



¿Qué es la miocardiopatía arritmogénica?

La miocardiopatía arritmogénica (*arrhythmogenic cardiomyopathy, AC*), antes conocida como miocardiopatía arritmogénica ventricular derecha (*arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, ARVC*) o displasia arritmogénica del ventrículo derecho (*arrhythmogenic right ventricular dysplasia, ARVD*), es un tipo raro de miocardiopatía que generalmente no aparece hasta la adolescencia o la adultez.

La AC hace que parte del miocardio (pared muscular del corazón) se degrade con el tiempo. El tejido muscular del ventrículo muere y es reemplazado con tejido cicatricial adiposo. A medida que el tejido cicatricial se acumula en las paredes del ventrículo, es posible que se produzca una disfunción ventricular, o una disminución en la capacidad del corazón de bombear sangre al cuerpo.

El resultado de estos cambios estructurales puede hacer que las señales eléctricas que controlan los latidos del corazón se vean alteradas, lo que produce arritmia (latidos cardíacos anormales). La alteración de la señal eléctrica del corazón puede producir un aumento del riesgo de paro cardíaco súbito.

¿Cuántos niños padecen esta afección?

La AC es el tipo menos común de miocardiopatía en niños. Se ha estimado que la AC se produce en 1 de 2500 personas, aunque es posible que haya casos sin diagnosticar porque es difícil de detectar en personas con síntomas leves o ningún síntoma. La AC se reconoce muy rara vez en niños menores de 10 años.

¿Cuál es el pronóstico?

El desenlace clínico de los niños con AC es variable. La AC es una enfermedad rara, que no ha sido bien estudiada en la población pediátrica. Algunos niños necesitarán terapias avanzadas, como un dispositivo de asistencia ventricular o un trasplante de corazón, pero, en general, hay información limitada sobre cómo tratar a los niños con la enfermedad.

Este folleto se creó para proporcionar a las familias y a los cuidadores un panorama general sobre la miocardiopatía y solo pretende dar información general. El material presentado no pretende ser completo ni servir de asesoramiento médico. La información no sustituirá la consulta con un profesional médico calificado que esté más familiarizado con las afecciones y necesidades médicas individuales.

La Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF) se dedica a buscar las causas de la miocardiopatía pediátrica y curas para esta enfermedad brindando apoyo a las tareas de investigación, educación, mayor concientización y defensoría.

Inscríbese en la CCF para obtener recursos adicionales:
childrenscardiomyopathy.org



Comprensión



Comprensión de la miocardiopatía arritmogénica



Children's Cardiomyopathy Foundation
24 West Railroad Ave., Suite 408, Tenafly, NJ 07670
Tel: 866.808.CURE (2873) • childrenscardiomyopathy.org
Correo electrónico: info@childrenscardiomyopathy.org



¿Cuáles son las causas de la AC?

No siempre se sabe la causa exacta de la AC, pero se cree que es una enfermedad heredada. En el 50 % de los casos, la enfermedad es de familia. La mayoría de los casos familiares se heredan de manera autosómica dominante, en la que uno de los padres aporta el gen mutado, y hay un 50 % de probabilidades de que su hijo herede la afección. En casos raros, la AC tiene un patrón autosómico recesivo de herencia, lo que quiere decir que ambos padres tienen una copia cada uno del gen mutado, pero generalmente no presentan signos ni síntomas de la afección.



Educación

La AC puede ser el resultado de mutaciones en varios genes, muchos de los cuales se conocen como genes desmosómicos. Los genes desmosómicos dan instrucciones para crear componentes de las estructuras celulares llamados desmosomas, que unen entre sí las células del músculo cardíaco. Si los genes desmosómicos están mutados, su función se ve afectada, lo que hace que las células del miocardio se desprendan unas de otras y mueran. Con el tiempo, el miocardio dañado es reemplazado por grasa y tejido cicatricial. Se han encontrado mutaciones genéticas en alrededor del 60 % de los pacientes con AC, y las mutaciones más frecuentes se observan en un gen desmosómico llamado PKP2.

La AC también puede presentarse como secundaria al síndrome de Naxos y al síndrome de Carvajal, que son trastornos raros que afectan la piel, el cabello y las uñas.

¿Cuáles son los síntomas comunes?

La AC puede no causar ningún síntoma en sus etapas tempranas. Dado que es una afección progresiva, los síntomas generalmente empeoran con el tiempo. Por lo general, los síntomas están relacionados con la actividad eléctrica del corazón y su capacidad de bombear correctamente. Dado que la AC impacta en la señalización eléctrica del corazón, los niños pueden experimentar **arritmia** (latidos cardíacos irregulares). Esto puede hacer que los niños tengan un riesgo más alto de paro cardíaco súbito, especialmente durante el ejercicio extenuante.

Los síntomas más comunes de la AC incluyen palpitaciones, una sensación de que el corazón saltea un latido, aleteo o palpitación en el pecho, y presíncope con sensación de desvanecimiento o mareos. En algunos casos, pueden producirse pérdida de conciencia o desmayos (síncope) porque

las arritmias pueden producir reducción de los niveles de oxígeno o del flujo de sangre al cerebro.

Si el miocardio sufre daño grave en los estadios más avanzados de la AC, esto puede causar insuficiencia cardíaca. En este punto, los síntomas son congruentes con la miocardiopatía dilatada. Los síntomas que pueden aparecer incluyen inflamación (edema) de las piernas, los tobillos o el estómago, o falta de aliento y dificultad para respirar (disnea).

¿Cómo se diagnostica la AC?

Generalmente, la AC puede ser difícil de diagnosticar porque los cambios en el corazón pueden ser sutiles y el tejido cicatricial puede ser difícil de ver. Además, dado que las cavidades cardíacas se agrandan, en ocasiones, se da un diagnóstico erróneo de miocardiopatía dilatada (DCM). La AC generalmente no se diagnostica en menores de 10 años. Dado que los síntomas de la enfermedad no suelen presentarse hasta una edad más avanzada, se diagnostica con más frecuencia a la edad de 20-40 años.

Las arritmias en los ventrículos cardíacos son una inquietud seria, particularmente en niños y adolescentes. Deben ser evaluadas y recibir seguimiento de cerca, especialmente cuando hay antecedentes familiares. Para acceder a los síntomas y hacer un diagnóstico, primero se examinan los antecedentes médicos del paciente. Es importante buscar otros familiares que puedan tener la enfermedad, dado que la afección puede ser heredada o genética.

Los pacientes pueden ser sometidos a un examen médico, un **electrocardiograma** (ECG) para estudiar la actividad eléctrica del corazón y determinar si hay arritmias, o un **ecocardiograma** (ECO) para examinar la estructura del corazón y su funcionamiento. También puede utilizarse una exploración mediante resonancia magnética (*magnetic*

resonance imaging, MRI) para producir una imagen de alta calidad del corazón y el flujo sanguíneo.

Las pruebas adicionales que pueden realizarse incluyen una **prueba de esfuerzo** para ver cómo el corazón soporta el esfuerzo y un estudio con **monitor Holter** (cuando se graba el ECG durante un período de tiempo) para monitorear a un paciente durante sus actividades diarias. Una prueba de electrofisiología (*electrophysiology*, EPS) implica colocar un tubo largo (catéter) en un vaso sanguíneo y guiarlo hasta el corazón. Se envían señales eléctricas al corazón desde el catéter para hacer que lata a diferentes frecuencias. Esto se graba y se utiliza para determinar la presencia de arritmias y las opciones de tratamiento posteriores.

Un **grabador de ciclo** implantable es otro método que puede utilizarse para evaluar los síntomas. Este pequeño dispositivo se implanta debajo de la piel del paciente y graba la actividad del corazón para identificar arritmias. Los grabadores de ciclo pueden implantarse durante varios años, si es necesario.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento?

La miocardiopatía es una enfermedad variable que no tiene cura. Por lo tanto, los planes de tratamiento varían con cada paciente, y el manejo de la enfermedad está dirigido a minimizar y controlar los síntomas y reducir el riesgo de complicaciones. Al igual que sucede con otras formas de miocardiopatía, el tratamiento para la AC se centra en mejorar el bombeo del corazón, controlar las arritmias y reducir el riesgo de paro cardíaco.

Las opciones de tratamiento comunes para la AC incluyen **medicamentos** como fármacos antiarrítmicos para reducir los ritmos cardíacos anormales y anticoagulantes para reducir el riesgo de que se formen coágulos sanguíneos.



Tratamiento

Si la enfermedad está más avanzada y hay insuficiencia cardíaca, otros medicamentos pueden incluir inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina, bloqueantes del receptor de la angiotensina y/o betabloqueantes que ayudan a reducir la frecuencia cardíaca. También pueden utilizarse otros medicamentos para tratar las arritmias. Para los pacientes con síntomas de insuficiencia cardíaca causada por retención de líquidos, pueden recetarse diuréticos, que son comprimidos de agua que reducen la acumulación de líquidos en el cuerpo.

Otras intervenciones para pacientes con más síntomas y en riesgo de paro cardíaco súbito pueden incluir un **desfibrilador cardioversor implantable** (implantable cardioverter defibrillator, ICD) o, en casos raros, una ablación con catéter. El ICD es la medida de protección más eficaz contra la muerte súbita cardíaca. Un ICD puede ofrecer un beneficio de supervivencia de hasta el 50 % en pacientes con AC. Un ICD es un dispositivo que funciona con una batería, colocado debajo de la piel del paciente con cables delgados que conectan el ICD con el corazón. El ICD hace un seguimiento de la frecuencia cardíaca y, si se detecta un ritmo cardíaco anormal, el ICD aplicará una descarga eléctrica para que el corazón recupere sus latidos normales.

En la ablación con catéter, se localizan las áreas del corazón que producen arritmias y se cauterizan (queman) para eliminar el tejido cicatricial. Este es un procedimiento invasivo y se realiza en un laboratorio de electrofisiología. Si bien este procedimiento puede reducir la frecuencia de episodios arrítmicos, no cura el problema subyacente de la AC.

Tanto el implante de ICD como la ablación con catéter tienen riesgos asociados, por lo cual es importante realizar un análisis detallado con un cardiólogo pediátrico para determinar el tratamiento más adecuado. En pacientes en los cuales la AC ha progresado a insuficiencia cardíaca, puede recomendarse un trasplante de corazón.

Además de los medicamentos y dispositivos, tener un estilo de vida saludable es una parte importante del manejo de la enfermedad, e incluye comer una dieta equilibrada, mantener un peso saludable, minimizar el consumo de alcohol y no fumar. Puede ser necesario modificar el ejercicio porque la AC puede provocar arritmias y síntomas de insuficiencia cardíaca peligrosos. Es posible que deba analizar pautas para la actividad física con el equipo médico para garantizar la seguridad.