



¿Qué es la miocardiopatía hipertrófica?

La miocardiopatía hipertrófica (*hypertrophic cardiomyopathy*, HCM) es la segunda forma más común y afecta de entre un 40 % a un 50 % de los niños con miocardiopatía, aproximadamente. “Hipertrófica” hace referencia al **crecimiento anormal de las fibras musculares** en el corazón. En la HCM, la función de bombeo es normal pero el músculo cardíaco está engrosado y rígido, lo que hace difícil que el corazón se relaje y la sangre llene las cavidades del corazón. Este llenado limitado puede impedir que el corazón suministre suficiente sangre al cuerpo, especialmente durante el ejercicio. Generalmente la HCM afecta la cavidad de bombeo principal del corazón (el ventrículo izquierdo), y la pared muscular (tabique) que separa las dos cavidades inferiores del corazón se engrosa.

Hay diferentes tipos de patrones de engrosamiento del músculo cardíaco. La **hipertrofia septal asimétrica** se manifiesta cuando el tabique es más grueso que el resto de la pared; la **hipertrofia concéntrica** se produce cuando el engrosamiento está distribuido de manera uniforme en todo el ventrículo; y la **hipertrofia apical** se genera cuando hay un engrosamiento localizado en la punta del corazón.

La hipertrofia septal asimétrica puede ocurrir con obstrucción o sin obstrucción. La **miocardiopatía hipertrófica obstructiva** (*hypertrophic obstructive cardiomyopathy*, HOCM), anteriormente conocida como estenosis subaórtica hipertrófica idiopática (*idiopathic hypertrophic subaortic stenosis*, IHSS), se manifiesta cuando el músculo cardíaco engrosado restringe el flujo sanguíneo que sale del corazón. La obstrucción puede provocar derrame en la válvula mitral del corazón, ubicada entre las dos cavidades izquierdas del corazón. En la insuficiencia mitral, la sangre fluye hacia atrás desde la cámara inferior del corazón (ventrículo izquierdo) e ingresa nuevamente en la cámara superior (aurícula izquierda).

¿Cuál es el pronóstico?

El resultado de la HCM es **muy variable**; algunos niños permanecen sin síntomas y otros desarrollan síntomas leves, moderados o graves. Los niños con HCM tienen un mayor riesgo de presentar insuficiencia cardíaca y muerte súbita. En menos del 10 % de los pacientes, la enfermedad puede evolucionar hasta un punto en el cual el músculo cardíaco se afina y se estira (se dilata), y se deteriora la función de bombeo. En general, un trasplante de corazón es menos común para niños con HCM y se recomienda únicamente cuando existe insuficiencia cardíaca incontrolable.

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



Información



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

Comprensión de la miocardiopatía hipertrófica



¿Cuántos niños padecen esta afección?

La HCM afecta a un máximo de 500,000 personas en los Estados Unidos, y los niños menores de 12 años representan menos del 10 % de todos los casos. Según el Registro de Miocardiopatía Pediátrica (*Pediatric Cardiomyopathy Registry*), la HCM ocurre en una proporción de **5 por cada millón de niños** y se diagnostica con mayor frecuencia durante la infancia y la adolescencia.

¿Cuáles son las causas de la miocardiopatía hipertrófica?

La HCM generalmente es causada por defectos genéticos (mutaciones) existentes en una familia. Las mutaciones son cambios en el ADN de un gen que se pueden **heredar o pueden ocurrir de manera espontánea** durante el desarrollo fetal por motivos que se desconocen. Se estima que entre el 50 % y el 60 % de los niños con HCM tienen causas genéticas que pueden identificarse. Muchos casos de HCM heredada son causados por mutaciones en los genes sarcoméricos que afectan las proteínas responsables de la contracción del músculo cardíaco. El efecto de este tipo de HCM está aislado en el corazón. Las mutaciones en los genes sarcoméricos se heredan de manera autosómica dominante, en la que uno de los padres aporta el gen defectuoso y hay un 50 % de probabilidades de que su hijo herede la afección. Como el impacto de estas mutaciones genéticas puede ser diferente, es posible que la gravedad de la enfermedad varíe ampliamente

entre los integrantes de una familia.

Las mutaciones sarcoméricas son la causa más común de la HCM, pero la enfermedad también puede ser provocada por trastornos sistémicos (defectos de ácidos grasos, enfermedades de almacenamiento de glucógeno, acidemias orgánicas, trastornos de almacenamiento lisosomal, defectos mitocondriales) que afectan muchas partes del cuerpo. Otras causas posibles incluyen síndromes de malformación genética (síndrome de Noonan) y trastornos neuromusculares (ataxia de Friedreich). Hasta la fecha, se han identificado más de 40 genes con más de 800 mutaciones que provocan la HCM.

Los bebés y niños pequeños pueden desarrollar HCM como resultado de una **afección metabólica o mitocondrial** heredada. En estos casos, el cuerpo es incapaz de descomponer los alimentos para producir energía. La acumulación de grasas o azúcares (glucógeno) resultante provoca el engrosamiento de las paredes del corazón. Estos trastornos poco comunes generalmente se heredan de manera autosómica recesiva, en la que ambos padres aportan un gen defectuoso y hay un 25 % de probabilidades de que su hijo herede la afección.

¿Cuáles son los síntomas comunes?

Existe una **enorme variación** en la manera en que la enfermedad se presenta y evoluciona. En general, los niños menores de un año con frecuencia tienen una forma más grave de HCM, mientras que algunos niños más grandes pueden presentar síntomas leves o ningún síntoma. La aparición de los síntomas generalmente coincide con el crecimiento y el desarrollo rápidos del final de la infancia y el principio de la adolescencia. También se ha sabido que los deportes competitivos ayudan a pronunciar más los síntomas de HCM.

La gravedad y los síntomas de la enfermedad están relacionados con la ubicación y el alcance de la hipertrofia, y con la presencia de obstrucción o insuficiencia mitral. Los niños con HCM pueden experimentar falta de aliento



Síntomas

(disnea), dolor en el pecho (angina), **mareos o aturdimiento** (presíncope), desmayo (síncope), dificultad para hacer ejercicio y latidos cardíacos irregulares (palpitaciones). Los síntomas en los bebés son más difíciles de detectar, pero incluyen dificultad para respirar, aumento lento de peso, sudoración excesiva (diaforesis) y agitación durante la alimentación debido a **dolor en el pecho**. Los niños con HCM grave pueden presentar síntomas de insuficiencia cardíaca como dificultad para respirar; fatiga extrema; tos persistente; dolor abdominal; vómitos e inflamación del abdomen, las piernas y los tobillos (edema).

Algunos niños pueden desarrollar **ritmos cardíacos anormales** llamados **arritmia**, cuando el corazón late con demasiada lentitud (bradicardia) o demasiada rapidez (taquicardia). Los signos incluyen sensación de latidos cardíacos irregulares, rápidos y compulsivos (palpitaciones), desmayo (síncope) y convulsiones (ataques). La arritmia puede ocurrir en cualquier etapa de la enfermedad, independientemente de que se desarrolle insuficiencia cardíaca congestiva.

¿Cómo se diagnostica la miocardiopatía hipertrófica?

Es posible diagnosticar HCM en un examen físico cuando se detecta un soplo cardíaco, aunque este signo puede estar ausente en la HCM no obstructiva. Para realizar un diagnóstico formal de HCM, los cardiólogos se basan en pruebas cardíacas no invasivas, como el **ecocardiograma** y el **electrocardiograma** (ECG). Un ecocardiograma indica la ubicación y

el alcance del grosor del músculo, la eficacia de bombeo del corazón, y la gravedad de cualquier obstrucción e insuficiencia mitral. Con esta prueba, se puede calcular la velocidad con la que fluye la sangre al corazón y el porcentaje de sangre eyectada desde el corazón con cada latido (fracción de eyección). Una velocidad reducida y una fracción de eyección superior a lo normal de un 70 % a un 90 % confirman un diagnóstico de HCM. Un ECG proporciona información sobre la actividad eléctrica del corazón, los ritmos cardíacos anormales y el tamaño del corazón. Esta prueba casi siempre muestra voltajes superiores a lo normal asociados con cavidades de bombeo engrosadas.

Se pueden solicitar otras pruebas para conocer el estado del corazón y determinar un plan de tratamiento. Estas pruebas incluyen una **prueba de esfuerzo durante el ejercicio** para ver cómo responde el corazón al ejercicio, un **monitor Holter** para detectar latidos cardíacos anormales y una **resonancia magnética** (*magnetic resonance imaging*, MRI) para medir el grosor del músculo y evaluar el funcionamiento del corazón y los vasos sanguíneos.

En algunos casos, es posible que deban realizarse pruebas cardíacas más invasivas. Se puede realizar un **cateterismo cardíaco** para evaluar la capacidad de bombeo del corazón, el grado de obstrucción y la necesidad de un trasplante de corazón. Debido a que los pacientes con HCM son más susceptibles de desarrollar arritmias mortales, es posible que al mismo tiempo se realice un **estudio de electrofisiología** (*electrophysiology*, EP) para estudiar el sistema eléctrico del corazón. Durante la prueba EP, el médico intentará inducir un ritmo cardíaco acelerado (taquicardia) para

determinar si se necesita un medicamento antiarrítmico o un desfibrilador cardioversor implantable automático (*automatic implantable cardioverter defibrillator*, AICD) para proteger al niño de un paro cardíaco súbito.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento?

Para los niños con HCM, la terapia médica tiene como objetivo controlar los síntomas relacionados con la obstrucción cardíaca, mejorar el llenado de las cavidades del corazón y prevenir arritmias. Con un tratamiento óptimo, es posible mejorar o eliminar los síntomas en muchos niños con HCM.

Se utilizan varios tipos de medicamentos para controlar la HCM en los niños. Se pueden recetar betabloqueantes (atenolol, metoprolol, propranolol) y bloqueadores del canal de calcio (verapamil) a niños con HCM obstructiva para reducir la carga de trabajo del corazón mediante la disminución de la frecuencia cardíaca y la reducción de la fuerza y la contracción del músculo cardíaco. Los diuréticos (furosemida, espironolactona) ayudan a reducir el exceso de fluido en el cuerpo y se pueden recomendar en etapas avanzadas de insuficiencia cardíaca. Para los niños con problemas de ritmo cardíaco, se pueden utilizar medicamentos antiarrítmicos (amiodarona, digoxina, disopiramida, procainamida, verapamil) para mantener el corazón latiendo a una frecuencia regular. En algunos casos, se puede utilizar un anticoagulante (aspirina, dipiridamol, enoxaparina, heparina, warfarina) para reducir el riesgo de accidente cerebrovascular asociado con la HCM y la fibrilación auricular.

Puede implantarse quirúrgicamente un **desfibrilador cardioversor implantable automático** (*automatic implantable cardioverter defibrillator*, AICD) o un **marcapasos** para controlar arritmias que no responden a los medicamentos y para prevenir la muerte cardíaca súbita. Los niños considerados de alto riesgo son aquellos que han sufrido desmayos o paro cardíaco, presentan una disminución de la presión arterial durante el ejercicio, tienen antecedentes familiares de paro cardíaco o muestran signos de arritmia grave. Un AICD corrige automáticamente las arritmias que ponen en peligro la vida (fibrilación ventricular, taquicardia ventricular) que pueden interferir en la capacidad de bombeo del corazón. Un marcapasos normaliza otras arritmias y se puede utilizar en circunstancias especiales para aliviar la obstrucción asociada con la HCM.

En pacientes con obstrucción o insuficiencia mitral grave, se puede recomendar cirugía para aliviar la obstrucción y mejorar los síntomas asociados con la HCM. Durante una **miectomía septal**, se extrae el exceso de músculo cardíaco para aliviar la obstrucción y, de ser necesario, se repara o reemplaza una válvula mitral que tiene derrame.



Tratamiento