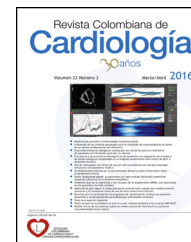




SOCIEDAD  
COLOMBIANA  
DE CARDIOLOGÍA Y  
CIRUGÍA CARDIOVASCULAR

# Revista Colombiana de Cardiología

[www.elsevier.es/revcolcar](http://www.elsevier.es/revcolcar)



## CARDIOLOGÍA DEL ADULTO – PRESENTACIÓN DE CASOS

# Rastreo de familiares de una paciente con miocardiopatía hipertrófica obstructiva

Eliza Kaori Uenishi\*, Tarek Fakh Hachen, Clara I. Arias Barrera y Carlos A. Ariza-La Rotta

Fundación Cardiovascular de Colombia–Instituto del Corazón, Santa Marta, Colombia

Recibido el 27 de septiembre de 2016; aceptado el 15 de febrero de 2017

### PALABRAS CLAVE

Miocardiopatía hipertrófica familiar; Muerte súbita

### Resumen

**Introducción:** La miocardiopatía hipertrófica familiar es la modalidad hereditaria autosómica dominante de la miocardiopatía hipertrófica, de penetrancia incompleta y expresión variable.

Se exponen los estudios realizados a los familiares de un caso índice de miocardiopatía hipertrófica obstructiva, dado un 50% de probabilidad de padecer la enfermedad.

**Material y métodos:** A partir de un caso índice se reclutaron familiares (hijos y hermanos) del caso índice, quienes fueron invitados a realizarse electrocardiograma, ecocardiograma transtorácico, prueba de esfuerzo y Holter cardíaco de manera voluntaria. Se aplicó una encuesta semiestructurada para obtener datos sociodemográficos, antecedentes personales, familiares y hábito de práctica de actividad física. Para el diagnóstico se siguieron los criterios utilizados por la guía de la Sociedad española de cardiología.

**Resultados:** En los 11 casos evaluados se identificaron 4 miembros de la familia con criterios diagnósticos de miocardiopatía hipertrófica y 5 con hipertensión arterial.

**Conclusión:** Con el estudio de los familiares de la paciente índice se logró descubrir la afectación de esta enfermedad en 2 familiares de primer grado y en 2 familiares de segundo grado, con predominancia para el sexo masculino (3:1); en la paciente femenina se encontró, además, hipertensión arterial y miocardiopatía hipertrófica asociadas a fibrilación auricular. Ninguno de ellos tuvo historia personal de síncope o resucitación de muerte súbita.

© 2017 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

### KEYWORDS

Familial hypertrophic myocardopathy; Sudden death

### Family Tracing of a Patient with Hypertrophic Obstructive Mycardiomyopathy

### Abstract

**Introduction:** Familial hypertrophic myocardopathy is a hereditary autosomal dominant trait of hypertrophic myocardopathy, of incomplete penetrance and variable expression.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ezkaori@yahoo.com.br](mailto:ezkaori@yahoo.com.br) (E.K. Uenishi).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rccar.2017.02.006>

0120-5633/© 2017 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Studies carried out on the family of an index case of hypertrophic obstructive cardiomyopathy gave a 50% probability of suffering from the disease.

*Material and methods:* Family members (children, brothers and sisters) of an index case were recruited and were invited to volunteer to have a transthoracic electrocardiogram, stress test, and Holter test performed. A semi-structured questionnaire was completed in order to obtain sociodemographic data, personal and family history, and physical activity habits. The criteria used in the Spanish Cardiology Society guidelines were followed to make the diagnosis.

*Results:* In the 11 cases evaluated, 4 members of the family were identified with diagnostic criteria of hypertrophic cardiomyopathy, and 5 with arterial hypertension.

*Conclusions:* With the study of the family members of the index patient, it was discovered that this disease affected 2 first degree and 2 second degree family members, with a predominance of male gender (3:1). The female case was also found to have arterial hypertension and hypertrophic cardiomyopathy associated with atrial fibrillation. None of them had a personal history of syncope or sudden death resuscitation.

© 2017 Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Introducción

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad miocárdica primaria, caracterizada fundamentalmente por hipertrofia ventricular izquierda, en ausencia de alguna enfermedad cardíaca o sistémica capaz de producirla, como estenosis valvular aórtica, hipertensión arterial sistémica o cardiopatía congénita. La miocardiopatía hipertrófica familiar es la forma hereditaria autosómica dominante de la miocardiopatía hipertrófica, de penetrancia incompleta y expresión variable. La heterogeneidad genética podría explicar las variaciones en el fenotipo, en las manifestaciones clínicas y en el pronóstico.

La prevalencia en adultos oscila entre 0,02–0,23% en el mundo y específicamente en la población pediátrica, la incidencia anual es de 0,3–0,5/100.000<sup>1</sup>, con ligera predominancia en el sexo masculino. Desde el punto de vista morfológico, el hallazgo más importante es la hipertrofia miocárdica. Adicionalmente, hay una variedad de presentaciones anatómicas, entre ellas septal, apical, medio-ventricular y lateral, aunque también puede ser concéntrica.

La mitad de los pacientes son asintomáticos y se diagnostican de forma casual mediante un electrocardiograma o una exploración rutinaria. La muerte súbita puede ser la primera manifestación, sobre todo en jóvenes (de 14 a 35 años) y en la mayoría de los casos durante la práctica deportiva que requiere un ejercicio físico intenso<sup>1,2</sup> o en pacientes con evolución estable; es extremadamente rara en niños menores de 5 años<sup>3</sup>. En la literatura la incidencia de muerte súbita varía de 0,5 a 1% al año<sup>4</sup>. Los factores de riesgo más relacionados con la muerte súbita son: edad menor a 30 años, historia familiar de muerte súbita, anomalías genéticas asociadas a una alta prevalencia de muerte súbita, antecedente de parada cardíaca recuperada, síncope recurrente en jóvenes, bradiarritmias y taquicardia ventricular sostenida o taquicardia supraventricular.

Los síntomas clínicos más relevantes son disnea, dolor torácico, presíncope o síncope. La presencia de al menos un factor de riesgo, obliga el estudio del potencial arritmogénico y, de ser posible, también genético. El planteamiento inicial se centra en la prevención de la aparición de complicaciones y la estratificación del pronóstico de la enfermedad.

El ecocardiograma es considerado como la técnica de elección (recomendación clase I) tanto para el diagnóstico de la enfermedad, como para su seguimiento. Es el estudio complementario más utilizado en la actualidad para la evaluación clínica de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica, pues permite estudiar aspectos anatómicos, alteraciones estructurales, funcionales y hemodinámicas, así como anomalías de distensibilidad y relajación ventricular típicos de estos pacientes, sin olvidar la evaluación de la respuesta al tratamiento y el control evolutivo de los casos diagnosticados. El ecocardiograma sirve además para evaluar los parámetros que contribuyen en la identificación del paciente con riesgo alto de muerte súbita (fig. 1).

Los criterios diagnósticos utilizados para determinar la miocardiopatía hipertrófica en adultos de la guía de la Sociedad Europea de Cardiología de 2014<sup>1</sup> son grosor de la pared  $\geq 15$  mm en uno o más segmentos miocárdicos del ventrículo izquierdo (determinado por cualquier técnica de imagen), que no puede explicarse únicamente por condiciones de carga. El diagnóstico clínico en familiares de primer grado de pacientes con enfermedad indiscutible, se basa en el aumento del grosor del ventrículo izquierdo  $\geq 13$  mm. El gradiente en el tracto de salida del ventrículo izquierdo se considera severo si es  $\geq 50$  mm Hg.

El electrocardiograma estándar de 12 derivaciones puede ser normal en el 6% de los casos, pero en general muestra una combinación variable de hipertrofia ventricular izquierda, anomalías de las ondas T y ST y ondas Q patológicas.

Los factores ecocardiográficos de peor pronóstico son: grosor de la pared ventricular ( $> 20$  mm), gradiente sistólico

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8676148>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8676148>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)