



¿Qué es la miocardiopatía de ventrículo izquierdo no compactado?

La miocardiopatía de ventrículo izquierdo no compactado (*left ventricular noncompaction cardiomyopathy*, LVNC) es una forma de miocardiopatía que todavía se encuentra en las primeras fases de comprensión médica. También conocida como “no compactación aislada del miocardio ventricular izquierdo”, “miocardiopatía esponjiforme” o simplemente “miocardiopatía no compactada”, en algunas personas parece estar provocada por el desarrollo anormal del músculo cardíaco antes del nacimiento. En otras personas, la LVNC parece desarrollarse después del nacimiento. En la LVNC, la cavidad inferior izquierda del corazón **contiene conjuntos o partes de músculo que se extienden dentro de la cavidad, llamados trabeculaciones**. Generalmente, las trabeculaciones se encuentran en el extremo

inferior o el vértice del corazón, pero pueden verse en cualquier parte del ventrículo izquierdo. Hay diferentes subgrupos de LVNC dependiendo de la función cardíaca, el grosor de los ventrículos, los tamaños de cavidad cardíaca y la presencia de ritmos cardíacos anormales (arritmias). La LVNC puede producirse en presencia de una función cardíaca normal o asociada con el mal funcionamiento del músculo cardíaco, en cuyo caso el corazón no contrae con normalidad. Cuando la LVNC se produce con grosor, tamaño y función normales del ventrículo izquierdo, también se conoce como LVNC aislada. La LVNC puede producirse con anomalías en la contracción cardíaca (forma de LVNC dilatada) o en la relajación cardíaca (forma de LVNC hipertrófica o restrictiva). La no compactación también puede involucrar la cavidad inferior derecha del corazón (ventrículo derecho). La evolución de la enfermedad y los resultados varían en función del subtipo de LVNC y del tratamiento recetado.

¿Cuál es el pronóstico?

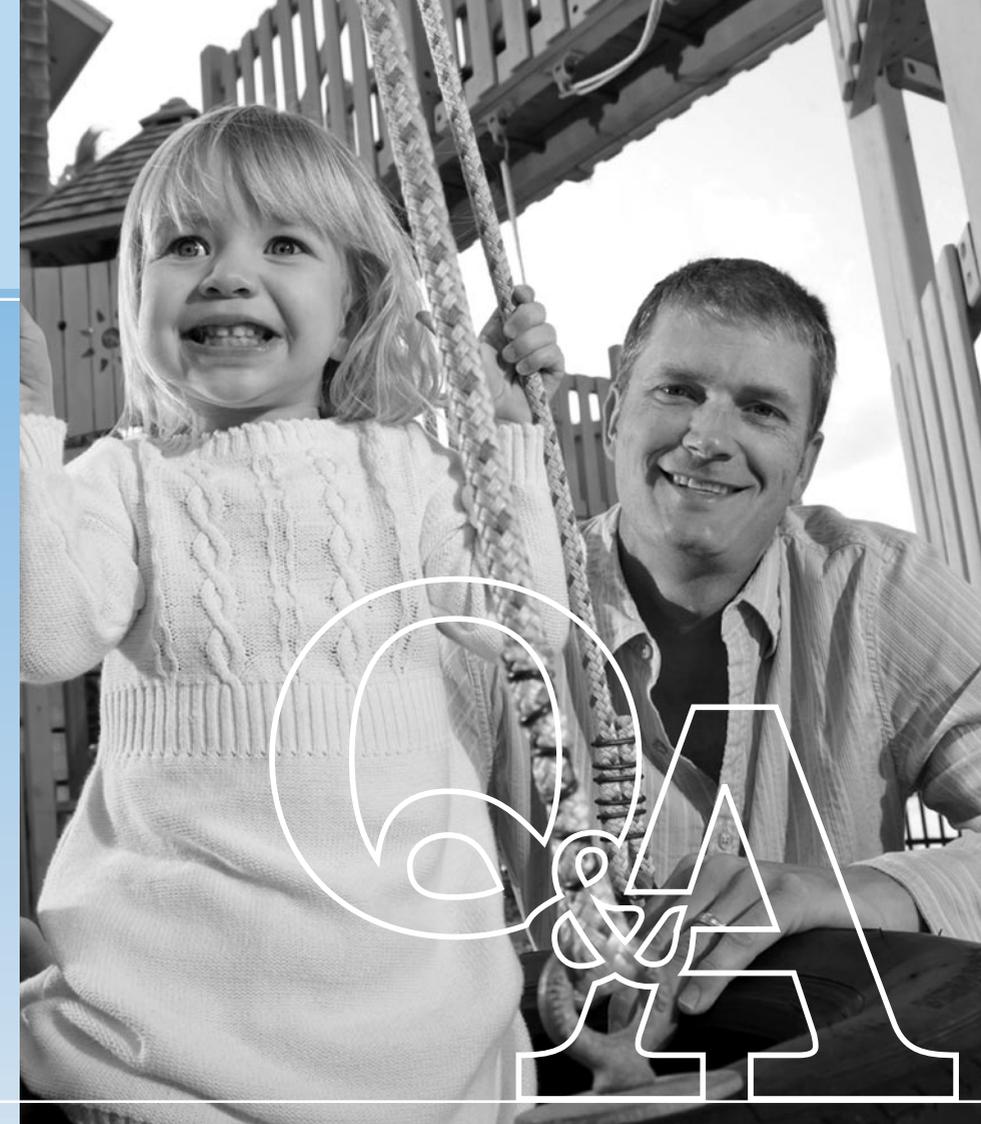
El pronóstico, o la evolución probable de una enfermedad, en la LVNC **depende de muchos factores**, como la edad del paciente, las afecciones o problemas cardíacos existentes, el subtipo de LVNC y la presencia o ausencia de arritmias. Estudios recientes sugieren que es posible que los resultados no sean tan graves como se pensaba anteriormente, pero es necesario realizar más investigaciones antes de poder sacar conclusiones.

En los casos más graves de LVNC, el pronóstico puede ser similar al de otros tipos de miocardiopatía que progresa a insuficiencia cardíaca. El mayor conocimiento, la detección temprana, el control cuidadoso y el tratamiento adecuado por parte de un cardiólogo con experiencia en LVNC pueden mejorar en gran medida el resultado de un niño.

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



Educación



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

Comprender la miocardiopatía de ventrículo izquierdo no compactado



¿Cuántos niños padecen esta afección?

La LVNC es una afección rara que afecta a menos del 0.3 % de la población. Según los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, se estima que la LVNC afecta a alrededor de **1.2 por millón de niños** de entre 0 y 10 años. Sin embargo, es probable que muchos casos pasen inadvertidos y se confundan con miocardiopatía dilatada o hipertrófica. A medida que se utilizan técnicas de imagenología nuevas con resolución más alta, se detectan con más frecuencia las trabeculaciones en el corazón, con lo cual más niños y adultos reciben diagnóstico de LVNC.

¿Cuáles son las causas de la LVNC?

Cierta evidencia muestra que los problemas durante el desarrollo del corazón en el embrión pueden ser la causa de la LVNC. Al comienzo de la vida fetal, el interior del corazón contiene partes de músculos o trabeculaciones que se extienden dentro de la cavidad cardíaca. Durante el desarrollo normal, esta red de fibras musculares similar a una esponja se compacta, con lo cual las trabeculaciones, en lugar del aspecto de esponja, se transforman en suaves y sólidas. La LVNC puede producirse cuando el proceso de compactación no se produce normalmente, y la parte interior del músculo cardíaco mantiene las trabeculaciones y el aspecto de esponja. También se ha observado no compactación en algunas personas en las que previamente no se observaba, en general, en el

contexto de estrés en el corazón. Algunas formas de LVNC pueden ser heredadas (origen familiar) o puede producirse espontáneamente por motivos que se desconocen (origen esporádico). Aproximadamente, el 40 % de las personas con diagnóstico de LVNC sin otros defectos cardíacos estructurales tienen antecedentes familiares de miocardiopatía, lo cual puede incluir LVNC y miocardiopatía dilatada, hipertrófica o restrictiva. La LVNC generalmente se hereda con un **patrón autosómico dominante**, en el cual uno de los padres con una mutación que produce la enfermedad tiene un 50 % de probabilidad de heredar la mutación a cada uno de sus hijos. Si bien es menos común, la LVNC se puede heredar de una manera vinculada al cromosoma X mediante la cual la madre transmite la mutación que provoca la enfermedad.

Una vez que se diagnostica la LVNC, hay entre un 20 % y un 40 % de probabilidad de identificar una causa genética de la enfermedad. En las investigaciones, se ha mostrado que las mutaciones de los mismos genes que se sabe provocan la miocardiopatía dilatada, hipertrófica y restrictiva pueden encontrarse en personas con LVNC, lo que sugiere cierta superposición entre estas afecciones.

La mayoría de los casos son causados por **mutaciones en genes** que codifican las proteínas sarcoméricas que son responsables de la contracción correcta del músculo cardíaco. Hay otras mutaciones genéticas que causan LVNC asociadas con síndromes genéticos, trastornos metabólicos o mitocondriales y enfermedades



Información

neuromusculares. No hay causas adquiridas conocidas de la LVNC.

¿Cuáles son los síntomas comunes?

Los síntomas pueden variar considerablemente y son determinados por la manera en que se ve afectada la función cardíaca. En función del subtipo de LVNC que se diagnostique, los síntomas generalmente se superponen con aquellos asociados con la miocardiopatía dilatada, hipertrófica o restrictiva. Los niños que tienen las características estructurales de la LVNC, pero tienen una función cardíaca normal pueden no tener síntomas.

Aquellos que tienen una forma más grave de LVNC pueden presentar síntomas de **insuficiencia cardíaca o ritmo cardíaco anormal** (arritmia). Esto puede incluir falta de aliento (disnea), fatiga, aumento de peso o inflamación (edema) sin explicación, mareos o sensación de desvanecimiento (presíncope), desmayo o desvanecimiento (síncope), latidos cardíacos anormales (palpitaciones) y capacidad física limitada o intolerancia al ejercicio. Los bebés pueden experimentar sudoración excesiva durante la actividad, dificultad para alimentarse y crecimiento deficiente.

También puede haber otras complicaciones relacionadas con la LVNC, como un mayor riesgo de **coágulos de sangre** (trombosis), ritmo cardíaco acelerado y paro cardíaco súbito. Si bien el riesgo de **paro cardíaco súbito** es bajo, este aumenta con la gravedad del deterioro de la función cardíaca, y es mejor realizar un monitoreo de cerca con un cardiólogo con experiencia en LVNC.

¿Cómo se diagnostica la LVNC?

El diagnóstico de LVNC se basa en pruebas cardíacas y un examen físico, además de la revisión de los antecedentes familiares y médicos. Durante las **pruebas cardíacas**, pueden utilizarse un ecocardiograma, una exploración por tomografía computada (*computer-assisted tomography*, CAT) y/o una resonancia magnética (*magnetic resonance imaging*, MRI) para diagnosticar la LVNC. Estas pruebas de imagenología pueden revelar trabeculaciones y recesos profundos dentro de la pared cardíaca, además de medir la función cardíaca general, el tamaño de las trabeculaciones y el grosor del músculo cardíaco compactado. Existen varios subgrupos de LVNC, y los síntomas pueden superponerse con otras formas de miocardiopatía. En algunos casos, el corazón puede cambiar inesperadamente su aspecto de una forma a otra con el tiempo. Esto se conoce como un "fenotipo ondulante" que generalmente se relaciona con la LVNC. También se realizará un **examen físico** para buscar evidencias de insuficiencia cardíaca y debilidad de los músculos esqueléticos, que se han vinculado con determinadas formas de LVNC.

La evaluación incluirá los **antecedentes médicos** del niño para determinar si hay alguna indicación de insuficiencia cardíaca. Los signos incluirían problemas con la alimentación y el crecimiento, problemas con el ritmo cardíaco e intolerancia al ejercicio. Se realizan **antecedentes familiares** completos para determinar si otros familiares tienen antecedentes de miocardiopatía, problemas de ritmo cardíaco, paro cardíaco súbito o muerte inexplicable, y cualquier otra enfermedad cardíaca o cirugía.

Los familiares directos (padres, hermanos e hijos) de una persona con LVNC deben ser sometidos a exámenes de detección de rutina. Dado que la LVNC puede tener presentación diversa, es posible tener LVNC sin síntomas. Un cardiólogo y un genetista con experiencia en el manejo de pacientes con miocardiopatía pueden asesorar con respecto a la frecuencia de las pruebas de detección y la necesidad de realizar pruebas genéticas informativas adicionales.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento?

El objetivo del tratamiento para la LVNC es mejorar la función cardíaca y evitar los síntomas. El manejo de la LVNC se determina en función del subgrupo y de los síntomas que produce, y de la evaluación de diagnóstico. Los factores como función cardíaca, grosor ventricular, tamaño de la cavidad cardíaca y presencia de arritmia impactarán en el plan de tratamiento.

Dado que hay diferentes formas de LVNC, el tratamiento estará dirigido a un músculo cardíaco engrosado (miocardiopatía hipertrófica) o un músculo cardíaco que no contrae correctamente (miocardiopatía dilatada). Con frecuencia, se utilizan **medicamentos** para tratar los síntomas, revertir el daño cardíaco y evitar el daño continuo al músculo cardíaco. En pacientes con insuficiencia cardíaca, puede recomendarse una terapia anticongestiva similar a la que se utiliza en pacientes con miocardiopatía dilatada. Esto incluiría inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (*angiotensin converting enzyme*, ACE), como captopril y enalapril, bloqueantes del receptor de la angiotensina, como valsartán o losartán, y betabloqueantes, como metoprolol o carvedilol. También es posible que se necesiten diuréticos.

En pacientes con síntomas más congruentes con la miocardiopatía hipertrófica, puede recomendarse la terapia con betabloqueantes con propranolol o atenolol. En pacientes con LVNC con causas mitocondriales o metabólicas, podría agregarse un "cóctel de vitaminas" que incluya coenzima Q10, carnitina, riboflavina y tiamina, combinadas o en forma individual.

Si la función cardíaca es baja, hay una probabilidad más alta de que se formen coágulos de sangre entre las trabeculaciones y produzcan un accidente cerebrovascular u otro tipo de daño de los órganos. Puede recomendarse el uso de medicamentos anticoagulantes como aspirina, enoxaparina (Lovenox) o warfarina (Coumadin) para prevenir los coágulos de sangre.

Para algunos niños, pueden ser necesarios los cambios en el estilo de vida, como limitar la actividad física y los deportes. Para las personas con un mayor riesgo de paro cardíaco súbito, puede colocarse un **desfibrilador cardioversor implantable** (*implantable cardioverter-defibrillator*, ICD) o, en algunos pacientes, puede recomendarse un dispositivo cardíaco de **terapia de resincronización cardíaca** (*cardiac resynchronization therapy*, CRT). Esto implica una combinación de un marcapasos y un ICD para coordinar la acción de bombeo del corazón y mejorar la circulación de sangre al cuerpo. Si la función cardíaca se sigue debilitando a pesar del tratamiento, puede ser necesario insertar quirúrgicamente una bomba mecánica o un dispositivo de asistencia ventricular para ayudar al corazón a bombear y suministrar sangre al cuerpo. En los casos avanzados, puede ser necesario un trasplante de corazón.



Tratamiento