

# MIOCARDIOPATIAS

# Definicion

Trastornos del miocardio en el que el músculo cardíaco es estructural y funcionalmente anormal. Y esto ocurre en ausencia de enfermedad coronaria, hipertensión, enfermedad valvular y enfermedad cardíaca congénita que pueda explicar la anomalía miocárdica observada

Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2008; 29:270.



# Con asociación familiar

HCM	DCM	ARVC	Arrhythmogenic CM	RCM	Unclassified
<p>Familial, unknown gene</p> <p>Sarcomeric protein mutations</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ B myosin heavy chain</li> <li>▪ Cardiac myosin binding protein C</li> <li>▪ Cardiac troponin I</li> <li>▪ Troponin-T</li> <li>▪ <math>\alpha</math>-tropomyosin</li> <li>▪ Essential myosin light chain</li> <li>▪ Regulatory myosin light chain</li> <li>▪ Cardiac actin</li> <li>▪ <math>\alpha</math>-myosin heavy chain</li> <li>▪ Titin</li> <li>▪ Troponin C</li> <li>▪ Muscle LIM protein</li> </ul> <p>Glycogen storage disease (eg, Pompe; PRKAG2, Forbes', Danon)</p> <p>Lysosomal storage diseases (eg, Anderson-Fabry, Hurler's)</p> <p>Disorders of fatty acid metabolism</p> <p>Carnitine deficiency</p> <p>Phosphorylase B kinase deficiency</p> <p>Mitochondrial cytopathies</p> <p>Syndromic HCM</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Noonan's syndrome</li> <li>▪ LEOPARD syndrome</li> <li>▪ Friedreich's ataxia</li> <li>▪ Beckwith-Wiedemann syndrome</li> <li>▪ Swyer's syndrome</li> </ul> <p>Other</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Phospholamban promoter</li> <li>▪ Familial amyloid</li> </ul>	<p>Familial, unknown gene</p> <p>Sarcomeric protein mutations (see HCM)</p> <p>Z-band</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Muscle LIM protein</li> <li>▪ TCAP</li> </ul> <p>Cytoskeletal genes</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Titin</li> <li>▪ Dystrophin</li> <li>▪ Desmin</li> <li>▪ Metavinculin</li> <li>▪ Sarcoglycan complex</li> <li>▪ CRYAB</li> <li>▪ Epicardin</li> </ul> <p>Nuclear membrane</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Lamin A/C</li> <li>▪ Emerin</li> </ul> <p>Mildly dilated CM</p> <p>Intercalated disc protein mutations (see ARVC)</p> <p>Mitochondrial cytopathy</p>	<p>Familial, unknown gene</p> <p>Intercalated disc protein mutations</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Plakoglobin</li> <li>▪ Desmoplakin</li> <li>▪ Plakophilin 2</li> <li>▪ Desmoglein 2</li> <li>▪ Desmocollin 2</li> </ul> <p>Transforming growth factor-<math>\beta</math>3 (TGF-<math>\beta</math>3)</p>	<p>Familial, unknown gene</p> <p>Intercalated disc protein mutations (see ARVC)</p> <p>Lamin A/C</p> <p>SCN5A</p>	<p>Familial, unknown gene</p> <p>Sarcomeric protein mutations</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Troponin I (RCM +/- HCM)</li> <li>▪ Essential light chain of myosin</li> </ul> <p>Familial amyloidosis</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Transthyretin (RCM + neuropathy)</li> <li>▪ Apolipoprotein (RCM + nephropathy)</li> </ul> <p>Desminopathy</p> <p>Pseuxanthoma elasticum</p> <p>Haemochromatosis</p> <p>Anderson-Fabry disease</p> <p>Glycogen storage disease</p>	<p>Left ventricular non-compaction</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Barth syndrome</li> <li>▪ Lamin A/C</li> <li>▪ ZASP</li> <li>▪ <math>\alpha</math>-dystrobrevin</li> </ul>

# Sin asociación familiar

HCM	DCM	ARVC	RCM	Unclassified
Obesity Infants of diabetic mothers Athletic training Amyloid (AL/prealbumin)	Myocarditis (infective/toxic/immune) Kawasaki disease Eosinophilic (Churg Strauss syndrome) Viral persistence Drugs Pregnancy Endocrine Nutritional - thiamine, carnitine, selenium, hypophosphataemia, hypocalcaemia Alcohol Tachycardiomyopathy	Inflammation?	Amyloid (AL/prealbumin) Scleroderma Endomyocardial fibrosis <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Hypereosinophilic syndrome</li> <li>▪ Idiopathic</li> <li>▪ Chromosomal cause</li> <li>▪ Drugs (serotonin, methysergide, ergotamine, mercurial agents, busulfan)</li> </ul> Carcinoid heart disease Metastatic cancers Radiation Drugs (anthracyclines)	Tako Tsubo cardiomyopathy

Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J 2008; 29:270.

# Ecocardiograma

- El ecocardiograma es el principal método de diagnóstico para la identificación y diferenciación de los distintos tipos de cardiomiopatía

Miocardipatia	Hallazgos ecocardiograficos
Dilatada	Dilatación esférica ventricular, con espesor de pared normal o reducido, engrosamiento de la pared sistólica pobre
Hipertrofica	Ventrículo izquierdo hipertrofico no dilatado sin otra explicación. Un espesor septal $\geq 15$ mm se ha utilizado comúnmente para diagnosticar la MCH, aunque se deben excluir otras causas de hipertrofia y algunos pacientes con MCH no cumple con este umbral para el grosor del tabique. Un aumento del gradiente del tracto de salida del VI (TSVI), y el movimiento sistólico anterior de las valvas de la válvula mitral
Restrictiva	Ventrículos no dilatados con el llenado ventricular alterado
DAVD	Sustitución con tejido fibroso o fibroadiposo en el tracto de entrada, tracto de salida y / o ápex del ventrículo derecho

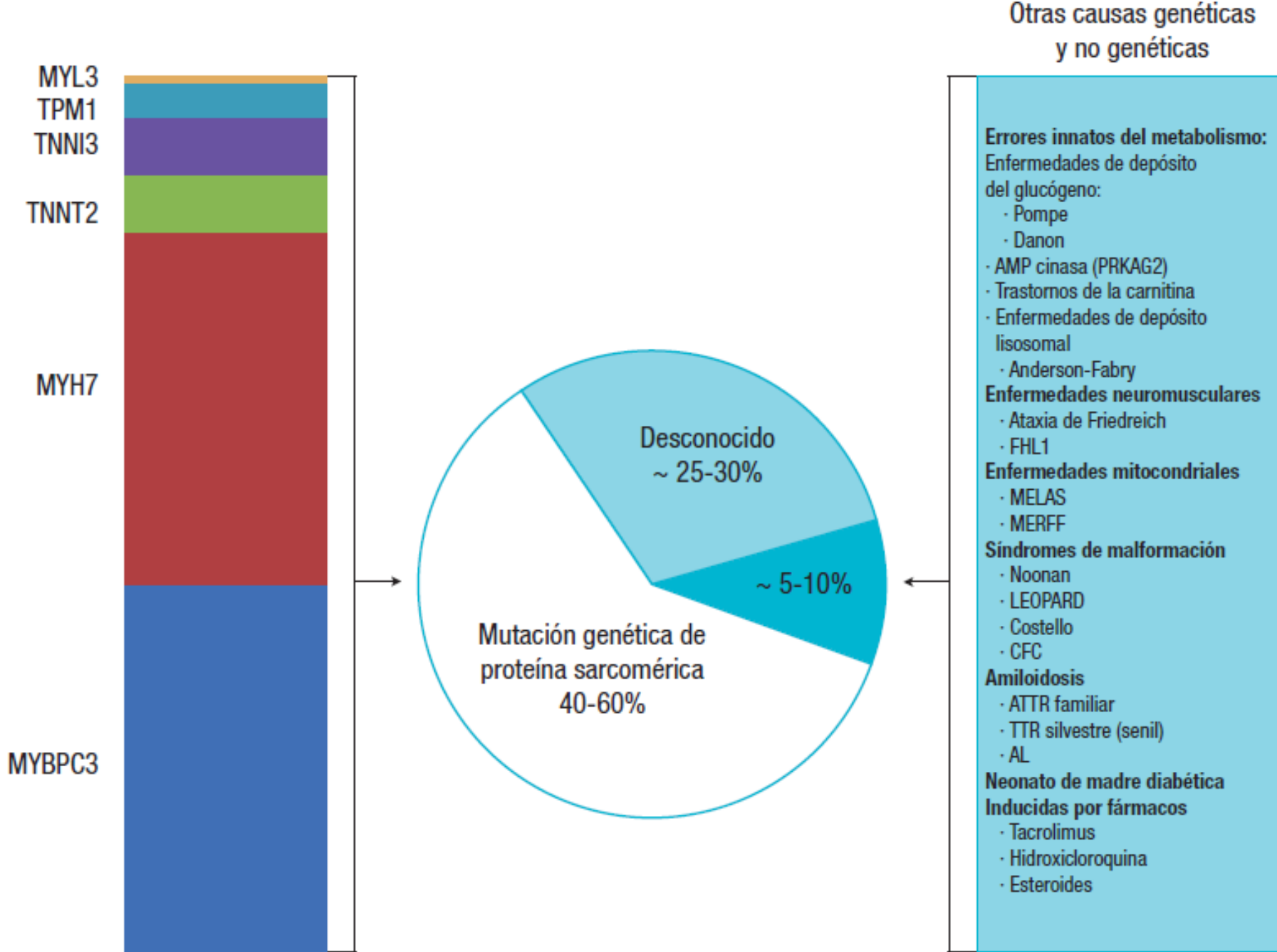
# CardioRNM

- Permite identificar y localizar grasa, hierro o infiltración amiloide, inflamación, cicatrices / fibrosis, hipertrofia focal, aneurisma apical del VI y la estructura y función del ventrículo derecho.

# Cardiomiopatía hipertrofica

- La cardiomiopatía hipertrófica es una miocardiopatía genética causada por mutaciones del sarcómero cardíaco, lo que resulta en una expresión fenotípica heterogénea con respecto a la extensión, localización y distribución del engrosamiento de la pared del VI, así como un curso clínico diverso, incluyendo la muerte súbita, insuficiencia cardíaca y el accidente cerebrovascular.
- La prevalencia de la miocardiopatía hipertrófica (MCH) en la población general es de 1 en 500 adultos.
- Mientras que muchos pacientes con MCH permanecen asintomáticos, no es infrecuente que los pacientes desarrollen uno o más de los siguientes síntomas: disnea de esfuerzo, disnea paroxística nocturna, dolor torácico, palpitaciones, síncope.





# Cardiomiopatía hipertrofica

- El examen físico en la MCH puede ser normal o puede revelar alteraciones no específicas tales como un cuarto ruido cardíaco o un soplo sistólico. Los pacientes con obstrucción del TSVI pueden tener un soplo sistólico creciente-decreciente, que se desarrolla poco después de R1 y se oye mejor en la punta y el borde inferior izquierdo del esternón.

Sintoma/signo	Diagnóstico
Dificultades en el aprendizaje, retraso mental	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Síndrome de Noonan/LEOPARD/Costello</li> <li>• Enfermedad de Danon</li> </ul>
Sordera neurosensorial	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales (sobre todo con diabetes mellitus)</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> <li>• Síndrome LEOPARD</li> </ul>
Defectos de visión	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales (enfermedad de la retina, atrofia del nervio óptico)</li> <li>• ATTR (opacidades vítreas como bolas de algodón)</li> <li>• Enfermedad de Danon (retinitis pigmentosa)</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry (cataratas, opacidades corneales)</li> </ul>
Trastorno de la marcha	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Ataxia de Friedreich</li> </ul>
Parestesia/alteraciones sensoriales/dolor neuropático	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Amiloidosis</li> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> </ul>
Síndrome del túnel carpiano	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ATTR (sobre todo si es bilateral y en varones)</li> </ul>
Debilidad muscular	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Enfermedades de depósito del glucógeno</li> <li>• Mutaciones FHL1</li> <li>• Ataxia de Friedreich</li> </ul>
Ptosis palpebral	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedades mitocondriales</li> <li>• Síndrome de Noonan/LEOPARD</li> <li>• Distrofia miotónica</li> </ul>
Lentigos/manchas café con leche	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Síndrome de LEOPARD/Noonan</li> </ul>
Angioqueratoma, hipohidrosis	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad de Anderson-Fabry</li> </ul>

ATTR: amiloidosis tipo transtirretina; FHL1: dominio 1 de LIM cuatro y medio; LEOPARD: lentigos, anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial.

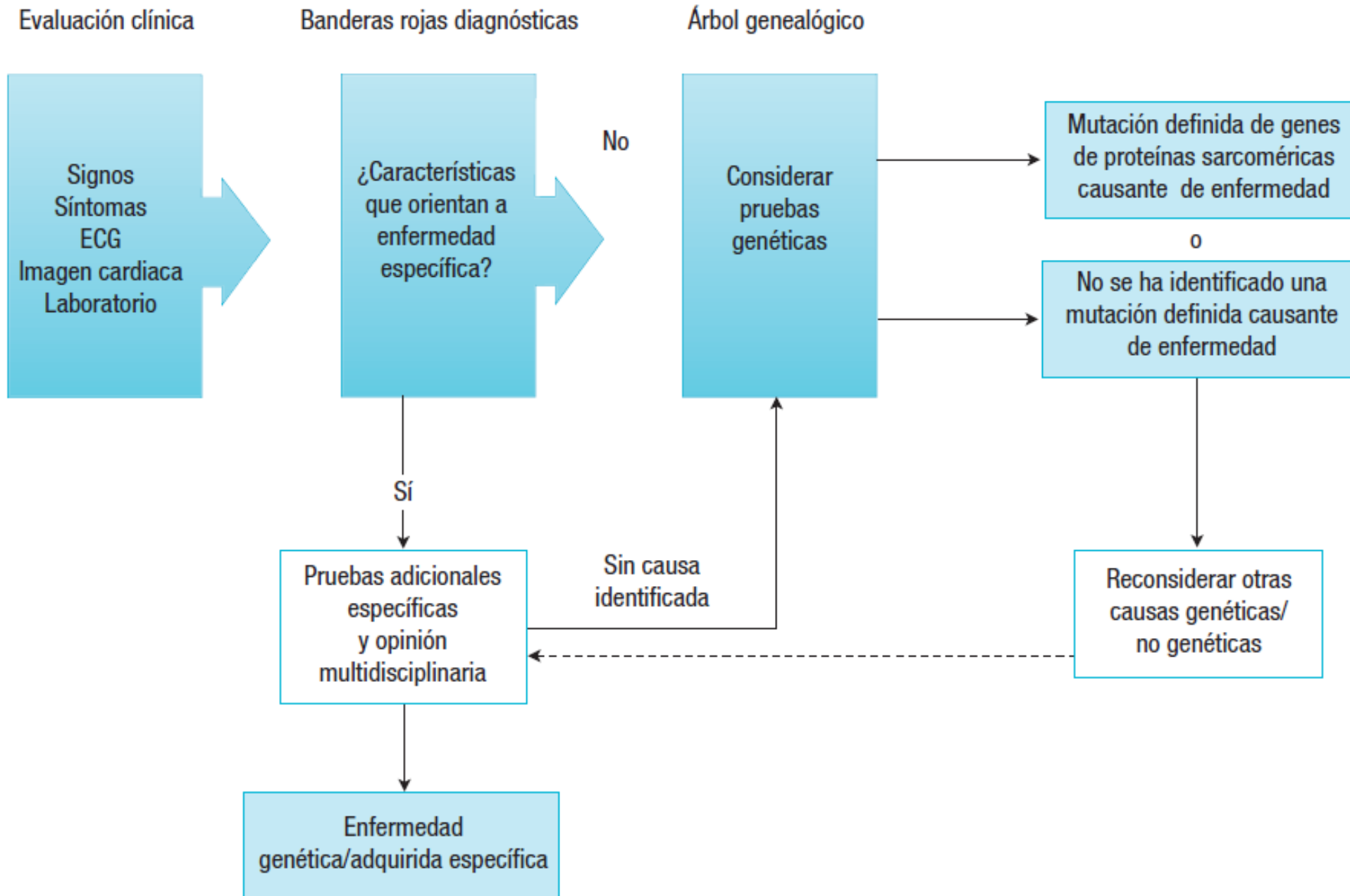
Guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrofica. Rev Esp Cardiol. 2015;68(1):63.e1–e52

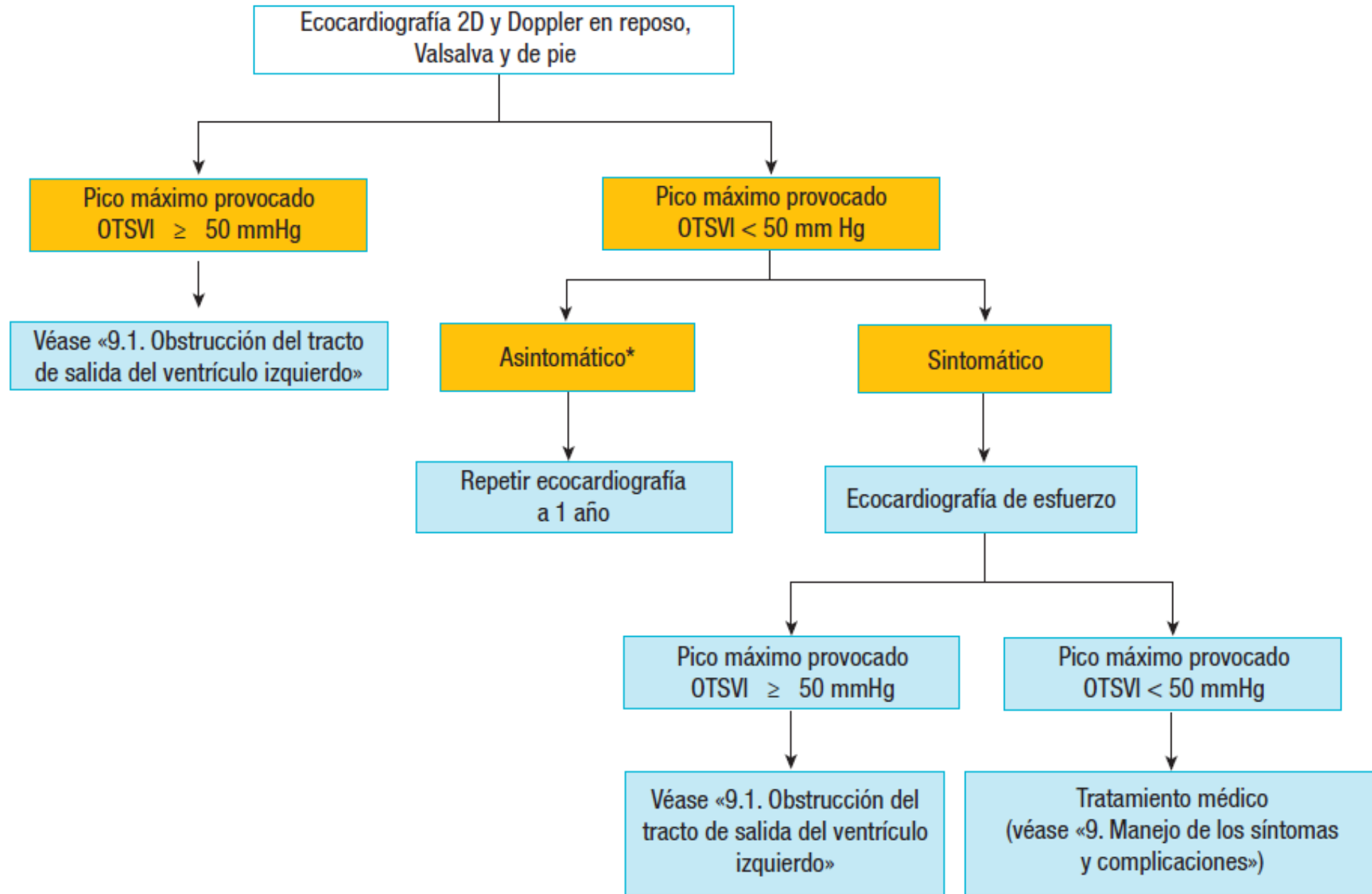
# Cardiomiopatía hipertrofica

- Aunque el ECG es anormal en el 90 por ciento de los pacientes con MCH, no hay un patrón específico de diagnóstico. Típicamente, el ECG muestra alteraciones de la repolarización pero también puede incluir prominentes onda Q anormales, anomalías de la onda P, eje izquierdo y ondas T invertidas profundamente.

Hallazgo	Comentario
Intervalo PR corto/ preexcitación	La preexcitación es una característica frecuente de las enfermedades de depósito (Pompe, PRKAG2 y Danon) y mitocondriales (MELAS, MERFF). Se observa un intervalo PR corto sin preexcitación en la enfermedad de Anderson-Fabry
BAV	El retraso progresivo en la conducción AV es frecuente en las enfermedades mitocondriales, algunas enfermedades de depósito (incluida la de Anderson-Fabry), amiloidosis y desminopatías y en pacientes con mutaciones PRKAG2
HVI extrema (score de Sokolow $\geq 50$ )	El voltaje QRS extremadamente elevado es típico de las enfermedades de depósito, como las de Pompe y Danon, aunque puede causarlo la sola preexcitación
Voltaje QRS bajo (o voltajes normales a pesar de aumento del grosor de la pared del VI)	El voltaje QRS bajo en ausencia de efusión pericárdica, obesidad y enfermedad pulmonar es raro en la MCH (limitado a casos con evolución terminal), pero se encuentra en hasta un 50% de los pacientes con AL y el 20% de los pacientes con ATTR. El diagnóstico diferencial entre MCH y amiloidosis cardiaca se facilita con la determinación del cociente voltaje QRS/grosor de la pared del VI
Desviación máxima del eje QRS extrema («noroeste»)	Observada en pacientes con síndrome de Noonan que tienen hipertrofia basal grave que se extiende hacia el tracto de salida del VD
Inversión de la onda T negativa gigante (> 10 mm)	La inversión de la onda T negativa gigante en las derivaciones precordial y/o inferolateral indica afección del ápex del VI
Ondas Q anómalas $\geq 40$ ms y/o $\geq 25\%$ de la profundidad de la onda R y/o $\geq 3$ mm de profundidad en al menos dos derivaciones contiguas, excepto aVR	Las ondas Q anormalmente profundas en las derivaciones inferolaterales, normalmente con una onda T positiva, se asocian a una distribución asimétrica de la HVI. Las ondas Q de duración anómala ( $\geq 40$ ms) se asocian a áreas de fibrosis de sustitución
Elevación segmento ST tipo coved en derivaciones torácicas laterales	En algunos pacientes con hipertrofia distal o apical, se desarrollan pequeños aneurismas apicales, a veces asociados a cicatriz miocárdica. Solo son detectables por RMC, ventriculografía o eco de contraste, y ocasionalmente se asocian a elevación del segmento ST en las derivaciones torácicas laterales

AL: amiloidosis de cadenas ligeras; ATTR: amiloidosis tipo transtirretina; AV: auriculoventricular; BAV: bloqueo auriculoventricular; HVI: hipertrofia del VI; MCH: miocardiopatía hipertrófica; MELAS: encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y eventos cerebrovasculares; MERFF: epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas; PRKAG2: subunidad gamma-2 de la proteincinasa activada por adenosina monofosfato; RMC: resonancia magnética cardiaca; VD: ventrículo derecho; VI: ventrículo izquierdo.





# Cardiomiopatía hipertrofica

- La evaluación hemodinámica invasiva mediante cateterismo cardíaco se reserva para los pacientes con sospecha de CHM para excluir la enfermedad coronaria obstructiva, distinguir constricción pericárdica de la restricción fisiológica severa, para realizar la biopsia endomiocárdica para excluir causas no sarcoméricas de HCM, o para la evaluación pre trasplante cardíaco.



# Cardiomiopatía hipertrofica

- Las pruebas genéticas están disponibles para su uso clínico, pero es predominantemente reservado para la identificación de pacientes que pueden tener una enfermedad que parece fenotípicamente similar a la CHM sarcomérica (tales como la enfermedad de Fabry o una enfermedad de almacenamiento lisosomal / glucógeno), o para ayudar a identificar a los miembros de la familia que pueden estar en riesgo de desarrollar CHM.
- No se recomienda el cribado genético rutinario de familiares de primer grado a menos que una mutación causante de miocardiopatía hipertrófica haya sido identificado en el caso índice.

# Cardiomiopatía tóxica

- Alcohol
- Cocaína
- Anfetaminas
- Quimioterapia
- Terapia contra blancos moleculares

# Cardiomiopatía alcohólica

- El alcohol es la toxina más común implicada en la miocardiopatía dilatada crónica.
- El consumo excesivo puede contribuir a más del 10% de casos de insuficiencia cardíaca, incluyendo la exacerbación de casos con otras etiologías primarias.
- La toxicidad es atribuido tanto al alcohol y a su metabolito principal, el acetaldehído.
- El consumo de alcohol necesario para producir cardiomiopatía en un corazón normal, se ha estimado que sea de cinco a seis bebidas (alrededor
- 122 g de etanol puro) al día durante 5-10 años, pero las borracheras frecuentes también puede ser suficiente. Muchos pacientes con miocardiopatía alcohólica son completamente funcionales en su vida cotidiana sin aparente estigmas de alcoholismo.

# Cardiomiopatía alcohólica

- La insuficiencia cardíaca en la miocardiopatía alcohólica grave es la suma de un daño permanente y un componente que es reversible después de la interrupción del consumo de alcohol.
- Fibrilación auricular ocurre comúnmente tanto principio de la enfermedad y en estadios avanzados.
- El tratamiento médico incluye antagonistas neurohormonales y diuréticos como necesarios para la gestión de fluidos.
- Incluso con una enfermedad grave, una marcada mejoría puede ocurrir dentro de 3-6 meses de abstinencia.
- Con un consumo continuado, el pronóstico es sombrío.

# Cardiomiopatía infiltrativa

- La amiloidosis es la principal causa de miocardiopatía restrictiva
- Además de la infiltración cardíaca, la afectación neurológica ocurre comúnmente con la amiloidosis primaria (cadenas ligeras de IgG) y con amiloidosis familiar (anormalidades genéticas de transtiretina).
- La disfunción orgánica se atribuía previamente a la infiltración de las fibrillas de amiloide pero la información más reciente sugiere una toxicidad directa adicional de los agregados de la cadena ligera de inmunoglobulina y de la proteína transtiretina.
- En la amiloidosis senil, se encuentra una acumulación anormal de transtiretina o péptido natriurético plegados, esto se ha detectado en el 10% de las personas mayores de 80 años y la mitad de los mayores de 90 años pero a menudo sin enfermedad clínica aparente.
- Los hombres tienen 20 veces mayor probabilidad de presentar la enfermedad clínica con amiloidosis senil.
- El envejecimiento de la población va a hacer pronto amiloidosis senil la más común de las amiloidosis.

# Cardiomiopatía infiltrativa

- La amiloidosis cardíaca se sospecha clásicamente con paredes ventriculares engrosadas con un ECG que muestra bajos voltajes. Sin embargo, el bajo voltaje no siempre está presente y es menos común en la amiloidosis familiar o senil que en la amiloidosis primaria.
- Un característico brillo refringente en el tabique en la ecocardiografía es sugerente del diagnóstico, pero no es sensible ni específico. Ambas aurículas se dilatan, a menudo de forma espectacular, y la disfunción diastólica puede ser más evidente que en la hipertrofia ventricular izquierda por otras causas.
- La infiltración amiloide también se pueden detectar con gadolinio en la RM.

# Cardiomiopatía infiltrativa

- El diagnóstico de amiloidosis primaria o familiar puede ser a veces a partir de biopsias de una almohadilla de grasa abdominal, pero la amiloidosis cardíaca se identifica de forma más fiable a partir de una biopsia del corazón, en que las fibrillas de amiloide infiltran el miocardio de forma difusa, en particular todo el sistema de conducción y de los vasos coronarios
- Para el diagnóstico del tipo de proteína amiloide depositada se requiere de inmunohistoquímica del tejido del cual se obtuvo la biopsia.
- La terapia para todos los tipos de amiloidosis es predominantemente para los síntomas de la retención de líquidos, que a menudo requiere altas dosis de diuréticos de asa.
- El pronóstico es peor para el amiloide primaria, con una supervivencia media de 6-12 meses después de los síntomas de la insuficiencia cardíaca. Si está presente, mieloma múltiple se trata con quimioterapia.
- La amiloidosis cardíaca senil tiene la progresión más lenta y el mejor pronóstico global.