



¿Qué es la miocardiopatía restrictiva?

La miocardiopatía restrictiva (*restrictive cardiomyopathy*, RCM) es menos común y afecta entre un 3 % a un 5 % de los niños con miocardiopatía. En la RCM, las paredes de las **cavidades inferiores del corazón (ventrículos) están anormalmente rígidas**, pero no necesariamente engrosadas ni agrandadas. Las paredes rígidas del corazón no pueden relajarse ni expandirse de manera adecuada, y esto “restringe” la capacidad del corazón para llenarse de sangre.

Aunque el corazón bombea normalmente, es incapaz de suministrar suficiente sangre al cuerpo. Esto ejerce presión en las cavidades superiores del

corazón (aurículas), que se agrandan y quedan desproporcionadas en relación con el tamaño de las cavidades inferiores del corazón (ventrículos). En las etapas avanzadas de la enfermedad, el corazón no puede bombear sangre con eficacia y se puede acumular sangre en el hígado y los pulmones con resultado de insuficiencia cardíaca congestiva.

¿Cuántos niños padecen esta afección?

Según el Registro de Miocardiopatía Pediátrica (*Pediatric Cardiomyopathy Registry*), la RCM ocurre en una proporción de **menos de 1 por cada millón de niños**.

¿Cuál es el pronóstico?

La RCM es una enfermedad poco común y existe **información limitada** sobre la enfermedad en los niños. No hay medicamentos que se sepa que mejoren la supervivencia de los niños con miocardiopatía restrictiva, y algunos niños necesitan un trasplante de corazón. La hipertensión pulmonar se asocia con los resultados desfavorables para niños con RCM.

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



Diagnóstico



Comprensión de la miocardiopatía restrictiva



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 miocardiopatía restrictiva?

En la mayoría de los casos, la causa de la RCM en niños es desconocida (idiopática). Sin embargo, algunos casos se producen a causa de una mutación genética. En ocasiones, la RCM existe en una familia y se hereda 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.

La RCM también puede ser **secundaria a una serie de trastornos cardíacos y sistémicos** poco comunes que provocan la acumulación de grasas, proteínas o hierro en el corazón. Estos trastornos incluyen fibrosis endomiocárdica, trastornos infiltrativos (amiloidosis, sarcoidosis, hemocromatosis), enfermedades del tejido conectivo (esclerodermia) y trastornos metabólicos poco comunes (enfermedad de Gaucher o de Fabry). Es más probable que la RCM provocada por la infiltración del músculo cardíaco se herede 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?

Generalmente la aparición de los síntomas de RCM es muy sutil. Los síntomas surgen a partir de la disminución del llenado del corazón y del flujo sanguíneo insuficiente al cuerpo. Los bebés y niños pequeños pueden mostrar irritabilidad, poco apetito y aumento lento de peso. Los niños más grandes pueden experimentar fatiga, **dificultad para hacer ejercicio o para respirar** (disnea), tos persistente o sibilancias, desmayo (síncope), latidos cardíacos anormales (palpitaciones), dolor en el pecho (angina), retención de líquidos y malestar estomacal. A medida que la RCM avanza, se acumula líquido en los pulmones y también en las venas que llevan la sangre de regreso al corazón. Esto puede causar abultamiento de las venas del cuello; aumento del tamaño del hígado; y acumulación de líquido en el abdomen, la cara y las piernas.

Algunos niños pueden desarrollar ritmos cardíacos anormales (arritmia), cuando el corazón late con demasiada lentitud (bradicardia) o demasiada rapidez (taquicardia). En algunas formas de RCM, se puede desarrollar una frecuencia cardíaca lenta debido al **bloqueo cardíaco**. Esto se debe a la conducción anormal de señales a las cavidades de bombeo del corazón.

Las complicaciones comunes de la RCM son la hipertensión pulmonar y los coágulos sanguíneos. La **hipertensión pulmonar**, definida como presión arterial alta en los pulmones, puede ocurrir cuando las arterias de los pulmones están restringidas y el corazón debe hacer más esfuerzo para bombear sangre a través de los pulmones. También se pueden formar **coágulos sanguíneos** en las zonas agrandadas del corazón y trasladarse al cerebro o a otras partes del cuerpo.

¿Cómo se diagnostica la miocardiopatía restrictiva?

En las etapas tempranas, puede ser difícil detectar la RCM en un examen físico debido a la ausencia de síntomas. Por lo tanto, los cardiólogos se basan en pruebas cardíacas no invasivas como el **ecocardiograma** y el **electrocardiograma** (ECG) para diagnosticar esta afección. Un ecocardiograma mide el tamaño del corazón, qué tan bien bombea y si la gravedad de la hipertensión pulmonar es un problema. Es posible calcular una fracción de eyección mediante la medición del porcentaje de sangre eyectada desde el corazón con cada latido. A diferencia de otras formas de miocardiopatía, los niños con RCM normalmente tienen fracciones de eyección normales de un 50 % a un 70 % debido a que la función de bombeo del corazón no se ve afectada hasta las etapas posteriores de la enfermedad. Un ECG proporciona información sobre la actividad eléctrica del corazón y si existen bloqueo cardíaco o ritmos cardíacos irregulares. Esta prueba casi siempre muestra patrones anormales asociados con el aumento de tamaño de la cavidad superior del corazón (aurícula).

Se pueden solicitar otras pruebas para conocer el estado del corazón y determinar un plan de tratamiento. Estas pruebas incluyen una **radiografía de tórax** para controlar la forma y el tamaño del corazón y buscar líquido en los pulmones, una exploración mediante **tomografía computada** (*computed tomography*, CT) para observar la estructura y el funcionamiento del corazón y los vasos sanguíneos, una **resonancia magnética** (*magnetic resonance imaging*, MRI) para evaluar el funcionamiento del corazón y los vasos sanguíneos, y un **monitor Holter** para detectar latidos cardíacos anormales.

Para obtener un diagnóstico más preciso de RCM, posiblemente sea necesario realizar pruebas más invasivas. Un **cateterismo cardíaco** se utiliza para medir la presión del corazón y los pulmones, que generalmente es elevada con la RCM. Al mismo tiempo, generalmente se realiza una biopsia de corazón (endomiocárdica), que implica la extracción de una pequeña porción de músculo cardíaco para examinarla con un microscopio. El laboratorio busca la presencia de sustancias que se infiltran o depósitos anormales en el corazón.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento?

Para los niños con RCM, la terapia médica tiene como objetivo mejorar los síntomas de insuficiencia cardíaca, controlar arritmias y prevenir coágulos sanguíneos. Debido a que la causa de la disfunción cardíaca es diferente de la causa que genera la DCM y la HCM, para el tratamiento de niños con RCM comúnmente no se utilizan **medicamentos** tales como inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (*angiotensin converting enzyme*, ACE), bloqueantes del canal de calcio y betabloqueantes. Se pueden utilizar dosis bajas de diuréticos (bumetanida, clorotiazida, furosemida, espironolactona) para aliviar los síntomas relacionados con el exceso de líquido en los pulmones y en el cuerpo. También se pueden recetar medicamentos anticoagulantes (aspirina, dipiridamol, enoxaparina, heparina, warfarina) para prevenir el desarrollo de coágulos sanguíneos.

Se pueden utilizar dietas especiales y medicamentos antiinflamatorios para tratar la RCM provocada por exceso de depósitos en el corazón. Para los niños con problemas de ritmo cardíaco, pueden recetarse medicamentos antiarrítmicos (amiodarona, digoxina, procainamida) para mantener el corazón latiendo a una frecuencia regular. Puede implantarse quirúrgicamente un **marcapasos o desfibrilador cardioversor implantable automático** (*automatic implantable cardioverter defibrillator*, AICD) para controlar arritmias que no responden a los medicamentos.

Es importante realizar un control minucioso, ya que un niño con RCM puede estar estable durante años y de repente deteriorarse rápidamente. Cuando un niño no responde al tratamiento médico y comienza a mostrar signos de insuficiencia cardíaca grave, es posible que sea necesario realizar un **trasplante de corazón**. Es más probable que se desarrolle presión arterial alta en los pulmones (hipertensión pulmonar) en niños con RCM que en otras formas de miocardiopatía, y esta afección puede producir un efecto negativo en el resultado de un trasplante de corazón. Por lo tanto, es necesario registrar con anticipación a los niños con RCM en la lista de trasplante si desarrollan síntomas de hipertensión pulmonar. Lamentablemente, un trasplante de corazón puede no ser una opción cuando la RCM está relacionada con una enfermedad que provoca depósitos anormales en el corazón y en otros órganos.



Tratamiento