



Miocardiópatías III. Miocardiopatía restrictiva. Displasia arritmogénica del ventrículo derecho. Miocardiopatía no compactada

C. Ortiz Bautista, R. Salguero Bodes y J.F. Delgado Jiménez*

Servicio de Cardiología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. España.

Palabras Clave:

- Miocardiopatía restrictiva
- Displasia arritmogénica de ventrículo derecho
- Miocardiopatía no compactada

Keywords:

- Restrictive cardiomyopathy
- Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
- Noncompaction cardiomyopathy

Resumen

Definición. La miocardiopatía restrictiva (MCR) es una entidad poco frecuente caracterizada por un aumento de las presiones de llenado ventricular en presencia de función sistólica y grosor ventricular normales. Estos hallazgos pueden aparecer en relación con diversas enfermedades sistémicas inflamatorias, infiltrativas o de depósito (secundaria).

Causas. Sin embargo, resultados de investigaciones genéticas moleculares recientes han demostrado que un porcentaje importante de casos de MCR sin enfermedad sistémica asociada están causados por mutaciones en genes sarcoméricos que se han asociado previamente con miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía dilatada y miocardiopatía no compactada (primaria).

Evolución. Por lo general, los pacientes desarrollan síntomas graves de insuficiencia cardíaca en un corto período de tiempo, y la mayoría de ellos fallece a los pocos años del diagnóstico, a menos que reciban un trasplante cardíaco.

Objetivo. El objetivo de esta actualización es revisar las distintas entidades clínicas que se presentan como MCR. También se revisarán otras miocardiopatías no clasificadas en los tres tipos clásicos.

Abstract

Cardiomyopathies III. Restrictive cardiomyopathy. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia. Noncompaction cardiomyopathy

Definition. Restrictive cardiomyopathy (RCM) is a rare entity characterised by increased left ventricular filling with normal systolic function and left ventricular thickness. These findings can appear in association with various inflammatory, infiltrative or deposition (secondary) diseases.

Causes. However, recent results of molecular genetics research studies have demonstrated that a significant amount of RCM cases with no associated systemic disease are caused by sarcomeric gene mutations, previously associated with hypertrophic cardiomyopathy, dilated cardiomyopathy and non-compaction (primary) cardiomyopathy.

Evolution. In general, patients develop serious symptoms of heart failure over a short period of time, and most die within a few years after diagnosis unless they undergo heart transplantation.

Objective. The objective of this update is to review the different clinical entities that present like RCM. We shall also review other cardiomyopathies that are not classified into the three classical types

*Correspondencia

Correo electrónico: juan.f.delgado1@gmail.com

Miocardiopatía restrictiva

Las miocardiopatías se definen como un conjunto de alteraciones miocárdicas en el que el músculo cardíaco es estructural y funcionalmente anormal, en ausencia de enfermedad coronaria, hipertensión arterial, valvulopatías y cardiopatías congénitas suficientes para causar las alteraciones miocárdicas observadas¹.

Atendiendo a los distintos fenotipos morfológicos y funcionales, las miocardiopatías se dividen en: hipertrofica, dilatada, restrictiva, displasia arritmogénica del ventrículo derecho (DAVD) y otras¹. A su vez, pueden clasificarse en familiares y no familiares. En este contexto, entendemos por familiar la presencia del mismo fenotipo causado por la misma mutación en más de un miembro de la familia. Muchos de los casos familiares son alteraciones monogénicas y en ocasiones la mutación aparece de forma esporádica por primera vez en una familia (*de novo*)¹.

La fisiología restrictiva se caracteriza por la presencia de un patrón de llenado ventricular en el que la rigidez miocárdica causa incrementos bruscos de presión ventricular con pequeños cambios de volumen. La miocardiopatía restrictiva (MCR) es difícil de definir, ya que la fisiología restrictiva se encuentra presente en multitud de enfermedades de etiologías muy diversas. Se ha definido la MCR como la presencia de fisiología restrictiva con volúmenes ventriculares sistólicos y diastólicos normales o reducidos y grosor normal de la pared ventricular¹. La MCR puede ser primaria, antes llamada idiopática, o secundaria a diversos procesos sistémicos inflamatorios (fibrosis endomiocárdica –FEM–), infiltrativos (amiloidosis, sarcoidosis) y de depósito (hemocromatosis –HCM–, glucogenosis, enfermedad de Fabry)².

Miocardiopatía restrictiva primaria

La MCR primaria se define como un trastorno miocárdico primario en el que la fisiología ventricular restrictiva se desarrolla temprano en el curso de la enfermedad y es la característica clínica dominante. Históricamente, esta entidad ha sido denominada como MCR idiopática, pero el descubrimiento de su base genética en la última década hace que el término «idiopático» resulte erróneo. La MCR propiamente dicha es la menos frecuente de las miocardiopatías clásicas, aunque su prevalencia exacta se desconoce³.

La MCR primaria puede presentarse a cualquier edad, y en los pacientes afectados predomina la clínica de congestión pulmonar y sistémica. Los síntomas más comunes incluyen disnea, edema periférico, palpitaciones, fatiga, debilidad e intolerancia al ejercicio debido a la imposibilidad de incre-

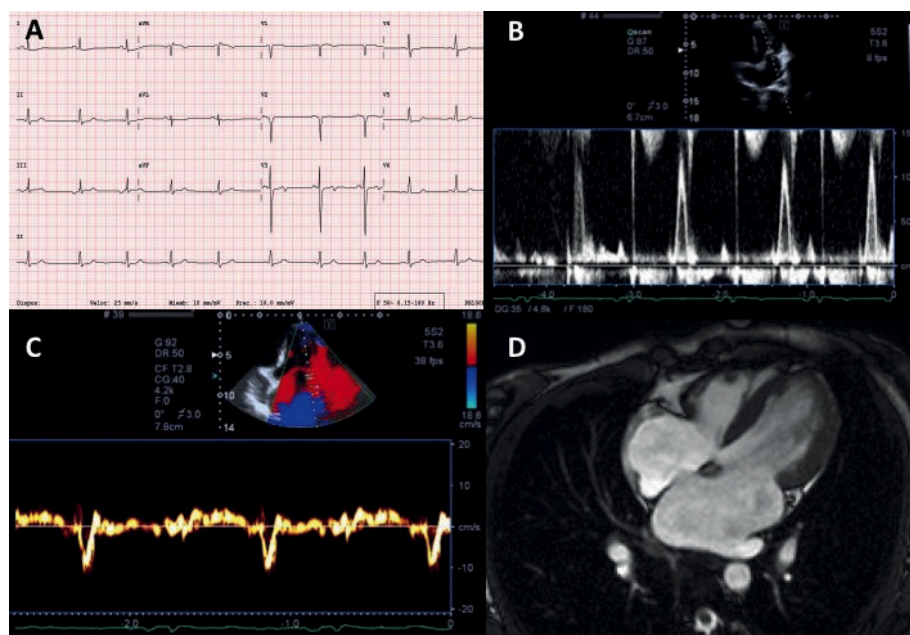


Fig. 1. Pruebas complementarias en paciente con miocardiopatía restrictiva primaria. Electrocardiograma que muestra alteraciones inespecíficas de la repolarización (A). Patrón de llenado mitral restrictivo en ecocardiograma Doppler pulsado (B) y Doppler tisular (C). Dilatación biauricular sin hipertrofia ventricular en resonancia magnética cardíaca (D).

mentar del gasto cardíaco con un aumento de la frecuencia cardíaca sin comprometer aún más el llenado ventricular. En los casos avanzados, puede haber una marcada elevación de la presión venosa central, dando como resultado hepatoesplenomegalia, ascitis y anasarca. Las alteraciones electrocardiográficas son comunes, inespecíficas e incluyen la fibrilación auricular (FA), alteraciones en el segmento ST y onda T, latidos auriculares y ventriculares prematuros, bloqueo auriculoventricular (BAV) y trastornos de la conducción intraventricular (fig. 1A). Los hallazgos ecocardiográficos consisten en una típica dilatación biauricular, grosor ventricular normal, diámetros de ventrículo izquierdo (VI) normales o reducidos, función sistólica ventricular izquierda generalmente preservada y función diastólica anormal, con frecuencia con un patrón de llenado restrictivo (figs. 1B y C). La resonancia magnética cardíaca (RMC) proporciona información adicional para la identificación o exclusión de causas secundarias de MCR. El realce tardío de gadolinio (RTG) permite identificar fibrosis miocárdica, cicatriz, necrosis o infiltración y por tanto ayudar al diagnóstico de ciertas enfermedades (fig. 1D). En los últimos años, se han identificado diversas mutaciones genéticas sarcoméricas responsables de hasta el 75% de los casos en algunas series, lo que demuestra que la MCR idiopática es en realidad una enfermedad genética. Los genes identificados como patogénicos incluyen *MYH7*, *DES*, *FLNC*, *MYBPC3*, *LMA*, *TCAP*, *TNNI3*, *TNNT2*, *TPM1* y *LAMP2*⁴.

No existe un tratamiento específico para la MCR primaria. El tratamiento está dirigido a reducir la congestión pulmonar y sistémica con el tratamiento diurético, el control de las arritmias auriculares, la corrección de trastornos de conducción auriculoventricular (AV) y el tratamiento de posibles desencadenantes como la anemia. El trasplante cardíaco

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8764403>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8764403>

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