

MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA: Revisión

Dra. Aydée Burgos Fleitas, Dra. María Stella Cicono García.
Dra. Graciela González Bogado. Dr. Carlos Vega López
Servicio de Ecocardiografía. IPS. Asunción - Paraguay

INTRODUCCION

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad cardíaca primaria con diversa expresión clínica y genética, y una evolución variable(1). Se caracteriza por una hipertrofia ventricular simétrica o asimétrica, con o sin obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI), en ausencia de enfermedad cardíaca o extracardíaca capaz de producirla. La prevalencia de esta patología es baja, de 0.02 a 0.2 % de la población. La MCH es la causa más frecuente de síncope inducido por el estrés o de muerte súbita (MS) de origen cardíaco en pacientes menores de 30 años, incluyendo atletas competitivos (2-4). A menudo no hay síntomas o son mínimos y la enfermedad se detecta solo por ecocardiografía. Actualmente la ecocardiografía bidimensional proporciona la máxima información sobre las características morfológicas y hemodinámicas de la enfermedad.

Etiopatogenia

Alrededor del 50 % de los casos se transmite genéticamente, en forma autosómica dominante con penetrancia variable, y en el resto de los casos se debe probablemente a mutaciones espontáneas. Se estima que en el 30 % de los casos se debe a mutaciones del gen que codifica la cadena pesada de la beta miosina del cromosoma 14, 15% a mutaciones del gen de la troponina T cardíaca del cromosoma 1, menos del 3% a genes de la tropomiosina alfa del cromosoma 15 y el resto a mutaciones de otros genes de los cromosomas 7, 11 y otros genes no identificados.

Anatomía patológica

Se caracteriza por hipertrofia miocárdica con aumento de la masa, con cavidades ventriculares pequeñas o no dilatadas. Las aurículas están dilatadas y generalmente hipertrofiadas (fig. 1).

La hipertrofia predominante del septo y pared anterolateral se observa en el 70 al 75% del total de casos, hipertrofia solo del septum basal en 15%, hipertrofia concéntrica en 5%, hipertrofia de la pared lateral en 1-2%, e hipertrofia apical en menos del 5% (excepto en la población japonesa donde se observa en el 25% de los casos). Es rara la afectación del ventrículo derecho.

Los hallazgos microscópicos (fig. 2) son distintivos, con hipertrofia de las fibras miocárdicas y desorganización de los haces musculares. La

fibrosis intersticial es importante, incluso se puede observar áreas macroscópicas de cicatrices. Las coronarias intramiocárdicas son anormales con reducción del calibre de la luz y engrosamiento de la pared del vaso, por proliferación mediointimal.

Diversos trastornos muy diferentes presentan características morfológicas similares a la MCH como el hiperparatiroidismo, lactantes hijos de madre diabética, neurofibromatosis, lipodistrofia, feocromocitoma, ataxia de Friedreich, síndrome de Noonan. Los hipertensos, los pacientes sometidos a hemodiálisis y la estenosis aórtica pueden presentar hipertrofia que simula MCH.



Fig. 1. Miocardiopatía hipertrófica con hipertrofia asimétrica del tabique. El músculo septal hace protrusión en el TSVI, la AI está aumentada de tamaño. Se ha retirado del tabique la valva mitral anterior para mostrar una placa endocárdica fibrosa.



Fig. 2. El aspecto histológico muestra desorganización, hipertrofia extrema y ramificaciones peculiares de los miocitos, así como la fibrosis intersticial característica.

Fisiopatología

La función sistólica suele ser normal incluso hasta los estadios finales; la hipercontractilidad es una de las características de la enfermedad. Otra característica es la obstrucción del TSVI que se presenta en el 25% de los casos. Esta obstrucción es dinámica y variable, pudiendo aparecer

en reposo o solamente después de maniobras de provocación (aquellas que producen disminución de la precarga y/o postcarga o aumento de la contractilidad). En la actualidad se cree que la obstrucción se debe al movimiento anterior sistólico (SAM) de la válvula mitral. La hipertrofia del tabique estrecha el tracto de salida y la expulsión se acelera, esto genera fuerzas de Venturi arrastrando las valvas anterior o posterior o ambas hacia el tabique. El contacto de la válvula mitral con el tabique obstruye el TSVI en la mitad de la sístole y en la sístole tardía. La distorsión de las valvas mitrales puede producir insuficiencia mitral (IM).

La función diastólica está alterada en casi todos los pacientes con MCH, independientemente de la existencia de obstrucción o síntomas, así como también de la extensión y distribución de la hipertrofia. Se observa alteración de la relajación y distensibilidad ventricular.

La isquemia es frecuente y multifactorial, pudiendo deberse al engrosamiento y estrechamiento de las coronarias intramurales, a la mayor demanda de oxígeno y al aumento de la presión diastólica del ventrículo izquierdo (VI) con isquemia subendocárdica resultante.

Manifestaciones clínicas

Los pacientes son en su mayoría asintomáticos o levemente sintomáticos, pero desafortunadamente la primera manifestación de la enfermedad puede ser la MS, que ocurre a menudo en niños o jóvenes, por lo general durante o después de un esfuerzo físico (3). La forma sintomática puede aparecer a cualquier edad, siendo más frecuente entre los 30 y 50 años. El cuadro clínico es muy variable, observándose desde un paciente asintomático con electrocardiograma (ECG) ligeramente anormal hasta aquellos con síntomas incapacitantes.

El síntoma más frecuente es la disnea, presente en el 90% de los casos, debido en gran parte a la disfunción diastólica. Son también frecuentes la angina de pecho presente en 75% de los casos, la fatiga, el presíncope y el síncope. El ejercicio exacerba los síntomas. Puede presentarse el síncope consecutivo a gasto cardíaco disminuido con el esfuerzo por arritmias cardíacas, activación de barorreflejos ventriculares, obstrucción al TSVI, disfunción diastólica severa o isquemia miocárdica (5).

El examen físico puede ser normal en pacientes asintomáticos sin gradientes. A la auscultación el primer ruido cardíaco es normal, precedido de un cuarto ruido, característico de un ventrículo hipertrófico con escasa complacencia. El segundo ruido por lo general se halla desdoblado.

Es común un tercer ruido. Se ausculta un soplo sistólico característico áspero, crescendo-decrescendo, que se escucha mejor entre la punta y el borde izquierdo del esternón.

Es también frecuente auscultar un soplo sistólico de insuficiencia mitral en la punta.

En la MCH la expulsión inicial ventricular no está impedida, por lo cual el pulso arterial es rápido, y no lento y tardío como en la estenosis aórtica.

Electrocardiograma

Se observa ECG normal en el 15% de los pacientes asintomáticos y sin gradiente. Las anomalías más comunes son alteraciones del segmento ST y de la onda T, seguidas en frecuencia por signos de hipertrofia de ventrículo izquierdo (HVI) con complejos QRS más altos en la derivaciones mesoprecordiales.

La forma apical se caracteriza por ondas T negativas gigantes en las derivaciones mesoprecordiales. Las ondas Q prominentes son comunes, se presenta en el 20-50% de los casos y generalmente se observa en las derivaciones inferiores (II, III y AVF) y en las precordiales (V2-V6). Las arritmias ventriculares son frecuentes, se observa en más del 75% de los pacientes sometidos a Holter. En 25% de los pacientes se encuentra taquicardia ventricular no sostenida, en 25-50 % taquicardia supraventricular y en 10 % de los casos fibrilación auricular.

Radiografía de tórax

La silueta cardíaca puede variar desde lo normal hasta muy aumentada y en la mayor parte de los casos, la cardiomegalia aparente, es el resultado de HVI y/o agrandamiento de la aurícula izquierda. No se observa dilatación de la raíz aórtica ni calcificación valvular aórtica.

Ecocardiografía

Es útil en el estudio de los pacientes con sospecha de MCH y para la detección de los familiares de enfermos con MCH.

Modo M.

En la vista paraesternal eje largo o eje corto se puede observar hipertrofia septal asimétrica (definida como relación septum/pared posterior mayor de 1:1.3), con un espesor parietal generalmente mayor de 15 mm, aunque puede ser menor. Para determinar el espesor septal se utiliza el modo M guiado por la ecocardiografía bidimensional, teniendo presente que el corte debe ser perpendicular al septum y no tangencial, y con buena delineación del endocardio, evitando la inclusión de las trabéculas del ventrículo derecho en el espesor septal. Si la imagen es buena también se puede utilizar la ecocardiografía bidimensional para medir el espesor parietal. La ecogenicidad anormal del septum es frecuente, con movimiento septal disminuido. La cavidad ventricular izquierda es pequeña, con movimiento normal o aumentado de la pared posterior. El modo M es el más indicado para identificar el SAM de la válvula mitral, dada la excelente resolución temporal que presenta. (fig. 3). Además se puede observar prolapso de la válvula mitral y el cierre mesosistólico o flutter sistólico de la válvula aórtica.

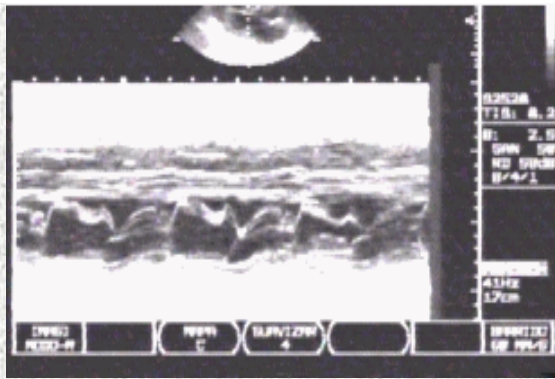


Fig. 3. Ecocardiografía Modo M donde se observa hipertrofia septal y SAM.

Modo bidimensional.

Permite cuantificar la magnitud, localización y extensión de la hipertrofia. En la vista paraesternal eje largo, especial observación debe realizarse a nivel del septum posterobasal (comprendido entre la válvula mitral y los músculos papilares) que generalmente no está hipertrofiado en la MCH, y sí en otras formas de hipertrofias, como en la hipertensiva (6).

También debe diferenciarse la protrusión del septum basal en el TSVI que se observa en pacientes de mayor edad, y que se debe a la tortuosidad de la aorta con un ángulo más agudo entre el septum basal y la raíz aórtica, y que no debe considerarse como MCH. Las vistas apicales permiten la visualización de las características y extensión de la hipertrofia. En la vista eje largo paraesternal se puede observar el SAM de la válvula mitral (fig. 4). También puede observarse SAM sin evidencia de MCH: en la insuficiencia aórtica, IM, hipovolemia, estimulación por inotrópicos, hipertrofia concéntrica del VI, hipertensión arterial, entre otros, aunque no es frecuente.

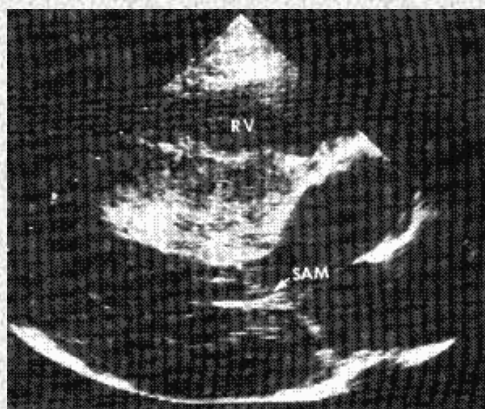


Fig. 4. ecocardiografía 2D vista paraesternal eje largo donde se observa hipertrofia septal marcada con obstrucción al TSVI y SAM.

Doppler espectral.

Permite cuantificar el grado de obstrucción a nivel del TSVI. La obstrucción es dinámica y no siempre está presente en reposo. Pueden ser necesarias maniobras de provocación (maniobra de valsalva, nitrito de amilo, isoproterenol, o ejercicio) para desencadenar el SAM que está ausente en reposo y evidenciar la obstrucción. La obstrucción dinámica no solo se produce en la hipertrofia septal asimétrica, también la hipertrofia concéntrica puede producir obstrucción del TSVI. La severidad de la obstrucción depende de la precocidad y duración del contacto mitroseptal, de la disminución del diámetro del TSVI, y del ángulo entre el eje del tracto de salida y las valvas mitrales. La morfología típica del flujo del TSVI presenta un pico sistólico tardío en forma de daga; puede observarse un flujo holosistólico, que se relaciona con formas más severas de obstrucción. (fig. 5).

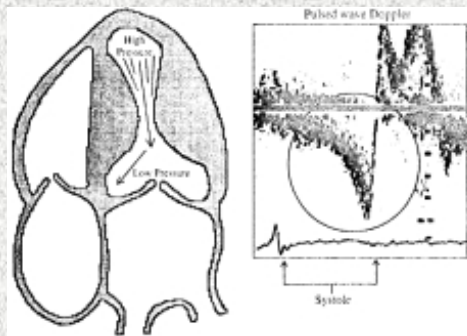


Fig. 5. Flujo sistólico tardío en forma de daga a nivel del TSVI.

Para identificar el sitio de obstrucción con precisión se recomienda usar siempre el Doppler pulsado con frecuencia de repetición de pulsos (PRF) alta, rastreando desde la zona apical hacia el TSVI (6). El Doppler continuo también muestra un jet de alta velocidad con pico sistólico tardío, a nivel de la obstrucción. Además, es importante no confundir el flujo mitral con el flujo del TSVI, el flujo de la insuficiencia mitral es más precoz y de mayor velocidad, y con la utilización del Doppler pulsado podemos evitar el error. La IM es un hallazgo frecuente y si existe obstrucción prácticamente puede detectarse en todos los pacientes. Lo habitual es que sea leve a moderada. El SAM hace que la coaptación de las valvas sea incompleta y en el 90% de los casos aparezca un jet excéntrico y posterior. El 20 % de los pacientes tienen IM independientemente de la obstrucción, la cual es secundaria a otras anomalías (prolapso del válvula mitral, calcificación del anillo mitral,

enfermedad reumática o posición anormal de los músculos papilares). Como consecuencia de la IM o de una distensibilidad anormal del VI la aurícula izquierda puede sufrir un agrandamiento significativo.

A nivel de la válvula mitral el patrón de llenado del VI muestra patrones variables, el más típico es el patrón de relajación prolongada, pero también se puede observar el patrón pseudonormal y el patrón restrictivo, y no guarda relación con la gravedad de la hipertrofia, ni con la gravedad de la obstrucción. (fig. 6).

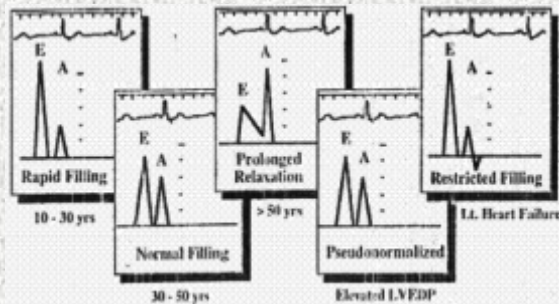


Fig. 6. Patrones variables de flujo mitral en la MCH.

Doppler color.

Ayuda a localizar la obstrucción. Se observa aceleración del jet proximal al área del contacto mitroseptal y un marcado estrechamiento en el punto donde éste se produce. Además permite valorar la gravedad de la IM.

Ecocardiografía transesofágica (ETE). Proporciona una mejor visualización de las estructuras en estudio.

Los pacientes con fibrilación auricular y MCH tienen riesgo de embolización a partir de trombos localizados en la orejuela izquierda. La ETE es importante para confirmar su presencia y evaluar la anticoagulación. Es útil para planificar la cirugía y para controlar durante el acto quirúrgico la eficacia de la miectomía. Además post-bypass, permite alertar al cirujano sobre posibles complicaciones como comunicación interventricular, aire en las coronarias o resolución incompleta de la obstrucción.

La ecocardiografía peroperatoria epicárdica con transductor estéril también puede ser útil para controlar si la miectomía es eficaz.

Evaluación de tratamiento médico y quirúrgico.

Con el Doppler puede observarse mejoría de la función diastólica y de la obstrucción dinámica del TSVI, con el tratamiento médico. También se puede observar la ausencia del SAM en el postoperatorio y el sitio de la miotomía-miectomía con ensanchamiento del TSVI; el Doppler color muestra desaparición del jet turbulento del TSVI y la desaparición o mejoría de la IM.

Limitaciones técnicas.

En algunas situaciones, se puede observar un ventrículo hipertrófico hiperdinámico con obliteración mediocavitaria y gradiente intraventricular sin tratarse de una MCH. La distinción entre un miocardio hipertrófico hiperdinámico y una MCH puede realizarse teniendo en cuenta los hallazgos en la ecocardiografía bidimensional, observando el septum posterobasal que no está afectado en la MCH, las características de la hipertrofia, los hallazgos en modo M (características de la válvula aórtica y el SAM) y con la utilización del Doppler pulsado con PRF alta y Doppler color para localizar con exactitud el sitio de la obstrucción.

Por otra parte la coexistencia de obstrucción subaórtica dinámica está bien reconocida en las obstrucciones fijas del TSVI y en patologías como transposición de grandes vasos. También el Doppler pulsado con PRF alta permite diferenciar las velocidades de cada sitio de obstrucción.

Otros métodos de diagnóstico.

Generalmente la ecocardiografía proporciona todos los datos necesarios para el manejo clínico de los pacientes con MCH. Cuando los hallazgos clínicos y ecocardiográficos no se correlacionan, el cateterismo cardíaco puede ser de ayuda. La coronariografía puede poner de manifiesto una coronariopatía obstructiva concomitante. También puede observarse la obstrucción dinámica de reposo, que aumenta o bien que se pone en evidencia con maniobras de provocación. Además se observa una alteración de la distensibilidad ventricular, con una presión de fin de diástole elevada. Cerca del 25% de los pacientes presentan hipertensión pulmonar, por lo general es leve, pero a veces puede ser moderada a severa. En los pacientes que presentan obstrucción del TSVI puede evidenciarse en un 15% gradiente de presión en el tracto de salida del ventrículo derecho.

Evolución natural

La evolución es variable, generalmente con deterioro clínico lento. En un 10-15% evolucionan a una miocardiopatía dilatada. Cabe recordar que una ecocardiografía normal en un niño o adolescente no excluye el diagnóstico de MCH, puesto que puede hacerse evidente en forma más tardía (4). La mortalidad de esta patología es de 1-5% anual, la sobrevida a 5 años es de 90% y a 10 años de 85%.

Los signos de mal pronóstico, que identifica a un grupo con mayor riesgo de MS, son: edad joven (<30 años), síncope en niños, antecedentes familiares de muerte súbita, genotipo adverso y taquicardia supraventricular o ventricular sostenida. La presencia o gravedad de un gradiente en el TSVI y el grado de limitación funcional no se relacionan con el riesgo de MS. La taquicardia ventricular no sostenida en Holter de 48 hs. tiene un valor predictivo negativo de MS mayor del 90%. La hipotensión inducida con el ejercicio tiene un valor predictivo negativo de MS del 95% en pacientes menores de 50 años (1). La MCH de pacientes

mayores o ancianos usualmente tienen una evolución benigna y la ergometría para evaluar el comportamiento de la presión arterial en este grupo de pacientes tiene poca relevancia pronóstica.

Tratamiento

Los objetivos del tratamiento son el alivio de los síntomas, la prevención de las complicaciones y la reducción del riesgo de MS.

El tratamiento farmacológico consiste en la utilización de betabloqueantes, antagonistas de calcio, y disopiramida.

Los betabloqueantes son los principales fármacos en el tratamiento médico. Su uso alivia la disnea, la angina y el presíncope. El antagonista de calcio más utilizado es el verapamilo, que por su efecto inotrópico negativo disminuye el gradiente del TSVI y mejora el llenado ventricular.

En cuanto a la disopiramida también ha sido utilizada en la MCH por su capacidad para disminuir la contractilidad miocárdica y así la obstrucción del TSVI. La digoxina no se recomienda porque puede incrementar el gradiente del TSVI.

Si ha habido fibrilación ventricular o MS recuperada, se recomienda el implante de un desfibrilador automático (5). Si existe taquicardia ventricular sostenida muchos autores también indican el desfibrilador automático, pero otros prefieren ensayar con amiodarona y controlar la respuesta con Holter de 48 hs y/o estudio electrofisiológico. En los pacientes con taquicardia ventricular no sostenida se utiliza la amiodarona.

El implante de un marcapaso bicameral (DDD) en un paciente con MCH obstructiva puede reducir el gradiente subaórtico (7). El beneficio hoy en día es discutido. En algunos centros se utiliza en pacientes muy sintomáticos que no responden al tratamiento farmacológico y en los que el tratamiento quirúrgico implica un elevado riesgo.

La miotomía-miectomía quirúrgica de la porción del septum que produce la estenosis subaórtica ha sido empleada con cierto éxito. Está indicada en los pacientes muy sintomáticos, con un gradiente del TSVI mayor de 50 mmHg y que no responden a otras medidas terapéuticas. Una alternativa no quirúrgica que puede ser eficaz, aunque tiene un uso limitado, es la inducción de un infarto localizado en la porción subaórtica del septum interventricular, con la infusión de alcohol en la correspondiente arteria septal (2). Por último en pacientes con clase funcional NYHA III-IV en fase dilatada que no responden a las medidas terapéuticas comentadas puede estar indicado el trasplante cardíaco.

Conclusión

La ecocardiografía es el método de elección para el diagnóstico de la MCH.

Como se trata de un desorden genético debe ser realizada a todos los familiares de primer orden del paciente afectado.

El diagnóstico de esta patología puede disminuir el riesgo de MS con

un tratamiento adecuado.

El amplio rango de hallazgos ecocardiográficos debería plantear al clínico la sospecha de afectación genética incluso en personas sin manifestaciones ecocardiográficas clásicas. Los pacientes con afectación genética, sin manifestaciones ecocardiográficas pueden tener riesgo de arritmias y MS.

BIBLIOGRAFIA

- 1- Olivotto I, Maron BJ, Monteregegi A et al. Prognostic value of systemic blood pressure response during exercise in a community-based patient population with hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 1999; 33:2044-51.
- 2- Seggewiss H, Gleichmann U, Faber L et al. Ablacion transluminal percutanea del septo miocárdico en la miocardiopatía hipertrofica obstructiva: resultados agudos y seguimiento a los 3 meses en 25 pacientes. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:252-258.
- 3- Maron BJ, Isner J, McKenna WJ. Task force 3: cardiomyopathy, myocarditis and other myopericardial diseases and mitral valve prolapse. *J Am Coll Cardiol* 1994; 24:845-899.
- 4- Solomon SD, Simonetta W, Watkins H et al. Hipertrofia y morfología del ventriculo izquierdo en la miocardiopatía hipertrofica familiar asociada a mutaciones del gen de la cadena pesada de la betamiosina. *J Am Coll Cardiol* 1993; 22:498-505.
- 5- Primo J, Geelen P, Brugada J et al. Miocardiopatía hipertrofica: papel del desfibrilador automatico implantable. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:1081-1085.
- 6- Otto CM. Textbook of clinical echocardiography. 2nded. Philadelphia: WB Saunders, 2000: 188-196.
- 7- Fananapazir L, Mc Reavy D. Opciones terapeuticas en pacientes con miocardiopatía hipertrofica obstructiva y síntomas graves refractarios a fármacos. *J Am Coll Cardiol* 1998; 31:163-167.

[Ir al Índice General](#)

[Ir a la Tapa de la Revista](#)
[Facultad](#)

[Volver a la página de la](#)