

## Miocardopatía no compactada a propósito de un caso

Dr. Alain Gutiérrez López<sup>a</sup>✉, Dr. Carlos Ramos Emperador<sup>a</sup>, Dra. Marleny Cruz Cardentey<sup>b</sup>, Dr. Reinaldo Milán Castillo<sup>c</sup>, Dra. Ana Mengana Betancourt<sup>b</sup>, Dr. Suilber Rodríguez Blanco<sup>a</sup> y Dra. Wendy Fusté Pedroso<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Cardiología, <sup>b</sup> Servicio de Arritmia y Marcapasos, y <sup>c</sup> Departamento de Ecocardiografía del Hospital Clínico-Quirúrgico Hermanos Ameijeiras. La Habana Cuba.

*Full English text of this article is also available*

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido: 21 de marzo de 2016

Aceptado: 18 de abril de 2016

### Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

### Abreviaturas

DAI: cardiodesfibrilador automático

MNC: miocardopatía no compactada

VI: ventrículo izquierdo

### RESUMEN

La miocardopatía no compactada, también conocida como «espongiforme», es una anomalía congénita infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intertrabeculares profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. Se presenta el caso de un hombre de 61 años que fue ingresado en el Servicio de Cardiología para estudio por síncope. Durante su ingreso se le realizó un ecocardiograma y se diagnosticó una miocardopatía no compactada aislada. Se decidió implantar un cardiodesfibrilador automático con el objetivo de prevenir arritmias ventriculares malignas, potencialmente mortales, como causa de sus síncope, tras lo cual el paciente ha evolucionado favorablemente.

**Palabras clave:** Miocardopatía no compactada, Miocardopatía espongiforme, Arritmias, Muerte súbita

### *Left ventricular noncompaction apropos of a case*

### ABSTRACT

*Left ventricular noncompaction, also known as “spongiform” cardiomyopathy, is a rare congenital anomaly of myocardial morphology, with deep intertrabecular recesses freely communicated with the ventricular cavity. The case of a 61 year old man, who was admitted to the Cardiology Service for syncope study, is presented. During his admission he underwent an echocardiogram and an isolated left ventricular noncompaction was diagnosed. It was decided to implant an automatic cardioverter-defibrillator in order to prevent potentially fatal malignant ventricular arrhythmias that might trigger his syncopes, after which the patient has progressed favorably.*

**Key words:** *Left ventricular noncompaction, spongiform cardiomyopathy, Arrhythmias, Sudden death*

Versiones On-Line:

Español - Inglés

✉ A Gutiérrez López

Hospital Hermanos Ameijeiras

San Lázaro 701, e/ Belascoaín y

Marqués González. Centro Habana

10300. La Habana, Cuba.

Correo electrónico:

alaingutierrez@infomed.sld.cu

### INTRODUCCIÓN

La miocardopatía no compactada (MNC), o espongiforme, aislada, es una enfermedad poco frecuente. Se caracteriza por alteraciones de la pared miocárdica, con trabéculas prominentes y recesos intertrabeculares pro-

fundos, que dan lugar a un miocardio grueso con dos capas. Se puede presentar en el contexto de otras enfermedades genéticas con relativa frecuencia; sin embargo, cuando se presenta de forma aislada es considerada una rareza<sup>1</sup>.

Se describió por primera vez a mediados de los años ochenta<sup>2</sup>, pero no fue hasta el 2006 que la *American Heart Association* la clasificó como una enfermedad<sup>1</sup>.

Se encuentran entre 1,4 y 2,7 casos por cada 1000 estudios ecocardiográficos realizados<sup>3-5</sup>. Por su alta asociación con muerte súbita, su diagnóstico debe tenerse presente siempre por parte de los médicos, con el fin de instrumentar medidas terapéuticas que eviten esta complicación<sup>5</sup>.

En este artículo se presenta un paciente tratado en el Servicio de Cardiología del Hospital Hermanos Ameijeiras de La Habana, Cuba, y se resumen las principales características clínicas, diagnósticas, terapéuticas y pronósticas de esta enfermedad.

## CASO CLÍNICO

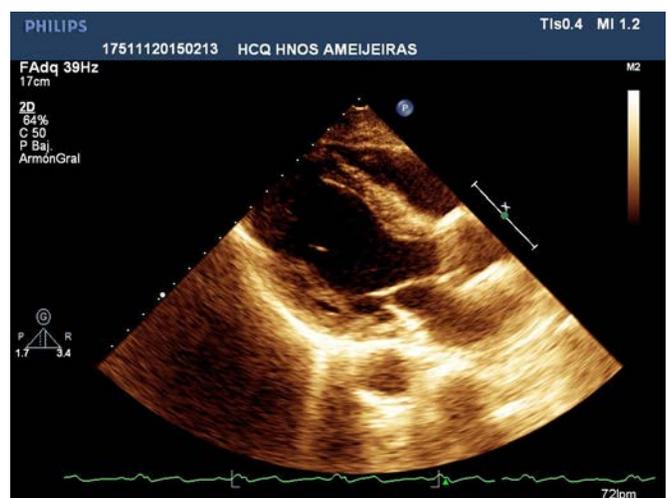
Hombre de 61 años de edad, color negro de piel e hipertenso controlado desde hace dos años, que fue ingresado por presentar episodios de pérdida de la conciencia. Refiere que estos se iniciaron 13 años atrás y que le han sucedido aproximadamente diez, espaciados en el tiempo, sin que se le realizaran estudios para determinar su causa. Los dos últimos fueron seis días anteriores a este ingreso.

Sus pérdidas de conciencia han sido súbitas, sin aura, ni palpitaciones; aunque en algunas oportunidades presentó mareo previo. No estaban acompañadas de movimientos involuntarios y remitieron alrededor de un minuto después, sin dejar secuelas. No se identificó ningún factor desencadenante. Estos episodios se presentaron por igual en reposo o asociados a los esfuerzos físicos. El paciente negó otros síntomas durante el interrogatorio.

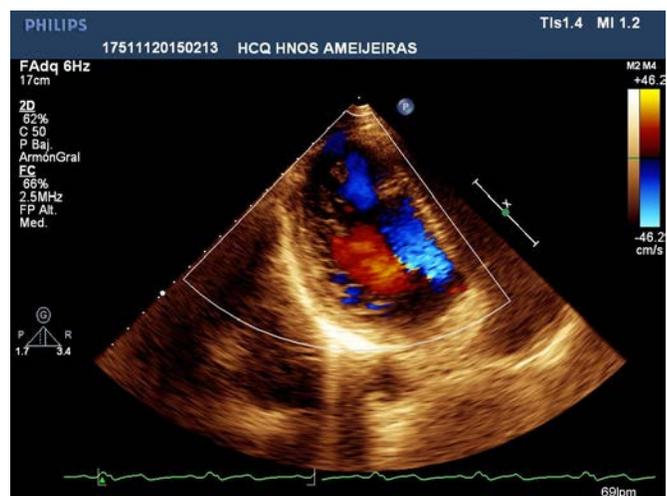
Al examen físico se identificó un soplo sistólico de eyección, más intenso en el segundo y tercer espacio intercostal izquierdos, de intensidad 2/6, sin frémito, ni irradiación a cuello o axila. Su intensidad aumentó con la maniobra de Valsalva y disminuyó con la posición de cuclillas. Los ruidos cardíacos eran rítmicos, sin tercer o cuarto ruidos, la frecuencia cardíaca de 72 latidos por minuto, tensión arterial de 118/75 mmHg y 18 respiraciones por minuto. Los pulsos arteriales estaban presentes y tenían buena intensidad.

El hemograma y el coagulograma completos, el ionograma y la hemoquímica resultaron normales; la radiografía de tórax mostró un índice cardiotorácico normal y ausencia de signos de congestión pulmonar, y el electrocardiograma demostró la existencia de un bloqueo de rama izquierda del haz de His.

El ecocardiograma permitió identificar un aumento del grosor de la masa miocárdica del tabique interventricular y las paredes inferoposterior y lateral (**Figura 1**), con presencia de trabéculas a ese nivel y múltiples recesos, de aspecto esponjiforme, con flujo en su interior (Doppler color, **Figura 2**). La



**Figura 1.** Vista de eje largo paraesternal donde se constata el aumento de la masa miocárdica.



**Figura 2.** Trabéculas y recesos endocárdicos demostrados con Doppler color.

relación miocardio de aspecto no compactado/compactado fue aproximadamente de 2:1.

No se encontraron alteraciones en el tamaño de las cámaras cardíacas, ni en los aparatos valvulares; tampoco se evidenció derrame pericárdico, trombo intracardiaco u obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo (VI), el cual presentó contractilidad segmentaria y global conservadas, y un patrón de llenado prolongado; el derecho era de morfología y función normales.

Con estos elementos se concluyó como una MNC aislada y se implantó un cardiodesfibrilador automático (DAI), tras lo cual el paciente evolucionó favorablemente.

## COMENTARIO

El síncope, pérdida transitoria de la conciencia asociada a hipotonía muscular que impide mantener el tono postural normal, responde a numerosas causas; por lo que es necesario orientar correctamente el diagnóstico mediante una anamnesis adecuada<sup>6</sup>.

La primera hipótesis diagnóstica en este paciente fue el síncope cardiogénico debido a la pérdida real de la conciencia, de corta duración, con recuperación rápida; además, se había relacionado con los esfuerzos, lo cual suele suceder cuando es cardiogénico por cardiopatía estructural, y se encontró un soplo característico de miocardiopatía obstructiva. Sin embargo, los episodios de síncope también se habían presentado en reposo<sup>6</sup>, y en el ecocardiograma no se evidenció obstrucción del tracto de salida del VI, –a pesar de haberse diagnosticado una miocardiopatía espongiiforme–, con lo cual disminuyó la posibilidad de que fueran causados por alteraciones estructurales acompañantes. No obstante, con este diagnóstico y el antecedente de síncope, que en algunas oportunidades apareció en reposo, se consideraron a las arritmias como agente causal, a pesar de la ausencia de palpitaciones, pero con la evidencia de una cardiopatía que se asocia con mucha frecuencia a episodios de arritmias cardíacas<sup>7</sup>. Aunque no se documentó ninguna arritmia durante los episodios de síncope, ni en el ingreso, se demostró la existencia de un bloqueo de rama izquierda del haz de His, anormalidad electrocardiográfica que es recomendada por las Guías de Práctica Clínica sobre la conducta ante el síncope<sup>8</sup>, para sospechar la causa arrítmica; razón por la cual se tomó la decisión de implantar un DAI<sup>8</sup>.

El síncope neuromediado (reflejo) ya fuese vaso-

vagal, situacional o por estimulación del seno carotídeo, fue descartado porque los episodios no se desencadenaron por estrés emocional, estimulación del mencionado seno, ni otros escenarios específicos como: tos, estornudos, micción, deglución o defecación, entre otros<sup>6</sup>. También se descartó el de origen neurológico por convulsiones o daño cerebrovascular porque en estos casos los episodios son de mayor duración, se acompañan de movimientos involuntarios o de signos de focalización neurológica, habitualmente van precedidos de auras y al remitir pueden dejar secuelas<sup>6</sup>.

La hipotensión ortostática tampoco fue la responsable, pues no se encontró ninguna causa de fallo autonómico primario (p. ej., fallo autonómico puro, atrofia sistémica múltiple, enfermedad de Parkinson con fallo autonómico), o secundario (p. ej., neuropatía diabética, o amiloide); así como por depleción de volumen (p. ej., hemorragia o diarrea)<sup>6</sup>.

El término «falta de compactación aislada» fue planteado por Chin y colaboradores en 1990<sup>2</sup>, cuando describieron 8 pacientes, sin otras alteraciones cardíacas asociadas. Lo cual demuestra que se trata de una enfermedad relativamente joven, lo que se hace evidente por la falta de consenso incluso en su nombre, teniendo una gran variedad de denominaciones como son miocardiopatía por ausencia de compactación del VI, MNC, espongiiforme o hipertrabeculación del VI<sup>5</sup>.

Los avances tecnológicos implementados en los equipos de ecocardiografía, el uso de medios de contraste y la resonancia magnética cardíaca han permitido una visualización más clara de la zona apical del VI<sup>5</sup> y han facilitado el diagnóstico.

La MNC es una enfermedad que afecta con mayor frecuencia a los hombres; sin embargo, en las mujeres se ha presentado con mayor extensión de la hipertrabeculación. Por otra parte, se ha visto que tiene un sustrato genético<sup>5</sup>. Esta miocardiopatía consiste en una anomalía congénita muy infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intertrabeculares muy profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. De esta forma, el miocardio tiene dos capas: una subepicárdica fina (compactada), y otra gruesa subendocárdica y trabeculada (no compactada)<sup>9</sup>. Se produce como resultado de una detención del proceso normal de compactación de la pared ventricular que ocurre entre las 5 y 8 semanas de vida intrauterina, y se caracteriza por la progresiva desaparición de espacios intertrabeculares de aspecto sinusoidal del miocardio embrionario, que se transforman en

capilares dentro de la circulación coronaria. Se desarrolla desde el epicardio al endocardio, desde la base al ápex y del *septum* a la pared lateral, lo que explicaría las localizaciones más frecuentes del miocardio no compactado<sup>10</sup>.

Por definición, se presenta en ausencia de otra cardiopatía estructural y existen zonas de miocardio engrosado, con dos capas, y que pueden estar hipoquinéticas<sup>11</sup>.

Reconocer que la MNC es una enfermedad eminentemente familiar ha llevado a la búsqueda de causas genéticas y se ha podido demostrar que es una afección heterogénea desde este punto de vista, lo que explica la variabilidad en sus patrones de herencia, morfología y alteraciones asociadas<sup>12</sup>.

Aunque en los últimos años se han realizado grandes avances en la comprensión de los orígenes genéticos y la biología de las miocardiopatías, su clasificación sigue siendo compleja y controvertida. Según la establecida por la *World Health Organization (WHO)/International Society and Federation of Cardiology (ISFC)*<sup>13</sup>, la MNC sería una miocardiopatía no clasificada; sin embargo, ya se ha incluido como primaria (es decir, que afecta predominantemente al miocardio), con base genética<sup>1</sup>.

La clínica de la MNC puede ir desde pacientes asintomáticos, hasta la insuficiencia cardíaca grave con depresión de la función sistólica del VI, embolismos sistémicos, arritmias (fibrilación auricular hasta taquicardia ventricular sostenida), trastornos de conducción tipo bloqueo de rama izquierda o muerte súbita<sup>5</sup>.

Debe considerarse cuando un paciente reúna, al menos, dos de los tres criterios siguientes: a) insuficiencia cardíaca sin causa aparente; b) ecocardiograma sugestivo y c) manifestaciones sistémicas sugestivas de MNC<sup>5</sup>.

El electrocardiograma generalmente es anormal, con alteraciones inespecíficas de la repolarización, bloqueos de rama, de predominio izquierdo, y arritmias auriculares, ventriculares, o ambas<sup>14</sup>. La ecocardiografía es fundamental para el diagnóstico (recomendación clase I), por lo que es considerada

el método estándar. Aunque no existen criterios unificados, los más utilizados se muestran en el **recuadro**. Es necesario que se cumplan los 3 últimos para establecer el diagnóstico. La vista paraesternal en eje corto es la que ofrece mejor definición<sup>11</sup> y los segmentos afectados se encuentran característicamente hipoquinéticos en los pacientes sintomáticos y en aquellos con deterioro de la función sistólica del VI<sup>11</sup>.

Se han descrito formas familiares y esporádicas de la enfermedad. Las primeras representan entre el

**Recuadro.** Criterios diagnósticos de Jenniet *al.*<sup>11</sup> para la MNC.

<b>1. Ausencia de anomalías cardíacas coexistentes.</b>
<b>2. Engrosamiento marcado de la pared del VI, dividido en dos capas:</b>
A. Capa endocárdica marcadamente engrosada con numerosas trabeculaciones prominentes y recesos profundos: no compactada.
B. Capa delgada epicárdica: compactada.
• Relación entre la porción no compactada y la compactada en telesístole > 2.
<b>3. Los recesos endocárdicos presentan característicamente flujo detectado con Doppler color.</b>
<b>4. Localización de los segmentos no compactados:</b>
• Segmentos apicales, medios o ambos: pared inferior y lateral del VI.

20-50% de los casos<sup>17-21</sup>.

El tratamiento de estos pacientes es similar al de otras miocardiopatías. La disfunción del VI debe tratarse mediante el tratamiento médico adecuado para esa situación. La anticoagulación se recomienda en pacientes con fibrilación auricular, disfunción del VI con fracción de eyección < 40%, o ambas; así como en pacientes con episodios tromboembólicos previos. Se recomienda además, monitorización mediante Holter una vez al año, para detectar arritmias en pacientes asintomáticos, y las indicaciones para implantar un DAI son similares a las de la miocardiopatía dilatada. La opción del trasplante cardíaco se debe valorar cuando el tratamiento estándar intensivo para la insuficiencia cardíaca no es suficiente<sup>22,23</sup>.

No está claro el pronóstico de estos pacientes, aunque se conoce que evolucionan mejor cuando están asintomáticos en el momento del diagnóstico<sup>24</sup>. En el primer trabajo que describió un seguimiento a largo plazo (medio de 44 meses) de la MNC sintomática<sup>24</sup>, los 34 pacientes tuvieron una evolución desfavorable; pues un 41% presentó arritmias ventriculares; un 35%, muerte súbita; 24%, episodios

tromboembólicos y un 12% necesitó trasplante cardíaco. Los predictores clínicos asociados a peor pronóstico fueron: mayores diámetros telediastólicos, peor clase funcional de la NYHA (III/IV), fibrilación auricular crónica y bloqueos de rama<sup>24</sup>. Murphy *et al.*<sup>25</sup>, por su parte, encontraron una evolución más favorable en 45 pacientes, con una supervivencia del 97% tras un seguimiento medio de 46 meses.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, *et al.* Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006; 113:1807-16.
2. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*. 1990;82:507-13.
3. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol*. 2002;90: 899-902.
4. Stöllberger C, Blazek G, Winkler-Dworak M, Finsterer J. Diferencias de sexo en la ausencia de compactación ventricular izquierda con y sin trastornos neuromusculares. *Rev Esp Cardiol*. 2008; 61:130-6.
5. Monserrat Iglesias L. Miocardopatía no compactada: una enfermedad en busca de criterios. *Rev Esp Cardiol*. 2008;61:112-5.
6. Moya-I-Mitjans Á, Rivas-Gándara N, Sarrias-Mercè A, Pérez-Rodón J, Roca-Luque I. Síncope. *Rev Esp Cardiol*. 2012;65:755-65.
7. Almendral Garrote J, Marín Huerta E, Medina Moreno O, Peinado Peinado R, Pérez Álvarez L, Ruiz Granella R, *et al.* Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en arritmias cardíacas. *Rev Esp Cardiol*. 2001;54:307-67.
8. Brignole M, Alboni P, Benditt DG, Bergfeldt L, Blanc JJ, Bloch Thomsen PE, *et al.* Guías de Práctica Clínica sobre el manejo (diagnóstico y tratamiento) del síncope. Actualización 2004. Versión resumida. *RevEspCardiol*. 2005;58:175-93.
9. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, *et al.* Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008;29:270-6.
10. Henderson DJ, Anderson RH. The development and structure of the ventricles in the human heart. *Pediatr Cardiol*. 2009;30:588-96.
11. Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart*. 2007;93:11-5.
12. Digilio MC, Marino B, Bevilacqua M, Musolino AM, Giannotti A, Dallapiccola B. Genetic heterogeneity of isolated noncompaction of the left ventricular myocardium. *Am J Med Genet*. 1999; 85:90-1.
13. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, Olsen E, *et al.* Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. *Circulation*. 1996;93:841-2.
14. Salerno JC, Chun TU, Rutledge JC. Sinus bradycardia, Wolff Parkinson White, and left ventricular noncompaction: an embryologic connection? *Pediatr Cardiol*. 2008;29:679-82.
15. Hamamichi Y, Ichida F, Hashimoto I, Uese KH, Miyawaki T, Tsukano S, *et al.* Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: ultrafast computed tomography and magnetic resonance imaging. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2001;17:305-14.
16. Jenni R, Oechslin EN, Schneider J, Attenhofer-Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001;86:666-71.
17. Finsterer J, Stollberger C, Wegmann R, Jarius C, Janssen B. Left ventricular hypertrabeculation in myotonic dystrophy type 1. *Herz*. 2001;26:287-90.
18. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, Haneda N, Uese K, Miyawaki T, *et al.* Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation*. 2001;103:1256-63.
19. Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, Laredo R, Soler R, Peteiro J, *et al.* Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular non-compaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol*. 2004;94:50-4.
20. Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, Jenni R,

- Thierfelder L. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet A*. 2003;119A:162-7.
21. Ali SK, Godman MJ. The variable clinical presentation of, and outcome for, noncompaction of the ventricular myocardium in infants and children, an under-diagnosed cardiomyopathy. *Cardiol Young*. 2004;14:409-16.
  22. Pitta S, Thatai D, Afonso L. Thromboembolic complications of left ventricular noncompaction: case report and brief review of the literature. *J Clin Ultrasound*. 2007;35:465-8.
  23. Pastore G, Zanon F, Baracca E, Piva M, Bernardi A, Piergentili C, et al. Failure of transvenous ICD to terminate ventricular fibrillation in a patient with left ventricular noncompaction and polycystic kidneys. *Pacing Clin Electrophysiol*. 2012;35:e40-2.
  24. Oechslin EN, TtenhoferJost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol*. 2000;36:493-500.
  25. Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, Ward D, Sevdalis E, Papra E, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular noncompaction. *Eur Heart J*. 2005;26:187-92.