

DOI: 10.26820/recimundo/7.(4).oct.2023.287-298

URL: <https://recimundo.com/index.php/es/article/view/2149>

EDITORIAL: Saberes del Conocimiento

REVISTA: RECIMUNDO

ISSN: 2588-073X

TIPO DE INVESTIGACIÓN: Artículo de investigación

CÓDIGO UNESCO: 32 Ciencias Médicas

PAGINAS: 287-298







Miocardopatía hipertrófica en la edad pediátrica

Hypertrophic cardiomyopathy in pediatric age

Cardiomiopatia hipertrófica em idade pediátrica

Stefany Carolina Avilés Analuisa¹; Paola Salome Morales Alvarez²; Martina Melany Pillajo Montesdeoca³; Annick Michelle Pozo Garzón⁴

RECIBIDO: 11/05/2023 **ACEPTADO:** 11/07/2023 **PUBLICADO:** 28/10/2023

1. Médica; Médica Residente en Funciones Hospitalarias en el Hospital General Ibarra; Ibarra, Ecuador; stffa190790@gmail.com;  <https://orcid.org/0000-0002-4943-6054>
2. Doctora en Medicina; Médico Residente de Área Emergencias Pediátricas; Hospital Pablo Arturo Suarez; Quito, Ecuador; dra.salomemorales@hotmail.com;  <https://orcid.org/0009-0007-2727-6890>
3. Médico; Médico General en Funciones Hospitalarias; Hospital Eugenio Espejo Quito; Quito, Ecuador; tinipmont@gmail.com;  <https://orcid.org/0009-0006-5055-9832>
4. Médica Cirujana; Médica Residente de Pediatría; Hospital Carlos Andrade Marín; Quito, Ecuador; ampozog15@gmail.com;  <https://orcid.org/0009-0004-0207-1029>

CORRESPONDENCIA

Stefany Carolina Avilés Analuisa

stffa190790@gmail.com

Ibarra, Ecuador

RESUMEN

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) se trata de una patología sumamente compleja. Asimismo, presenta variaciones en muchas de sus características, desde sus manifestaciones hasta su pronóstico y sobrevida. Se caracteriza por la presencia de una hipertrofia del ventrículo izquierdo, que en algunos casos puede ser biventricular o ventricular derecha aislada. En el paciente pediátrico es el segundo tipo de miocardiopatía más frecuente y una de las causas más importantes de muerte súbita en adolescentes y jóvenes deportistas. El objetivo de la presente revisión consiste en compilar y plasmar las generalidades de la Miocardiopatía Hipertrófica en pacientes pediátricos, haciendo énfasis en su diagnóstico ya que es la base de un tratamiento oportuno y la mejora del pronóstico. El enfoque metodológico de la investigación es una revisión bibliográfica – documental, apoyado por diversas bases de datos, para la obtención de información relevante en base al tema de estudio. El diagnóstico preciso y precoz resulta imperioso para mejorar el pronóstico y la sobrevida de estos pacientes. El diagnóstico de esta patología incluye la anamnesis, así como la realización de exámenes de imágenes y pruebas genéticas. La ecocardiografía es el método diagnóstico más usado para caracterizar la morfología y repercusión de la enfermedad. La resonancia magnética por su parte, es de elección en caso de requerirse mayores ventajas morfológicas y funcionales. En cuanto a las pruebas genéticas son de vital importancia el diagnóstico de la causa, tratamiento y determinar el pronóstico. Los pacientes pediátricos se pueden beneficiar al establecerse el diagnóstico temprano, y por ende, iniciar una terapia oportuna y específica. Asimismo, aclarar y considerar los riesgos, mantener un seguimiento y asesorar adecuadamente a las familias, con la finalidad de retrasar el compromiso cardiovascular.

Palabras clave: Miocardiopatía, Hipertrófica, Pediatría, Diagnóstico, Tratamiento.

ABSTRACT

Hypertrophic cardiomyopathy (HCM) is an extremely complex pathology. Likewise, it presents variations in many of its characteristics, from its manifestations to its prognosis and survival. It is characterized by the presence of left ventricular hypertrophy, which in some cases can be biventricular or isolated right ventricular. In pediatric patients, it is the second most common type of cardiomyopathy and one of the most important causes of sudden death in adolescents and young athletes. The objective of the present review is to compile and capture the generalities of Hypertrophic Cardiomyopathy in pediatric patients, emphasizing its diagnosis since it is the basis of timely treatment and improved prognosis. The methodological approach of the research is a bibliographic - documentary review, supported by various databases, to obtain relevant information based on the topic of study. Accurate and early diagnosis is imperative to improve the prognosis and survival of these patients. The diagnosis of this pathology includes anamnesis, as well as performing imaging examinations and genetic tests. Echocardiography is the most used diagnostic method to characterize the morphology and impact of the disease. Magnetic resonance imaging, for its part, is of choice if greater morphological and functional advantages are required. Regarding genetic testing, diagnosing the cause, treating it, and determining the prognosis are of vital importance. Pediatric patients can benefit from establishing early diagnosis and, therefore, initiating timely and specific therapy. Likewise, clarify and consider the risks, maintain follow-up and adequately advise families, in order to delay cardiovascular compromise.

Keywords: Cardiomyopathy, Hypertrophic, Pediatrics, Diagnosis, Treatment.

RESUMO

A cardiomiopatía hipertrófica (CMH) é uma patologia extremamente complexa. Da mesma forma, apresenta variações em muitas das suas características, desde as suas manifestações até ao seu prognóstico e sobrevivência. Caracteriza-se pela presença de hipertrofia ventricular esquerda, que em alguns casos pode ser biventricular ou isolada do ventrículo direito. Em pacientes pediátricos, é o segundo tipo mais comum de cardiomiopatía e uma das causas mais importantes de morte súbita em adolescentes e jovens atletas. O objetivo da presente revisão é compilar e captar as generalidades da Cardiomiopatía Hipertrófica em idade pediátrica, dando ênfase ao seu diagnóstico, uma vez que é a base do tratamento atempado e da melhoria do prognóstico. A abordagem metodológica da investigação é uma revisão bibliográfica - documental, apoiada em várias bases de dados, para obtenção de informação relevante com base no tema de estudo. O diagnóstico preciso e precoce é imperativo para melhorar o prognóstico e a sobrevivência destes doentes. O diagnóstico desta patologia inclui a anamnese, bem como a realização de exames de imagem e testes genéticos. A ecocardiografia é o método de diagnóstico mais utilizado para caraterizar a morfologia e o impacto da doença. A ressonância magnética, por sua vez, é o método de eleição se forem necessárias maiores vantagens morfológicas e funcionais. Relativamente aos testes genéticos, o diagnóstico da causa, o tratamento e a determinação do prognóstico são de importância vital. Os doentes pediátricos podem beneficiar do estabelecimento de um diagnóstico precoce e, por conseguinte, do início de uma terapêutica atempada e específica. De igual modo, esclarecer e ponderar os riscos, manter o seguimento e aconselhar adequadamente as famílias, de modo a retardar o compromisso cardiovascular.

Palavras-chave: Cardiomiopatía Hipertrófica, Pediatría, Diagnóstico, Tratamiento.

Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad congénita o adquirida que se caracteriza por hipertrofia ventricular marcada y disfunción diastólica (p. ej., debido a estenosis aórtica, coartación de la aorta o hipertensión arterial sistémica). Sus síntomas incluyen disnea, dolor torácico, síncope y muerte súbita (Suboc, 2022).

En la gran mayoría de los casos la enfermedad es heredada. En las familias afectadas la enfermedad habitualmente se transmite de padres a hijos sin saltar generaciones. Cada hijo o hija de una persona afectada tiene un 50% de posibilidades de heredarla. Esta patología suele desarrollarse durante la adolescencia (Fundación Española del Corazón, 2023).

En pacientes pediátricos es el segundo tipo de miocardiopatía más frecuente (35-50%) y una de las causas más importantes de muerte súbita en adolescentes y jóvenes deportistas, secundaria a arritmias ventriculares (Montañes & Murillo, 2023, pág. 148).

Los estudios poblacionales realizados en Estados Unidos, Finlandia y Australia estiman que la incidencia de miocardiopatías primarias en niños es de 1 caso por 100.000 personas-año en niños <20 años de edad. La estimación más baja, de Finlandia, fue de 0,7 casos por 100.000 personas-año, pero incluye solo la miocardiopatía idiopática. La estimación más alta, de Australia, fue de 1,24 casos por 100.000 personas-año, pero este informe incluyó solo a niños de hasta 10 años de edad, el período en el que la miocardiopatía se diagnostica con mayor frecuencia. La estimación de Estados Unidos fue de 1,1 casos por 100.000 personas-año, pero la incidencia fue 8 veces mayor (8,3 casos por 100.000 personas-año) en niños diagnosticados antes de 1 año de edad. significativo en la salud y el desarrollo de estos pacientes (Lipshultz et al., 2019).

La MCH en la edad pediátrica es poco común, pero con consecuencias importantes, por tal razón, es importante para su manejo buscar un centro de salud infantil con amplia experiencia en este tipo de patología. El diagnóstico precoz y el tratamiento de la enfermedad son esenciales para prevenir complicaciones y evitar la progresión a una insuficiencia cardíaca (Amdan & Makhoul, 2023).

El objetivo de la presente revisión consiste en compilar y plasmar las generalidades de la Miocardiopatía Hipertrófica en pacientes pediátricos, haciendo énfasis en su diagnóstico ya que es la base de un tratamiento oportuno y la mejora del pronóstico.

Materiales y Métodos

El desarrollo de la presente investigación estuvo enfocado en una metodología de revisión documental bibliográfica. Para la búsqueda de información concerniente al tema investigado se utilizaron diversas bases de datos, entre las que figuran: PubMed, Biblioteca Virtual de la Salud (BVS), SciELO, Medigraphic, Dialnet y ELSEVIER, Cochrane, entre otras. Se llevó a cabo una búsqueda aleatoria y consecutiva, usando las expresiones o descriptores siguientes: “*Miocardiopatía hipertrófica*”, “*Miocardiopatía hipertrófica + pediatría*”, y “*Miocardiopatía hipertrófica + pediatría + diagnóstico*”. Los resultados se filtraron según criterios de idioma, el cual se consideró el español y el inglés, relevancia, correlación temática y fecha de publicación en los cinco últimos años, con excepción de unos pocos registros cuyo contenido se consideró relevante y vigente.

El material bibliográfico recolectado consistió en artículos científicos, en general, guías clínicas, e-books, ensayos clínicos, consensos, protocolos, tesis de posgrado y doctorado, noticias científicas, boletines y/o folletos de instituciones oficiales o privadas de reconocida trayectoria en el ámbito científicoacadémico y demás documentos e in-

formaciones, considerados de interés y con valor de la evidencia científica a criterio del equipo investigador.

Resultados

Miocardopatía hipertrófica

La miocardopatía hipertrófica es una enfermedad congénita o adquirida que se caracteriza por hipertrofia ventricular marcada y disfunción diastólica (p. ej., debido a estenosis aórtica, coartación de la aorta o hipertensión arterial sistémica) (Suboc, 2022).

La causa más importante de la MCH en adultos es debido principalmente a las mutaciones en los genes sarcoméricos, detectables en al menos una de las diez proteínas del sarcómero cardíaco. La MCH se produce por mutaciones en diferentes genes (heterogeneidad genética), aunque el modelo de transmisión es monogénico. Las mutaciones genéticas de las proteínas sarcoméricas suponen el 30- 60% de todas las causas de MCH. La transmisión es autosómica dominante, y se han identificado entre 25 (3) a 30 genes responsables. Entre estas, las mutaciones en MYH7 y MYBPC3 están presentes en el 75% de los casos con variantes patogénicas identificadas. Mutaciones en otros genes sarcoméricos como MYL2, MYL3, TPM1, TNNT2, TNNI3, y ACTC1 solo son (4-6) identificados en menos de 10% de los casos. Por el contrario, en la edad pediátrica las causas no sarcoméricas, incluidos síndromes genéticos, tras tornos metabólicos y mitocondriales, enfermedades de depósito y enfermedades neuromusculares degenerativas son las más frecuentes, y representan hasta el 35% de los niños (Rohden, Chaparro, Álvarez, Verón, & Garay, 2023, pág. 121).

En cuanto a su presentación clínica puede ser asintomática o presentar mareos, lipotimias, disnea, palpitaciones o dolor precordial referidos por pacientes de edad escolar o adolescentes, también puede presentarse como muerte súbita cardíaca (MSC) y ser diagnosticado posteriormente a través

de una autopsia; en los lactantes pequeños los síntomas que no pueden ser referidos directamente, se detectan signos de insuficiencia cardíaca congestiva (ICC), como cansancio al mamar, llanto e irritabilidad incoercibles, dificultad respiratoria en reposo con quejidos, falla de medro, taquicardia, arritmia y hasta convulsión por bajo gasto cardíaco o MSC (Centeno Malfaz & Alcalde Martín, 2016).

Diagnóstico

Además de la anamnesis y el examen físico exhaustivo, la realización de estudios cardiológicos de imágenes no invasivas como el Electrocardiograma y Ecocardiografía Bidimensional y con Doppler Color, constituyen el primer paso para la confirmación diagnóstica ante la sospecha de la miocardopatía. La unanimidad de criterios en dicha evaluación, son universales y se basan principalmente, en realizar una completa evaluación ultrasonográfica secuencial y segmentar donde se descarta cualquier cardiopatía secundaria que sea causante de la MCH (Rohden, Chaparro, Álvarez, Verón, & Garay, 2023).

Ecocardiograma

Eidem, Cetta, & O'Leary, (2014) presentan un Ecocardiograma Doppler Color con diagnóstico de MCH (ver Figura 1A) en el cual se puede apreciar una imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional en Modo M, donde se observa el aumento importante del grosor de la pared ventricular izquierda a predominio septal, disminución de la cavidad ventricular en diástole, aumento de la fracción de eyección y de acortamiento, los cuales representan criterios diagnósticos de MCH en Modo M. Dichos criterios morfológicos y fisiológicos de MCH son:

1. Patrón y severidad del engrosamiento miocárdico, aunque visualmente la hipertrofia de las paredes del ventrículo izquierdo pudiera ser notorias en la modalidad bidimensional, es necesaria la medición en diástole del grosor de las paredes ventriculares. La Sociedad Europea de Cardiología (ESC) define como hipertrofia en los pacientes adultos cuando el grosor en diástole de la pared ventricular es ≥ 15 mm; en los pacientes pediátricos cuando son ≥ 2 desviaciones estándar con respecto a la media del grosor para su edad. En el diagnóstico de familiares de primer grado de pacientes con MCH, es necesario un grosor del VI ≥ 13 mm. En cuanto a la morfología de la hipertrofia es importante definir el tipo morfológico de MCH, si es septal basal, medio septal o septal difuso, apical o concéntrica global o difusa (Figura 1A-B).
2. Además de definir el patrón y severidad del engrosamiento miocárdico, es importante determinar la presencia y naturaleza de la obstrucción de salida al flujo sanguíneo ventricular izquierdo y/o derecho, dicha obstrucción es consecuencia directa del grado de hipertrofia de la MCH.
3. Es necesario buscar la presencia del movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (SAM) y cuantificar la severidad de la regurgitación resultante.
4. Medir el tamaño de la aurícula izquierda.
5. Definir el patrón de llenado diastólico del ventrículo izquierdo, y, por último,
6. Determinar y cuantificar la presencia o no de hipertensión pulmonar. La vista apical de cuatro cámaras y la de paraesternal eje largo o longitudinal, demuestran con mayor claridad los hallazgos de MCH. En los casos obstructivos se reconoce un engrosamiento prominente del septum basal, distorsión de las estructuras de soporte mitral, reducción del diámetro del tracto de salida del flujo asociado con un movimiento sistólico de la válvula mitral anterior (Figura 1 C).

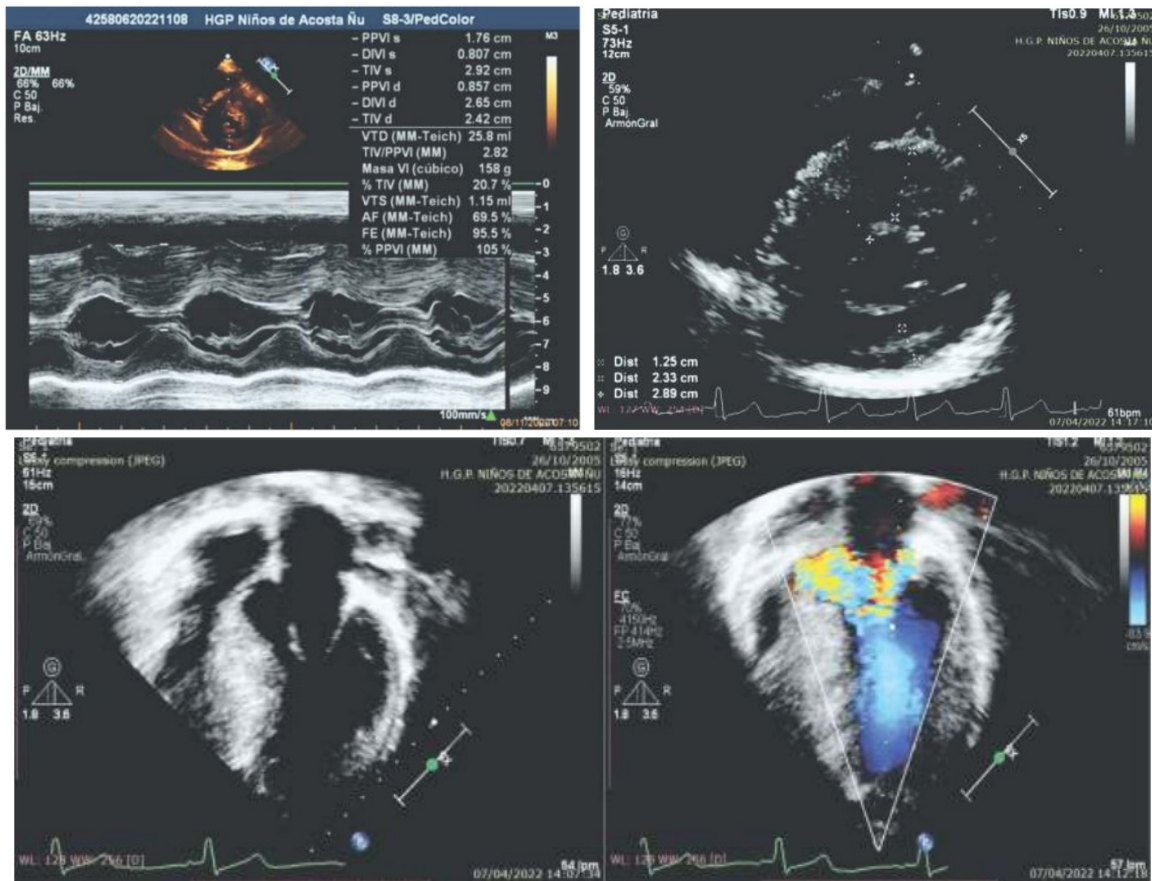


Figura 1. Imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional. **A.** Imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional en Modo M, donde se observa el aumento importante del grosor de la pared ventricular izquierda a predominio septal, disminución de la cavidad ventricular en diástole, aumento de la fracción de eyección y de acortamiento, los cuales representan criterios diagnósticos de MCH en Modo M. **B.** Imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional en vista Paraesternal eje corto, donde se visualiza la gran hipertrofia concéntrica ventricular con predominio a nivel septal midiendo 28.9mm de grosor. **C.** Imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional en vista apical 4 cámaras y con Doppler Color donde se visualiza un engrosamiento prominente del septum basal, distorsión de las estructuras de soporte mitral y reducción del diámetro del tracto de salida del ventrículo izquierdo.

Fuente: Tomado de “Ecocardiografía en Enfermedad Cardíaca Congénita Pediátrica y de Adultos” por Eidem, Cetta, & O’Leary, (2014).

El Doppler de flujo en color muestra y localiza la turbulencia asociada con la obstrucción dinámica de salida del flujo. El Doppler de onda continua permite la cuantificación de las velocidades de flujo obstructivo, además muestra un perfil característico “en forma de Daga” (ver Figura 2 A-B). En la valoración de la disfunción diastólica se analiza

la prolongación del tiempo de relajación isovolémica y la reducción de la velocidad de llenado temprano transmitral. En la medida que la fibrosis miocárdica aumenta, el patrón de Doppler se aproxima a un patrón de tipo restrictivo. También se evalúa la disminución de las velocidades de Doppler de tejido anular mitral diastólico tempranas.

La comparación de la velocidad de llenado diastólico transmitral temprano mediante Doppler de onda pulsada con la velocidad Doppler de tejido anular temprana (propor-

ción E/E') cuyos valores más grandes se asocian con una enfermedad más avanzada (Rohden, Chaparro, Álvarez, Verón, & Garay, 2023)

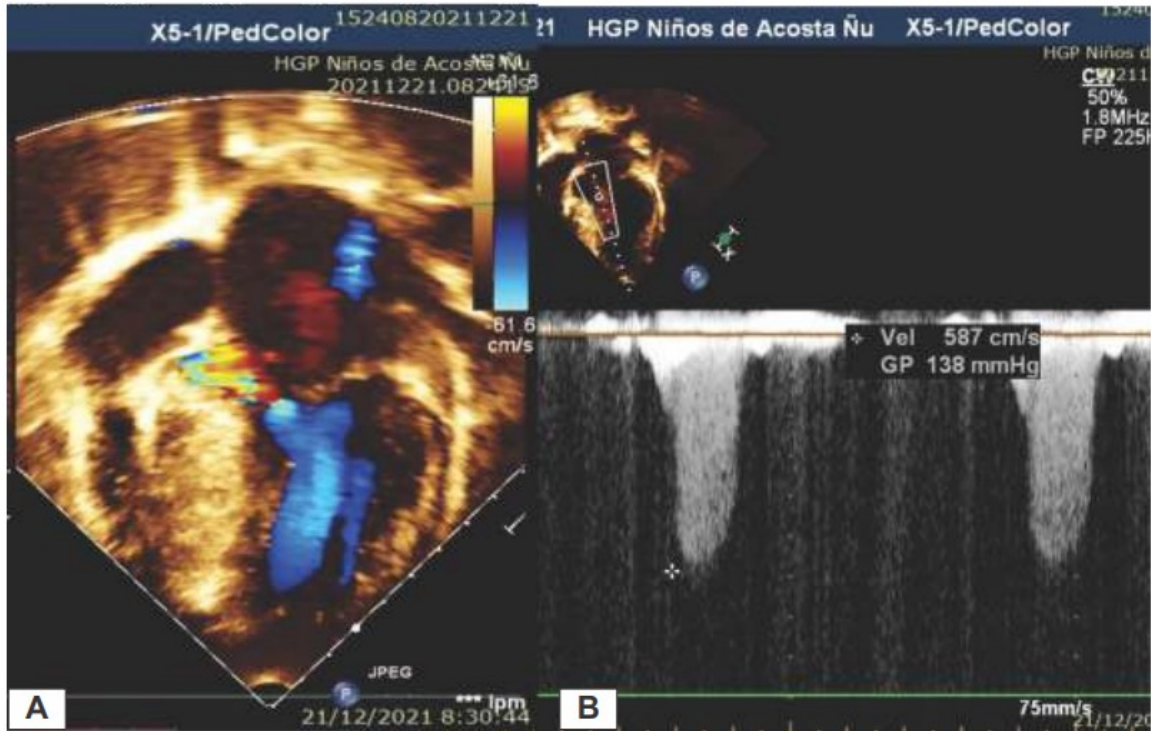


Figura 2. A. Imagen Ecocardiográfica Transtorácica Bidimensional en vista apical 4 cámaras con Doppler Color donde se demuestra la obstrucción dinámica del tracto de salida del ventrículo izquierdo. **B.** Imagen del Doppler Continuo con velocidad aumentada debido a la obstrucción en el tracto de salida generando un gradiente de 138mmHg.

Fuente: Tomado de “Ecocardiografía en Enfermedad Cardíaca Congénita Pediátrica y de Adultos” por Eidem, Cetta, & O’Leary, (2014), citados por Rohden et al., (2023).

Electrocardiograma

Las alteraciones electrocardiográficas son un marcador precoz de afectación, estando casi siempre presentes incluso antes de objetivarse hipertrofia en las pruebas de imagen. Además de mostrar HVI, alteraciones de la repolarización (ver Figura 1), desviación del eje QRS a la izquierda u ondas Q patológicas. Otras alteraciones pueden dar pistas de la etiología como, por ejemplo, alteraciones de la conducción (bloqueos de rama, BAV), preexcita-

ción que podrían orientar a una etiología mitocondrial o de depósito (Montañes & Murillo, 2023, pág. 149).

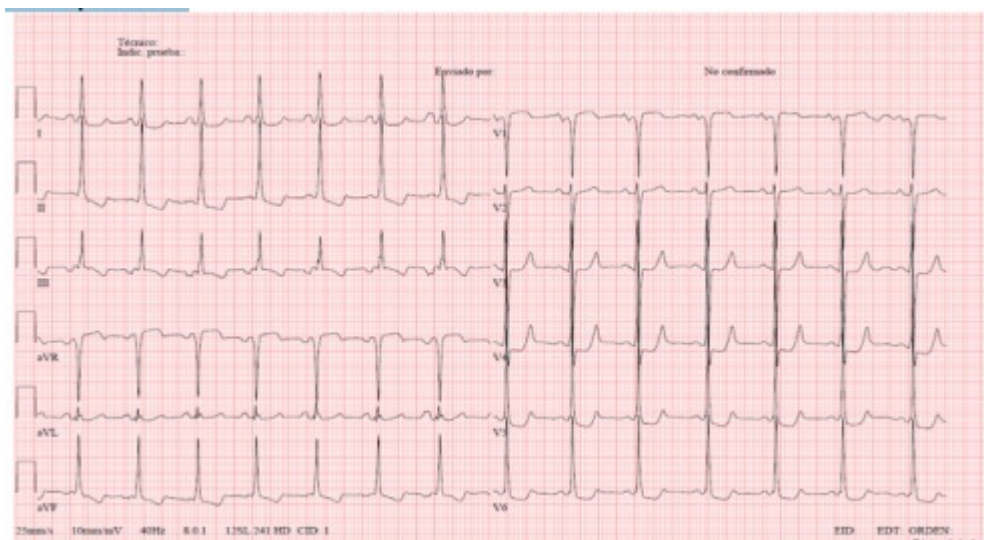


Figura 3. ECG sugerente de hipertrofia cavidades izquierdas con alteración de la repolarización (T negativas en cara inferior II, III, aVF y precordiales izquierdas, V5, V6).

Fuente: Tomado de “Cardiopatías familiares en pediatría” por Montañes y Murillo, (2023)

Los valores normales de un ECG se muestran en la Tabla 1 (valores de la media y el p98 (en mm) según la edad de los voltajes de las ondas R y S).

Tabla 1. Electrocardiograma pediátrico: valores de la media y el p98 (en mm) según la edad de los voltajes de las ondas R y S

Voltajes ondas R y S según derivación y edad. Media y (p98)				
Edad	Amplitud en VI (mm)		Amplitud en V6 (mm)	
	R	S	R	S
<1 d	13,8 (26,1)	8,5 (22,7)	4,2 (11,1)	3,2 (9,6)
1-2 d	14,1 (26,9)	9,1 (20,7)	4,5 (12,2)	3,0 (9,4)
3-6 d	12,9 (24,2)	6,6 (16,8)	5,2 (12,1)	3,5 (9,8)
1-3 s	10,6 (20,8)	4,2 (10,8)	7,6 (16,4)	3,4 (9,8)
1-2 m	9,5 (18,4)	5,0 (12,4)	11,6 (21,4)	2,7 (6,4)
3-5 m	9,8 (19,8)	5,7 (17,1)	13,1 (22,4)	2,9 (9,9)
6-11 m	9,4 (20,3)	6,4 (18,1)	12,6 (22,7)	2,1 (7,2)
1-2 a	8,9 (17,7)	8,4 (21,0)	13,1 (22,6)	1,9 (6,6)
3-4 a	8,1 (18,2)	10,2 (21,4)	14,8 (24,2)	1,5 (5,2)
5-7 a	6,7 (13,9)	12,0 (23,8)	16,3 (26,5)	1,2 (4,0)
8-11 a	5,4 (12,1)	11,9 (25,4)	16,3 (25,4)	1,0 (3,9)
12-15 a	4,1 (9,9)	10,8 (21,2)	14,3 (23,0)	0,8 (3,7)

Fuente: Tomado de “Miocardiopatía hipertrófica: pistas en el electrocardiograma” por Romero, Lafuente, & Pérez, (2023).

Resonancia Magnética

La resonancia magnética también es una técnica de diagnóstico confiable de las miocardiopatías, ya que ofrece información importante no solo sobre morfología y función cardíaca, sino también sobre mecanismos de la enfermedad, orientación sobre el tratamiento y evaluación del pronóstico (Shi Min, 2018).

Tomografía computarizada

La tomografía computarizada (TC) cardíaca, una opción de imagen de segundo nivel, es más útil para delimitar anomalías anatómicas y de las arterias coronarias, además de evaluar el pericardio en busca de cualquier evidencia de constricción en pacientes con un posible fenotipo restrictivo. Los pacientes con ventanas ecocardiográficas deficientes y contraindicaciones para la RMc pueden obtener imágenes mediante TC. La TC cardíaca también puede ser útil para evaluar la morfología de la miocardiopatía arritmogénica sospechada, incluido el tamaño del VD, la función del VD, las anomalías del movimiento de la pared regional y la grasa intramiocárdica (Lipshultz et al., 2019).

Pruebas genéticas

El asesoramiento genético está recomendado para todos los pacientes cuya MCH no pueda explicarse únicamente por causas no genéticas. De cara al estudio de familiares, cuando se identifica una mutación genética causal definida en un paciente, sus familiares deben pasar primero por pruebas genéticas y después por la evaluación clínica si se encuentra que son portadores de la misma mutación. En el caso de los niños, el principio que debe guiar la decisión es que una prueba genética o clínica de un niño debe tener impacto en el manejo, los hábitos de vida y el cribado clínico posteriores. Cuando no haya estudios genéticos concluyentes, el estudio clínico se realizará mediante la realización de ECG y ecocardiografía seriados a partir de los 10 años. Antes de esta edad, habría que valorar a

los pacientes sintomáticos, a los que practiquen deporte de competición, o a los que tengan antecedentes de miocardiopatía hipertrófica prematura u otras complicaciones (Centeno Malfaz & Alcalde Martín, 2016).

La miocardiopatía hipertrófica es una de las enfermedades en las que el desarrollo de los estudios genéticos puede abrir nuevas puertas, orientando incluso hacia unas opciones terapéuticas u otras. El estudio genético está recomendado para el caso índice y en todos los familiares de primer grado cuando se identifica una mutación, lo que ocurre en aproximadamente en el 50-60% de los casos (Price, Jeewa, & Denfield, 2016).

Al respecto, las guías de práctica clínica de la ESC o AHA, así como también los documento consenso de la SAC está recomendado el estudio mediante test genético de pacientes portadores de MCH con un grado de recomendación y nivel de evidencia IB. Asimismo, el nivel de recomendación para estudio de familiares mediante el screening genético en cascada alcanza IC. En este último caso, es importante remarcar que, si bien actualmente está recomendado el estudio de familiares en edad pediátrica a partir de los 10 años de edad, la recomendación de estudiarlos desde el momento del diagnóstico en el paciente índice está cada vez más aceptado, más aún si el comportamiento de la enfermedad familiar fue agresivo, con antecedentes de muerte súbita o de desarrollo de enfermedad a edades muy jóvenes. En cuanto a las debilidades y limitaciones, el rendimiento, es decir, la probabilidad de encontrar un estudio + en un paciente con MCH es muy inferior al 100%; esto es que, un estudio genético negativo en un paciente con MCH no descarta el origen genético de la enfermedad. Y en cierta forma suele aportar aun así información pronóstica, porque estos pacientes sin hallazgo de una causa genética identificable, suelen tener menor riesgo de eventos a largo plazo cuando se comparan con aquellos en los que sí se encuentran una causa genética específica. Otro aspecto que pue-

de ser considerado una limitación del estudio genético en este escenario es que en general, no existen correlaciones genotipo – fenotipo en MCH. Sólo se han descrito algunas pocas variantes de alto riesgo, pero es difícil predecir el curso de la enfermedad en la mayor parte de los casos sólo a través de la variante genética. Por último, se trata de estudios costosos, aunque por suerte cada vez menos. De todos modos, es importante remarcar que, desde una perspectiva poblacional o epidemiológica, múltiples estudios de costo efectividad demostraron que el screening de familiares mediante la variante genética familiar abarata el costo con respecto al seguimiento longitudinal de por vida a través de visitas médicas, electrocardiograma y ecocardiograma en todos los familiares (Blanco, 2023).

Diagnóstico diferencial

Cuando se esté ante un paciente con posible MCH, hay que realizar un diagnóstico diferencial con otras patologías que también producen hipertrofia del VI, como la estenosis aórtica o subaórtica o la miocardiopatía restrictiva. Otras enfermedades metabólicas y miocardiopatías mitocondriales son secundarias a mutaciones no sarcoméricas y producen MCH, pero en el contexto del cuadro clínico de la enfermedad y su manejo es diferente. En un lactante con MH, hay que pensar siempre en una enfermedad metabólica de base. Tampoco hay que olvidar en los neonatos la MCH transitoria de los neonatos hijos de madres diabéticas y la secundaria a hipertensión neonatal (Jiménez & Bartolomé, 2015, pág. 435).

Tratamiento

Los niños no tienen los mismos factores ambientales o de comportamiento que contribuyen a la miocardiopatía; en general, no fuman; sin alcohol; no tienen afecciones médicas de larga duración como la obesidad o la diabetes tipo 2. Por lo tanto, los tratamientos niños en, que pueden variar desde reemplazar las enzimas que faltan hasta el trasplante de corazón, deben adaptarse

a las causas fundamentales de su miocardiopatía. El tratamiento puede iniciarse en algunos pacientes pediátricos que estén en riesgo de cardiomiopatía antes de desarrollar síntomas para disminuir la progresión de la enfermedad. Los tratamientos para la insuficiencia cardíaca en adultos tienen una eficacia limitada en la miocardiopatía dilatada pediátrica; sin embargo, algunas pruebas sugieren que su uso ha contribuido a una disminución de la tasa de mortalidad entre los niños con esta afección. Las terapias para prevenir la muerte súbita en niños con miocardiopatías hipertróficas, incluidas las limitaciones de ejercicio o un desfibrilador interno, continúan evolucionando y tienen parámetros específicos para la edad y el tamaño en comparación con los tratamientos y dispositivos para adultos. Si bien los dispositivos de asistencia ventricular se usan combinados como una medida temporal mientras se espera un trasplante de corazón, los dispositivos están asociados con una baja tasa de recuperación ventricular, similar a los resultados entre los adultos (Asociación Americana del Corazón, 2023).

Desfibrilador automático implantable

Un punto importante en el manejo de estos pacientes es la prevención de la MS mediante la implantación de un desfibrilador automático implantable (DAI). Mientras que la indicación de implantación de DAI es indiscutible tras una parada cardíaca resucitada (prevención secundaria), la decisión de cuándo proteger un paciente en base a factores de riesgo (prevención primaria) es más compleja y más controvertida, debiendo tener en cuenta también los riesgos de complicaciones que suponen estos dispositivos en la edad pediátrica. Existen escalas de riesgo pediátricas validadas que pueden ayudar en la decisión. La mortalidad en niños con MCH tiene una distribución bimodal: un pico en los primeros 2 años de vida (sobre todo en los EIM) por IC y otro en la adolescencia por MS. Por último, se recomienda evitar deportes de competición y mantener una buena hidratación (importan-

te mantener el VI con una buena precarga sobre todo si existe obstrucción TSVI) (Montañes & Murillo, 2023, pág. 150).

Cirugía

El tratamiento quirúrgico (miectomía) está reservado a pacientes con afectación importante y falta de respuesta al tratamiento médico. Otra opción es la ablación septal con alcohol, mediante la inyección selectiva de alcohol en una arteria perforante septal. También, se ha utilizado la implantación de un marcapasos bicameral en este tipo de pacientes. Finalmente, el trasplante cardíaco es una opción en algunos casos (Centeno Malfaz & Alcalde Martín, 2016).

Conclusión

La MCH es una enfermedad rara, compleja y variable. El diagnóstico preciso y precoz es fundamental para mejorar el pronóstico y la supervivencia de estos pacientes. El diagnóstico de esta patología incluye la realización de un examen físico, la realización de exámenes de imágenes cardiovasculares y de pruebas genéticas.

Los pacientes pediátricos se pueden beneficiar al establecerse el diagnóstico temprano, y, por ende, iniciar una terapia oportuna y específica. Asimismo, aclarar y considerar los riesgos, mantener un seguimiento y asesorar adecuadamente a las familias, con la finalidad de retrasar el compromiso cardiovascular, así como mejorar la supervivencia de estos pacientes.

Bibliografía

- Amdan, S., & Makhoul, M. (13 de noviembre de 2023). *Healthy Children*. Recuperado el 18 de noviembre de 2023, de <https://www.healthychildren.org/Spanish/health-issues/conditions/heart/Paginas/pediatric-cardiomyopathy.aspx>
- Asociación Americana del Corazón. (08 de junio de 2023). *Asociación Americana del Corazón*. Recuperado el 19 de noviembre de 2023, de <https://newsroom.heart.org/news/identificar-la-causa-de-la-enfermedad-del-musculo-cardiaco-en-los-ninos-es-clave-para-un-brindar-un-tratamiento-eficaz>
- Blanco, R. (03 de octubre de 2023). *Sociedad Argentina de Cardiología*. Recuperado el 29 de noviembre de 2023, de <https://www.sac.org.ar/consejos-cientificos/revision-de-articulo-indicaciones-de-estudio-genetico-en-miocardiopatia-hipertrofica-beneficios-limitaciones-y-desafios/>
- Centeno Malfaz, F., & Alcalde Martín, C. (2016). *Miocardiopatías*. *Pediatría Integral*(8), 548-558. Recuperado el 27 de noviembre de 2023, de <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2016-10/miocardiopatas/>
- Eidem, B., Cetta, F., & O Leary, P. (2014). *Ecocardiografía en Enfermedad Cardíaca Congénita Pediátrica y de Adultos*. Estados Unidos: Amolca. Recuperado el 20 de noviembre de 2023
- Fundación Española del Corazón. (2023). *Fundación Española del Corazón*. Recuperado el 05 de noviembre de 2023, de <https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatas-familiares-y-genetica/miocardiopatas/miocardiopatia-hipertrofica.html>
- Jiménez, M., & Bartolomé, F. (2015). *Miocardiopatía Hipertrofica*. En C. Abelleira, J. Aguilar, F. Alados, D. Albert, C. Alcalde, P. Aparicio, & S. Arias, *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente* (Vol. II, pág. 404). España. Recuperado el 27 de noviembre de 2023, de https://video.grupocto.com/videosespecialidades/TratadoCpediatrica/CARDIOLOGIA_PEDIATRICA_Vol_II.pdf
- Lipshultz, S., Ley, M., Asante, E., Dipchand, A., Everitt, M. D., Hsu, D. T., & Lin, K. (2019). *Miocardiopatía en niños: clasificación y diagnóstico: declaración científica de la Asociación Estadounidense del Corazón*. *Circulación*, 140(1), e9–e68. Recuperado el 24 de noviembre de 2023, de <https://www.ahajournals.org/doi/full/10.1161/CIR.0000000000000682>
- Montañes, E., & Murillo, M. (2023). *Cardiopatías familiares en pediatría*. En F. Perin, M. d. Rodríguez, & C. Vázquez, *Cardiología pediátrica para residentes de pediatría* (pág. 267). España: Educatori. Recuperado el 15 de noviembre de 2023, de https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/cardiologia_pediatria_para_residentes_de_pediatria.pdf
- Price, J. F., Jeewa, A., & Denfield, S. W. (2016). *Características clínicas y tratamiento de las miocardiopatías en niños*. *Current Cardiology Reviews*, 12(2), 85-98. Recuperado el 28 de noviembre de 2023, de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4861947/pdf/CCR-12-85.pdf>

Rohden, F., Chaparro, G., Álvarez, S., Verón, C., & Garay, N. (2023). Miocardiopatía hipertrófica en la edad pediátrica. Revisión a propósito de una serie de casos. *Pediatr. (Asunción)*, 50(2), 120-133. Recuperado el 15 de noviembre de 2023, de <http://scielo.iics.una.py/pdf/ped/v50n2/1683-9803-ped-50-02-120.pdf>

Romero, L., Lafuente, Á., & Pérez, F. (2023). Miocardiopatía hipertrófica: pistas en el electrocardiograma. *Revista Pediatría Atención Primaria*, 25(99). Recuperado el 10 de noviembre de 2023, de <https://pap.es/articulo/13997/miocardiopatia-hipertrofica-pistas-en-el-electrocardiograma>

Shi Min, Y. (2018). Miocardiopatías en pacientes pediátricos. *Pediatrics and Neonatology*, 59(2), 120-128. Recuperado el 26 de noviembre de 2023, de <https://www.pediatr-neonatal.com/action/showPdf?pii=S1875-9572%2818%2930034-2>

Suboc, T. (noviembre de 2022). Manuales MSD. Recuperado el 06 de noviembre de 2023, de <https://www.msmanuals.com/es/professional/trastornos-cardiovasculares/miocardiopat%C3%ADas/miocardiopat%C3%ADa-hipertr%C3%B3fica>



CREATIVE COMMONS RECONOCIMIENTO-NOCOMERCIAL-COMPARTIRIGUAL 4.0.

CITAR ESTE ARTICULO:

Avilés Analuisa, S. C., Morales Alvarez, P. S., Pillajo Montesdeoca, M. M., & Pozo Garzón, A. M. (2023). Miocardiopatía hipertrófica en la edad pediátrica. *RECIMUNDO*, 7(4), 287-298. [https://doi.org/10.26820/recimundo/7.\(4\).oct.2023.287-298](https://doi.org/10.26820/recimundo/7.(4).oct.2023.287-298)