y diástole. Hipertrofia biventricular severa concéntrica simétrica (a y b) con movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (SAM) (c y d). Con secuencias de viabilidad y realce tardío se visualizan extensas áreas de tejido conectivo infiltrante no viable (e y f).

Bibliografía

1. Authors/Task Force members Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, 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;35:2733–79.
2. Smith BM, Dorfman AL, Yu S, Russell MW, Agarwal PP, Mahani MG, et al. Clinical significance of late gadolinium enhancement in patients <20 years of age with hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol*. 2014;113:1234–9.