



UNIVERSIDAD ABIERTA INTERAMERICANA
FACULTAD DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD
ESPECIALIZACIÓN EN CARDIOLOGIA

MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA APICAL
Una variante subdiagnosticada

TÍTULO A OBTENER:
ESPECIALISTA EN CARDIOLOGÍA CLÍNICA

AUTOR:
Dr. Carlos Alonso Gómez Bolaño

TUTOR:
Dr. Rubén Mayer

Buenos Aires, Argentina

Año 2023

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a mi padre Jehová y su hijo Jesucristo nuestro salvador y redentor por abrirme todas las puertas para alcanzar esta meta, y por darles vida y salud a mis padres para que junto a ellos poder seguir alcanzando mis sueños y objetivos trazados, sin su apoyo incondicional, así como sus voces de aliento, consejos y confianza, nada de esto se habría podido lograr, también es importante dedicar este logro a mis hermanos Dr. Carlos Alberto Gómez Bolaño (Internista / Nefrólogo), Ing. Elaine Lucia Gómez Bolaño (Ing. Agroindustrial / Ing. Alimentos / Esp. Salud Ocupacional) y Abg. Elendy Lucia Gómez Bolaño (Especialista en Derecho administrativo), porque sin su amor, apoyo, confianza y ayuda, este sueño tampoco sería posible, quiero hacer una dedicación muy especial para mí, al Dr. Rafael Porcile y al Dr. Rubén Mayer por todo el conocimiento compartido para mi crecimiento en esta carrera tan hermosa como lo es la Cardiología, porque gracias a su empeño, dedicación y amor por la cardiología he aprendido y sigo aprendiendo de ella, sus vastos conocimientos en esta área, así como su discernimiento al encarar cada caso me maravillo y me ayudo atender las necesidades en los diferentes tratamientos como mejor opción para cada uno de los diferentes pacientes, afrontando cada caso como individuo y no como una simple patología u enfermedad ya descrita en la literatura, a mis maestros y mentores, muchísimas gracias.

“Jamás será feliz el que ignora y no pregunta, como el que sabe y no enseña”

INDICE

- 4.0- Objetivos
 - 4.1- General
 - 4.2- Específicos
 - 4.3- Metodología
- 5.0- Criterios
 - 5.1- De Inclusión
 - 5.2- De exclusión
 - 5.3- Introducción
- 6.0- Marco teórico
 - 6.1- Definición
- 9.0- Fisiopatología
- 10.0- Método Diagnostico
- 16.0- Tratamiento
- 17.0- Estratificación de muerte súbita
- 18.0- Indicaciones de CDI
- 19.0- Análisis
 - 19.1- Conclusión
- 20.0- Discusión
 - 20.1- Puntos Débiles y Puntos Fuerte
- 21.0- Bibliografía

OBJETIVOS

GENERAL:

Instruir al médico cardiólogo en la identificación de los diferentes criterios diagnósticos para la sospecha de Miocardiopatía Hipertrófica Apical (MCHap), pretendiendo con ello generar inquietudes frente este trastorno e interés por su investigación.

ESPECIFICOS:

- Describir las manifestaciones clínicas, los cambios electrocardiográficos, y los hallazgos ecocardiográficos y de la resonancia magnética cardíaca (RMC) más frecuentes en pacientes con MCHap.
- Establecer los criterios diagnósticos actuales de MCHap.
- Determinar las variables pronósticas.
- Plantear las diferentes alternativas terapéuticas disponibles.

METODOLOGIA:

- Revisión Bibliográfica.
- Se ha realizado una revisión sistemática de diversos documentos de diversas sociedades científicas dedicadas al estudio, origen y causas de esta variante menos conocida de MCH y frecuentemente subdiagnosticada por los cardiólogos.
- También se han consultado otras publicaciones médicas y estudios científicos sobre el tema a tratar.
- Consulta directa mediante e-mail con el Prof. Mauricio Duque R. MD, FACC, FHRS. Internista/Cardiólogo/Electrofisiólogo, Profesor titular universidad CES, investigador sénior de Colciencias jefe de postgrado de Electrofisiología Universidad CES.
- Coordinador del Servicio de Electrofisiología CES-Cardiología.
- Coordinador del Servicio de Electrofisiología HUSVP Rio negro.

- Autor del artículo: Cardiomiopatía hipertrófica apical: revisión de la literatura y presentación de caso, publicado por la Revista Colombiana de Cardiología (2021).

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

1. Se incluyeron sólo trabajos y estudios no mayores de 10 años de publicados, donde se hiciera referencia a MCH a MCHap y MCH con aneurisma apical del VI (ventrículo izquierdo).
2. Se incluyeron las sociedades científicas más importantes y de prestigio nacional e internacional para la presente revisión bibliográfica.
3. Se incluyeron estudios y trabajos electrocardiográficos, ecocardiográficos y de RMC para el diagnóstico de MCHap.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

1. Se excluyeron trabajos y estudios mayores de 10 años de publicados, donde se hiciera referencia a MCH a MCHap y MCH con aneurisma apical del VI (ventrículo izquierdo).
2. Se excluyeron estudios y trabajos electrocardiográficos, ecocardiográficos y de RMC sobre MCH, sus manifestaciones y cambios estructurales a nivel de la musculatura cardíaca, en los que no se mencionaban la variante Apical y su diagnóstico.

INTRODUCCIÓN

La MCHap es una forma poco común y subdiagnosticada de miocardiopatía hipertrófica. La prevalencia de MCH en la población general es del 0.2%, es decir, de una cada 500 personas, y es similar entre los diferentes grupos raciales; mientras que la forma apical es más común en la población asiática (15%) en comparación con la de los Estados Unidos (2 al 3%). (1,2,3)

La MCHap es un término genérico para una enfermedad heterogénea del músculo cardíaco que se define por la presencia de hipertrofia del ventrículo izquierdo en ausencia de condiciones anormales de carga que la expliquen. (4)

MARCO TEORICO

La miocardiopatía hipertrófica apical es una forma poco común de miocardiopatía hipertrófica que se caracteriza por un compromiso, casi exclusivo, del ápice ventricular izquierdo, y se distingue por la morfología en as de picas tanto en el ventriculograma durante el cateterismo como en la resonancia magnética cardíaca. La heterogeneidad y la variabilidad en la presentación de esta patología y de su curso clínico hacen que sea un diagnóstico fácilmente omitido. (1,3)

A pesar de haber sido descrita por primera vez hace más de 40 años, la MCHap sigue siendo hoy un desafío diagnóstico y terapéutico para el personal médico.

La presente revisión bibliográfica lleva como propósito desarrollar las características principales de una afección poco frecuente, incluyendo su epidemiología, manifestaciones clínicas, criterios diagnósticos, así como su pronóstico y su tratamiento; con el objetivo último de preparar al médico para interpretar adecuadamente los hallazgos de esta patología y adoptar la mejor conducta. (1)

DEFINICIÓN

La MCHap es una forma poco común de miocardiopatía hipertrófica que se caracteriza por un engrosamiento casi exclusivo del ápex, lo cual resulta en una morfología típica en as de picas tanto en la ventriculografía como en la resonancia magnética cardíaca. (1,2,3)

La MCHap es un término genérico para una enfermedad heterogénea del músculo cardíaco que históricamente (y todavía lo es) se definía por la detección de hipertrofia del ventrículo izquierdo en ausencia de condiciones anormales de carga cardíaca que la expliquen.

Mucho después de que se estableciera esta definición morfológica se descubrió su base genética que es predominantemente causada por mutaciones autosómicas dominantes en genes de proteínas sarcoméricas. (3)

La Sociedad Europea de Cardiología (ESC) establece como criterio que el engrosamiento de la pared para adultos debe ser ≥ 15 mm; mientras que para el diagnóstico de familiares de primer grado de pacientes con MCH es necesario un grosor ≥ 13 mm.

Se han descrito varios patrones de hipertrofia ventricular izquierda (HVI) en la MCH: septal asimétrica (aquí denominada MCH "clásica"), concéntrica, septal inversa, neutra, y apical (MCHap). Existen, además, otras variantes de HVI menos frecuentes como la HVI lateral aislada y la HVI inferoseptal aislada. La MCHap puede a su vez subclasificarse en 3 formas morfológicas: 1) "pura", con hipertrofia apical aislada; 2) "mixta", con hipertrofia apical y septal, pero con mayor grosor a nivel apical; y por último la 3) MCHap "relativa" que se cree que es un fenotipo de temprano de MCHap, la electrocardiografía muestra una inversión precordial característica de la onda T y la RMC muestra una pérdida del grosor de la pared apical habitual que se estrecha debido a que el grosor de la pared apical supera el grosor de la pared basal, aunque no logra alcanzar el límite de diagnóstico de HCMap de 15 mm de grosor de la pared. (3,5)

M.F. Jan et al. / International Journal of Cardiology 222 (2016) 745–759

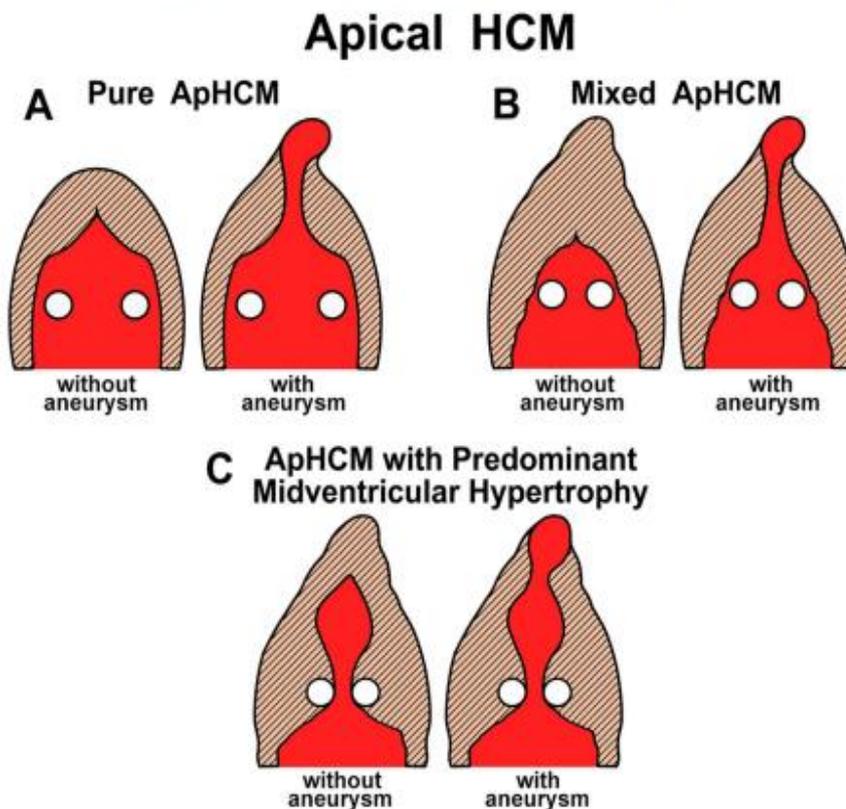
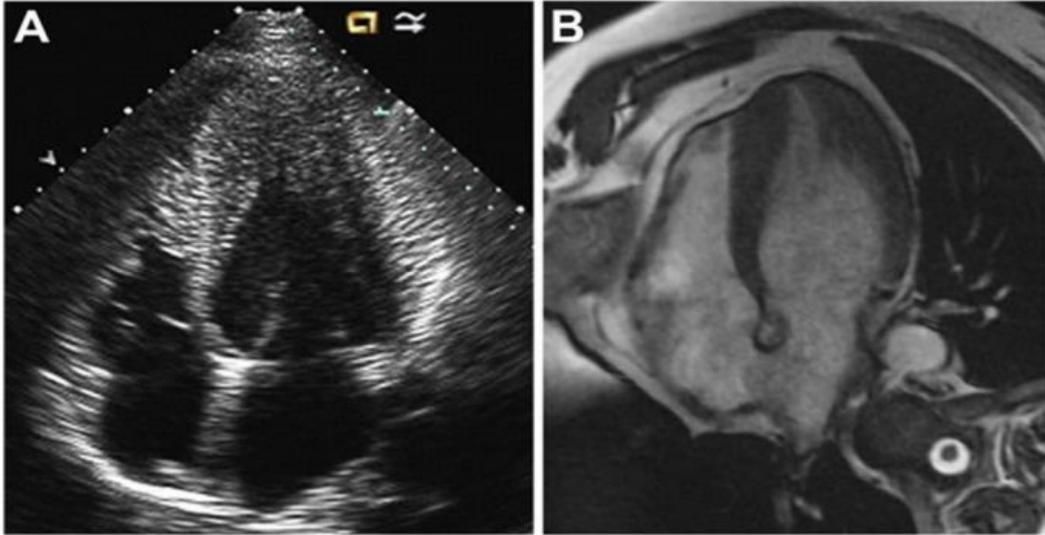


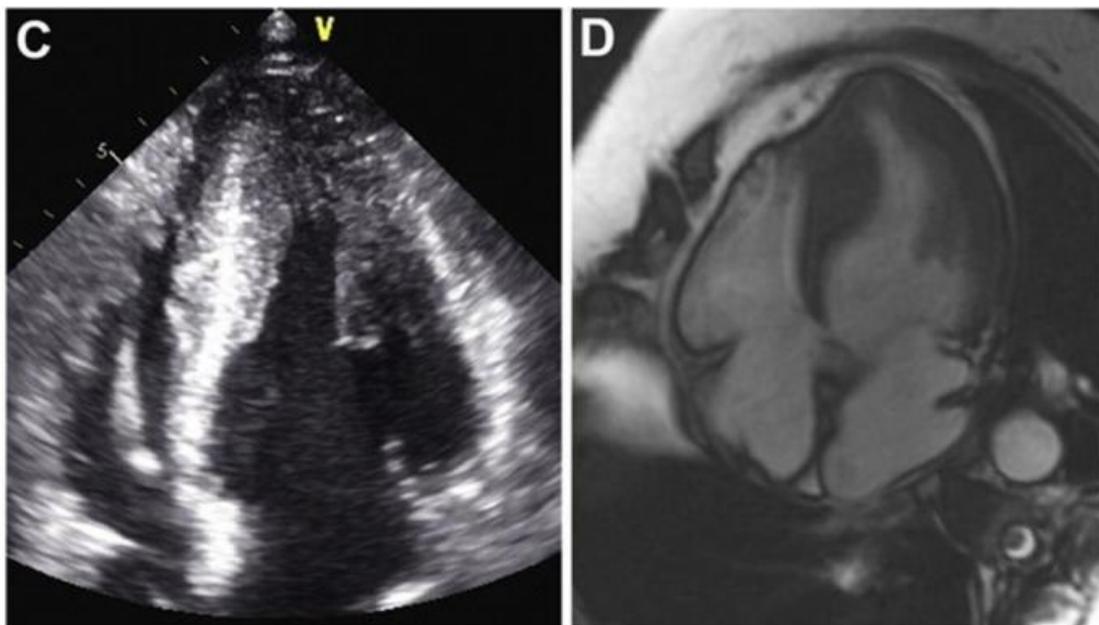
Fig. 1.0: Apical hypertrophic cardiomyopathy: Present status (5)

Subtipos morfológicos de Miocardiopatía hipertrófica apical (MCHap), demostrado por ecocardiografía transtorácica (izquierda) y por resonancia magnética cardíaca.

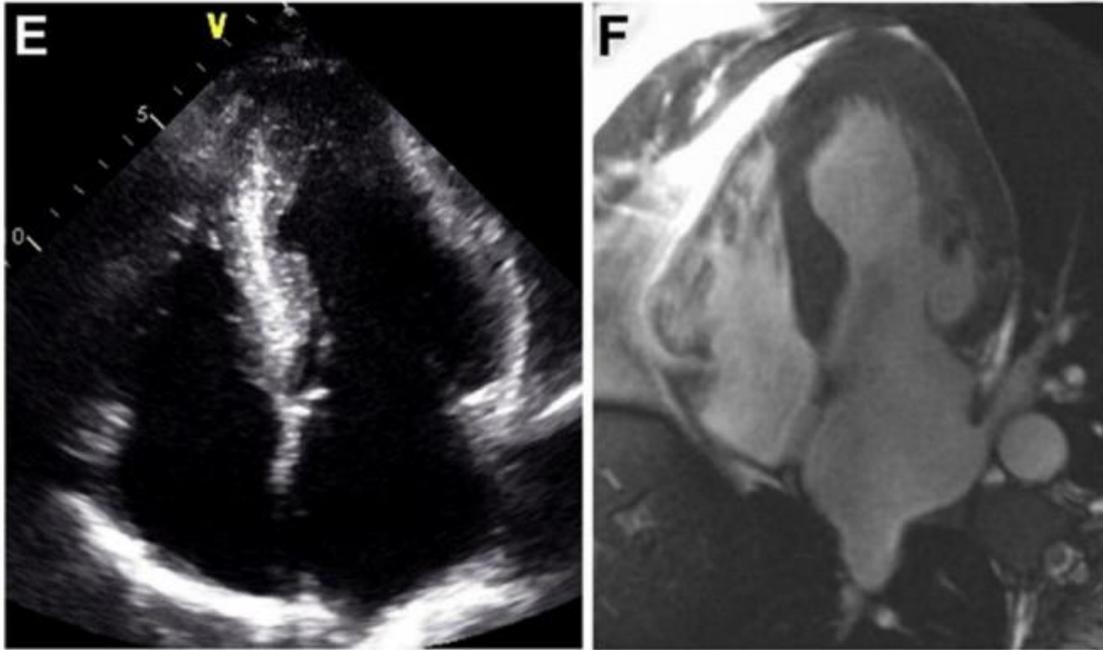
MF Jan et al. / Revista Internacional de Cardiología 222 (2016) 745–759



A - B: forma apical pura de MCHap que muestra un engrosamiento marcado del ventrículo izquierdo limitado al vértice.



C - D: variantes de MCHap donde se ven afectados los segmentos apicales y medioventriculares.



E-F: variantes de MCHap donde se ven afectados los segmentos apicales y basales.

FISIOPATOLOGIA

Se considera que en la hipertrofia ventricular los sarcómeros se sitúan en paralelo causando engrosamiento de la pared, mientras que en la dilatación ventricular los sarcómeros se añaden en secuencia formando una pared de grosor normal o adelgazada.

Dentro de las miocardiopatías existen las formas familiares o hereditarias:

- 1- miocardiopatía dilatada familiar (MCDF).
- 2- miocardiopatía hipertrófica familiar (MCHF).

La miocardiopatía hipertrófica (MCH), como ya se mencionó, se caracteriza por una hipertrofia del ventrículo izquierdo en ausencia de un aumento de la poscarga que la explique. Habitualmente la cavidad del ventrículo izquierdo es pequeña con una fracción de eyección ventricular izquierda preservada o aumentada. Con el tiempo la rigidez del ventrículo da lugar a un deterioro de la relajación que trae como consecuencia una disfunción diastólica, responsable de la mayoría de los signos y síntomas de insuficiencia cardíaca observados en estos pacientes.

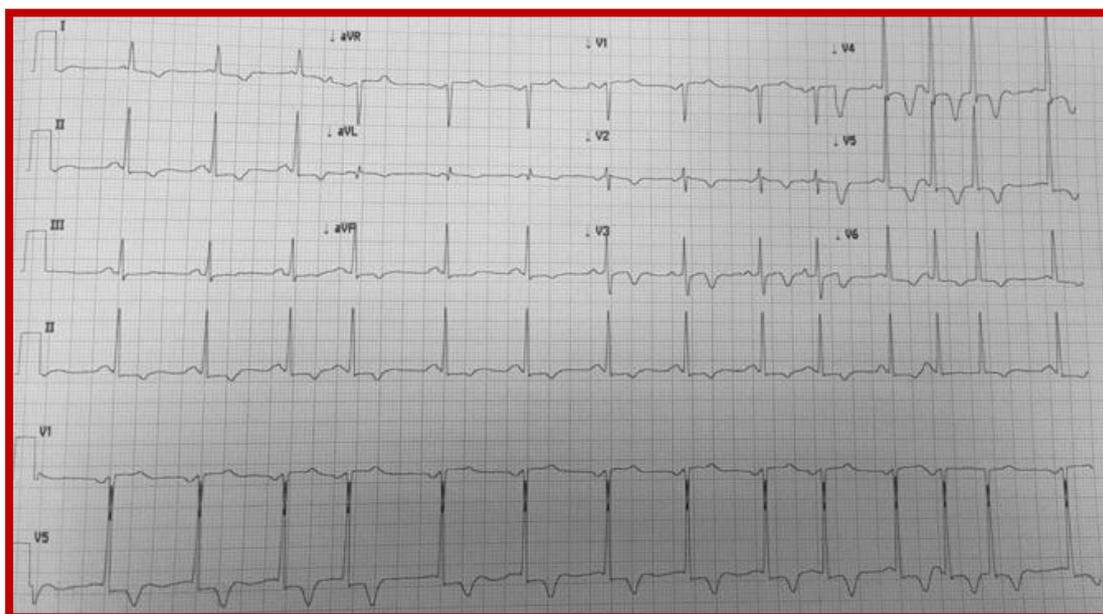
El curso clínico de la MCHap fluctúa desde pacientes asintomáticos detectados de manera casual, por lo habitual por en electrocardiograma realizado como parte de un chequeo, hasta a causa de un cuadro de insuficiencia cardíaca congestiva severa, o también luego de un síncope o un episodio de muerte súbita cardíaca (MSC). Esta última, puede ser incluso la primera manifestación de la enfermedad. (1,4)

El fenotipo histopatológico de la MCH consiste en hipertrofia y desorganización de los miocitos (*dissaray*), aumento del depósito de colágeno intersticial, e hipertrofia de la íntima de las arterias coronarias intramurales.

La MCH puede ser considerada una *enfermedad del sarcómero* ya que todos los genes responsables de la MCH identificados hasta la fecha codifican proteínas sarcoméricas. (14)

METODOS DIAGNOSTICOS:

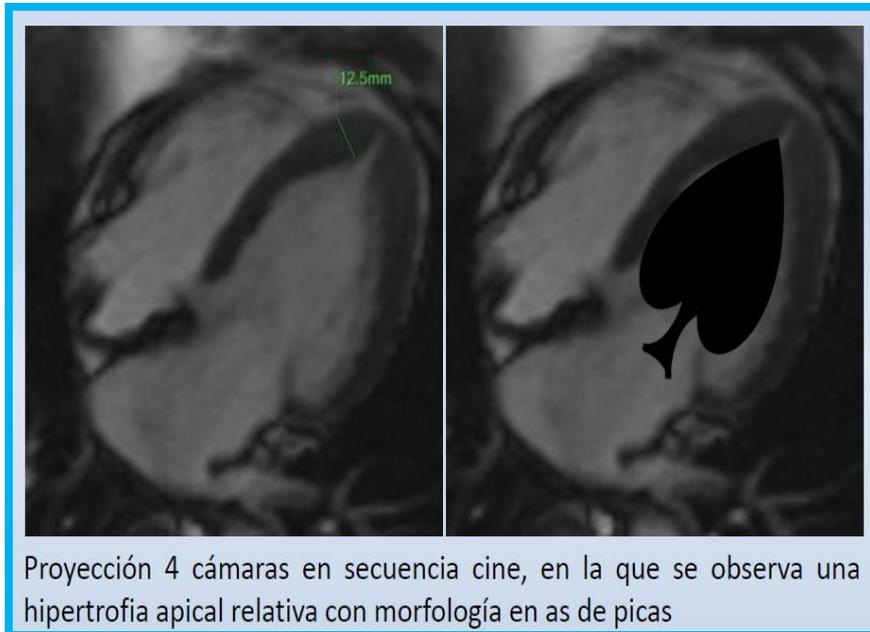
En el electrocardiograma (ECG) es habitual encontrar alto voltaje de los complejos QRS, anomalías de la repolarización y las inversiones clásicas de las ondas T profundas en las derivaciones precordiales, observadas en el 93% de los pacientes. Las ondas T negativas gigantes, definidas como un voltaje ≥ 10 mm, se encuentran en menor porcentaje (47% de los pacientes). (1,2,3,4)



Tomado de: Miocardiopatía hipertrófica apical – Síndrome de Yamaguchi (Acta Med Colomb 2021; 46. DOI: <https://doi.org/10.36104/amc.2021.2082>)

El criterio diagnóstico ecocardiográfico para la MCHap es un grosor apical absoluto de ≥ 15 mm o una relación entre el grosor apical del VI y la base de 1.3-1.5 mm,

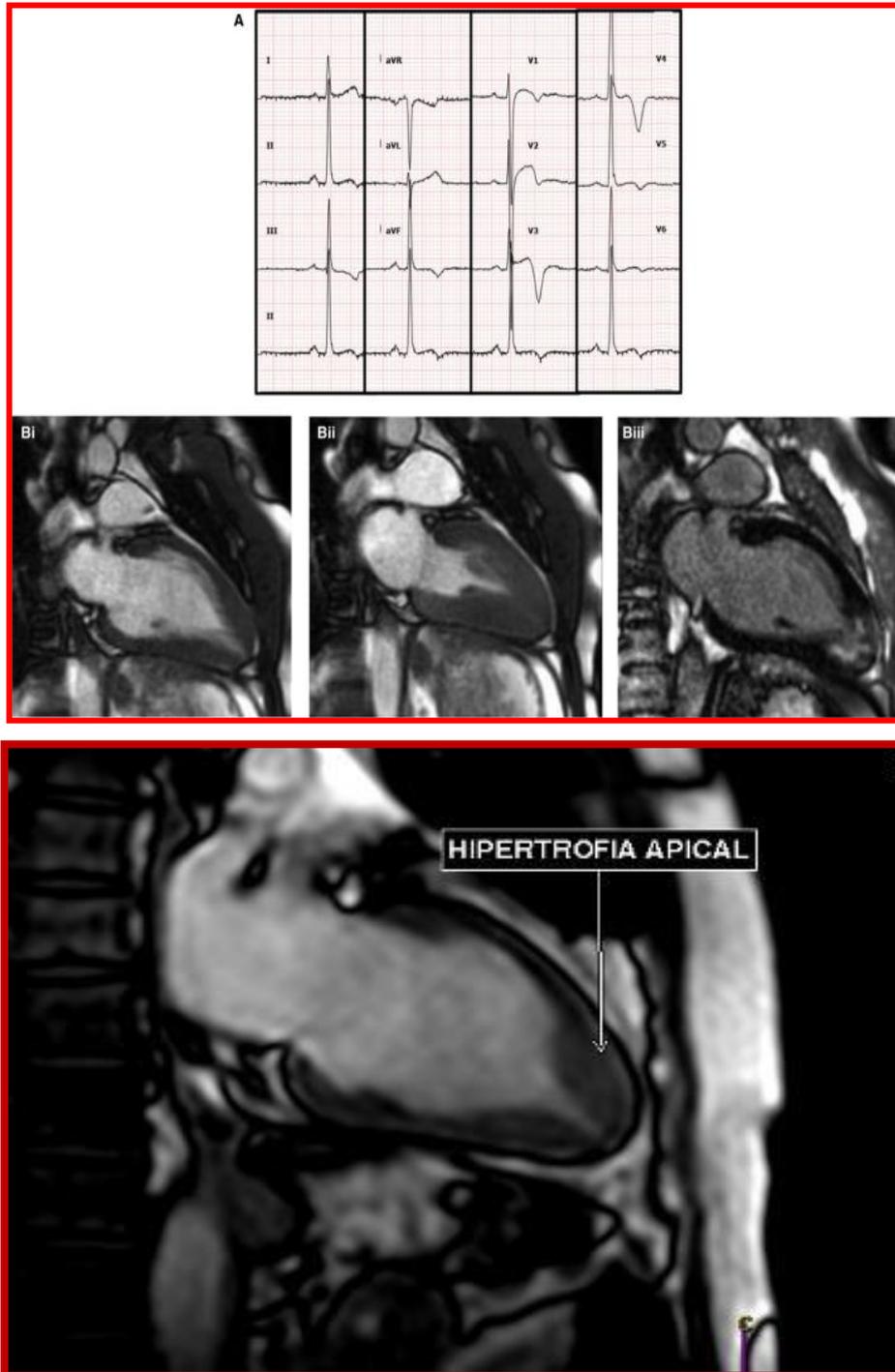
El empleo de la ecocardiografía de contraste aumenta el rendimiento diagnóstico del método. (1,2,3,5,13,13,14)



Cardiomiopatía hipertrófica apical – revisión de la literatura (1)

En algunos pacientes la presencia de ondas T negativas en el ECG puede llevar a sospechar enfermedad coronaria y a la realización de un cateterismo. En estos casos, la ausencia de enfermedad obstructiva y la configuración distintiva del ventrículo izquierdo con forma de as de picas en el ventriculograma de contraste serán las claves para el diagnóstico. (1)

Esta morfología en “as de picas” también puede observarse en la RMC (así como en la AngioTC cardíaca) debido a la hipertrofia apical localizada, y que se aprecia bien en los planos orientados en el eje largo (proyecciones de 4 cámaras y 2 cámaras). (13,15)



Nathalia B, et al. Acta médica colombiana 2021; 46 (2)

El patrón por realce por resonancia nos puede orientar a:

En la MCPH, la RMC puede identificar la distribución de la hipertrofia y evaluar la presencia de fibrosis focal. La fibrosis es un elemento siempre presente en pacientes con MCPH y está demostrado que la fibrosis por RTG se asocia con una mayor frecuencia de arritmias ventriculares. Las áreas de fibrosis en

contacto con el miocardio resultan en áreas de enlentecimiento del impulso cardiaco y conforman circuitos de reentrada.

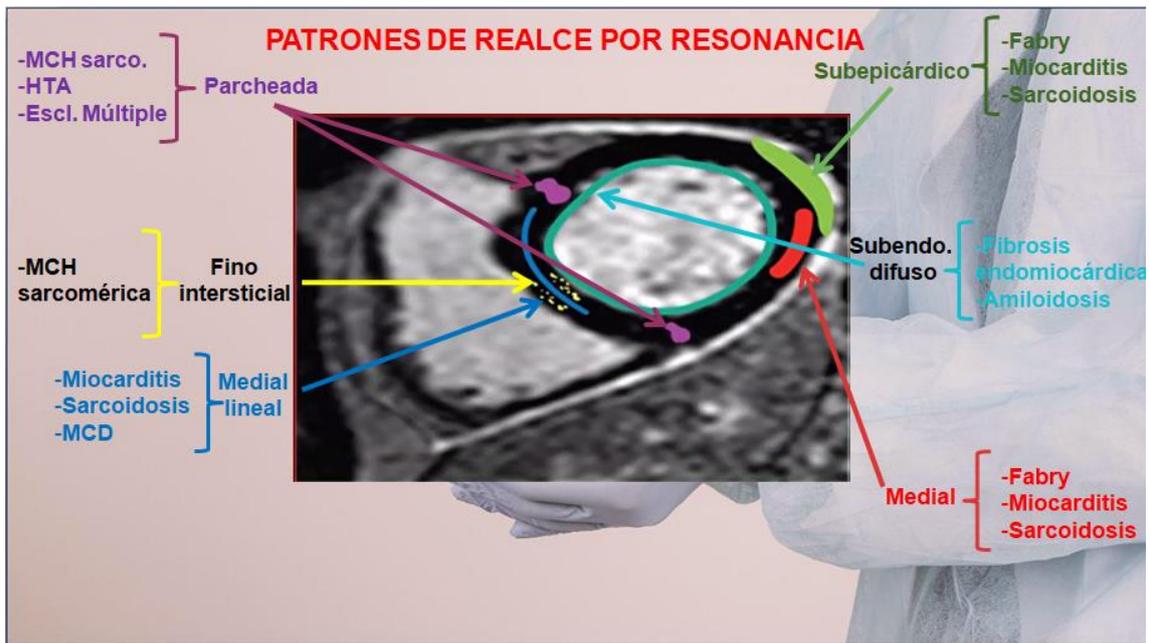
El mecanismo fisiopatológico del RT en RMC permanece incierto, la teoría más aceptada es que el gadolinio se depositaría en áreas de reemplazo fibroso secundarias a episodios de isquemia y subsecuente necrosis miocárdica debida a la alteración estructural de las arterias intramurales, el aumento de la presión de fin de diástole y a una elevada demanda metabólica del miocardio hipertrofiado. (17,18,19)

El 70% de los pacientes estudiados en argentina presentó RTG (realce tardío con gadolinio), resultado que se encuentra dentro del rango del 40-80% reportado en la literatura, Una de las limitaciones del valor del RTG consiste en que es muy prevalente en pacientes con MCPH (60-70% tienen RTG) por lo tanto, su valor predictivo positivo es bajo.

Esta limitación fue resuelta por Chan, Maron y colaboradores por lo que decidieron cuantificar la extensión de RTG en pacientes con MCPH con la hipótesis de que a mayor cantidad de RTG mayor el riesgo de eventos. A los pacientes se les realizó una RMC con gadolinio y se cuantificó la extensión del RTG por planimetría determinando la masa de miocardio con fibrosis. El RTG que compromete $\geq 15\%$ de la masa del miocardio se asoció con 2 veces más riesgo de muerte súbita comparado con pacientes sin RTG o con menor extensión de gadolinio con un likelihood estimado para muerte súbita de 6% a 5 años. (17,18,19)

El RT en nuestra población fue predominantemente intramiocárdico, al igual que lo descrito por Teraoka y colaboradores, que encontraron realce intramiocárdico parcheado en el 89% de los pacientes con MCH. El RT subendocárdico fue menos frecuente, siendo un hallazgo asociado con la MCH apical. Otro punto interesante fue que presentaron realce tardío el 50% de los segmentos con un espesor miocárdico ≥ 15 mm en comparación con solo el 15% de los segmentos de menor espesor.

La otra información valiosa que nos aporta la extensión de RTG es identificar a los pacientes en etapas terminales de MCPH con disfunción sistólica del ventrículo izquierdo e insuficiencia cardiaca. Los pacientes con MCPH y RTG $>20\%$ de la masa del miocardio son pacientes con alto riesgo de insuficiencia cardiaca y debe contemplarse la indicación de trasplante cardiaco. (17,18,19)



Pruebas Genéticas:

La gran heterogeneidad genética (más de 1.500 mutaciones descritas) puede originar una sobreinterpretación de los hallazgos, lo que hace aconsejable restringir las pruebas a aquellos genes cuya participación está bien establecida. Se recomienda utilizar 8 genes sarcoméricos (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TPM1, MYL2, MYL3, TNNI3 y ACTC1) y 3 metabólicos (GLA, LAMP2, PRKAG2).

Es importante tener en cuenta que la ampliación del número de genes no aumenta sustancialmente la sensibilidad de la prueba. (8,14)

El valor de la identificar la variante genética involucrada reside no solo desde el punto de vista del diagnóstico en los casos limítrofes, sino en que determinan grados de HVI y pronósticos de vida diferentes.

Las mutaciones Arg403Gin, Arg719Trp y Arg453Cys se consideran malignas porque se asocian con una elevada incidencia de MSC, una hipertrofia severa y una elevada penetrancia. La esperanza de vida media en estas mutaciones es de 30-38 años. Por el contrario, las mutaciones Val606Met y Leu908Val se asocian con una hipertrofia leve y un curso benigno, con una esperanza de vida casi normal; mientras que las mutaciones de beta-MHC Glu930Iys y Arg349Gin son de gravedad intermedia, con una esperanza de vida de unos 45 años.

Las mutaciones del gen de la MBPC son principalmente pequeñas deleciones y se asocian con una edad de inicio tardía (la cuarta o quinta décadas de la vida),

hipertrofia leve y un curso relativamente benigno, con una esperanza de vida casi normal. Las mutaciones de cTnT se asocian con hipertrofia leve o prácticamente ausente, pero una elevada incidencia de MSC, en especial en el varón joven. (8,14)

ACTC1	DES	FHL1	FHOD3	GLA	LAMP2	MYBPC3	MYH7	MYL2	MYL3
PRKAG2	PTPNI1	TNNC1	TNNI3	TNNT2	TPM1	TRIM63	TTR	AARS2	ACAD9
ACADVL	ACTA1	ACTN2	AGK	AGL	ACPAT2	ALPK3	ATPAF2	BRAF	CAV3
COA5	COA6	COQ2	COX15	COX6B1	CSR3	DLD	FAH	FHL2	FLNC
FOXRED1	GAA	CFM1	GLB1	GNPTAB	GUSB	CYC1	HRA5	JPH2	KLHL24
KRAS	LIAS	LZTR1	MAP2K1	MAP2K2	MLYCD	MRPL3	MRPL44	MRPS22	MTO1
MYOZ2	NF1	NRAS	PLN	PMM2	RAF1	SCO2	SHOC2	SLC22A5	SLC25A3
SLC25A4	SOS1	SURF1	TMEM70	AKT1	ANK2	ANKRD1	ATP5F1E	BAG3	BCL2
C10orf71	CACNA1C	CALR	CALR3	CASQ2	CAVIN4	CBL	CDH2	CRYAB	DSP
ELAC2	FXN	GATA6	KCNJ8	KLF10	LDB3	LMNA	MEF2C	MYH6	MYLK2
MYOM1	NEXN	PDHA1	PDLIM3	PHKA1	PPA2	PPP1CB	QRS1	RIT1	SOS2
TAZ	TCAP	TMOD1	TRIM54	TSE1	TTN	VCL	WISP1		

Hay más de 120 genes identificados (prioritarios: genes sarcoméricos, glucogenosis, enfermedades neuromusculares, enfermedad de Fabry y amiloidosis hereditaria).

ÚLTIMOS AVANCES EN LA RMC (RESONANCIA MAGNETICA CARDÍACA)

Una característica histológica en la MCH es el disarray o desorganización de las fibras miocárdicas, observadas sobre todo en los segmentos hipertróficos.

Actualmente la RMC con secuencias denominadas difusor de tensión o relaxometría de T1, puede estimar el desorden de fibras y hacer mapas del miocardio para cuantificarlo. El valor clínico de estas novedosas imágenes tendrá que estudiarse en el futuro.

El estudio de la deformación miocárdica con el strain y el strain rate es frecuentemente utilizado en ecocardiografía.

La RMC fue la impulsora de esta técnica y también puede evaluarlo y cuantificarlo. Bogarapu y col. estudiaron el strain con RMC en pacientes pediátricos con MCH observando que las regiones con mayor grado de hipertrofia tenían un menor strain longitudinal y mayor fibrosis. Además, destacaron que un umbral de strain ≤ 12.8 detecta fibrosis miocárdica con una sensibilidad del 91% y una especificidad de 89%. Concluyeron que la MCH presenta un strain longitudinal y radial disminuido sobre todo en los territorios con fibrosis miocárdica. (12,15)

TRATAMIENTO

Se basa en tres pilares fundamentales:

- 1- control de los síntomas.
- 2- terapias génicas.
- 3- prevención de secuelas cardiovasculares adversas como arritmias, taquicardia ventricular no sostenida, disfunción sistólica, insuficiencia cardiaca, muerte súbita (MS).

- 1- Los beta-bloqueadores son la terapia inicial recomendada en los pacientes con MCHap con angina de pecho, al disminuir el consumo de oxígeno miocárdico, disminuir la frecuencia cardiaca para mejorar el llenado diastólico y prevenir arritmias ventriculares no sostenidas.
- 2- Se ha identificado una pequeña molécula, la MYK-461, que apoya la idea de que los inhibidores de la contracción del sarcómero pueden ser un enfoque terapéutico valioso para la MCH.
- 3- Los oligonucleótidos antisentido utilizados en la distrofia muscular de Duchenne, podrían ser útiles en aquellos casos de MCH producidos por una mutación truncada.
- 4- Se ha encontrado una elevación del propéptido C-terminal del procolágeno tipo I (PICP), en los portadores de la mutación sarcomérica. Si estudios posteriores lo confirman, se podrá identificar a pacientes en estadios iniciales de MCH con altos niveles de PICP.
- 5- Actualmente se está evaluando los efectos de la **Ranolazina** sobre pacientes con MCH, la **Ranolazina** inhibe selectivamente la INaL (corriente tardía de entrada de Na⁺ en las células cardiacas), reduce la acumulación intracelular de Na⁺ y la posterior de Ca²⁺ inducido por el Na⁺, así como las anomalías mecánicas, eléctricas y metabólicas en el miocardio isquémico o insuficiente. (2,7,10)

ESTRATIFICACIÓN DE MUERTE SÚBITA



Calculadora de riesgo-SCD de HCM



Años **Años** Edad en la evaluación

Espesor máximo de pared de BT **milimetro** Medición ecocardiográfica transtorácica

Tamaño de la aurícula izquierda **milimetro** Diámetro de la aurícula izquierda determinado por modo M o ecocardiografía 2D en el plano del eje largo paraesternal en el momento de la evaluación

Gradiente máximo de TSVI **mmHg** El máximo gradiente de salida del VI determinado en reposo y con provocación de Valsalva (independientemente del tratamiento médico concurrente) utilizando Doppler pulsado y de onda continua desde las vistas apicales de tres y cinco cámaras. Los gradientes máximos del tracto de salida deben determinarse utilizando la ecuación de Bernoulli modificada: Gradiente = $4V^2$, donde V es la velocidad máxima del flujo aórtico

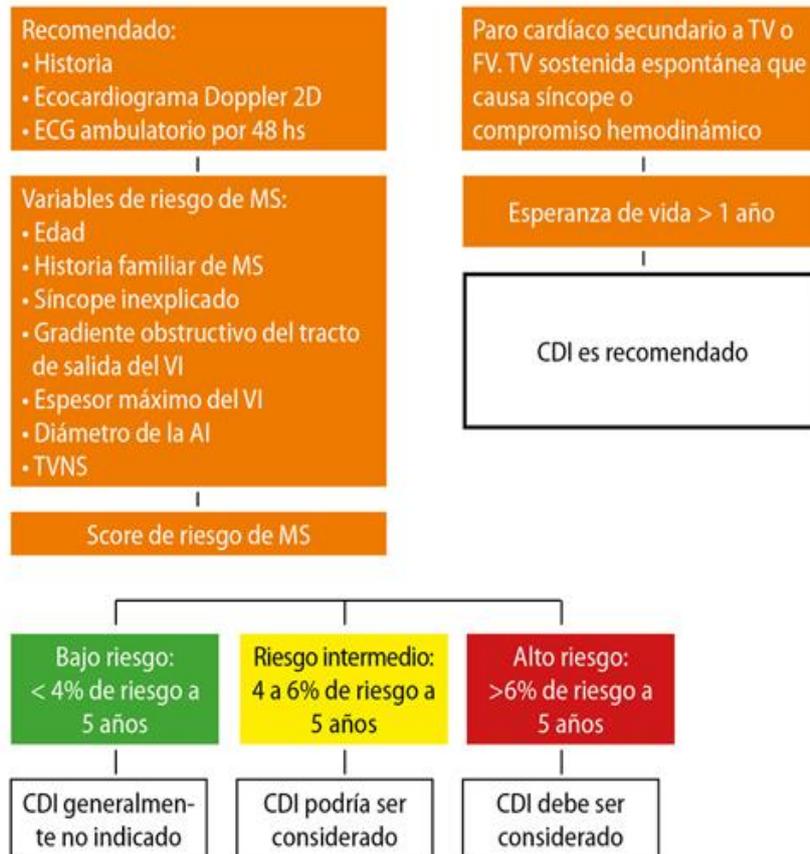
Antecedentes familiares de SCD No Sí Antecedentes de muerte súbita cardíaca en 1 o más familiares de primer grado menores de 40 años o MSC en un familiar de primer grado con MCH confirmada a cualquier edad (diagnóstico post o ante-mortem).

TV no sostenida No Sí 3 latidos ventriculares consecutivos a una frecuencia de 120 latidos por minuto y <30 s de duración en la monitorización Holter (duración mínima de 24 horas) en la evaluación o antes.

síncope inexplicable No Sí Historial de síncope inexplicable en o antes de la evaluación.

Riesgo de MSC a los 5 años (%):

recomendación ESC:



Puntaje mayor 6% se debe considerar implantar un desfibrilador (NE a COR).

- Puntaje entre 4-6% (puede ser considerado).
- Puntaje menor 4% no está generalmente indicado.

INDICACIONES DE CDI

Ninguna guía define con exactitud las indicaciones de cardiodesfibrilador implantable (CDI) en pacientes con MCHap.

Sin embargo, el consenso de expertos, la guía de práctica clínica y los ensayos clínicos soportan el uso de CDI para la prevención primaria de muerte súbita (MS) en los siguientes casos:

1) historia familiar de muerte súbita de causa cardíaca, 2) síncope inexplicable, 3) episodios de taquicardia ventricular no sostenida asintomática, 4) respuesta de presión arterial anormal al ejercicio, y 5) grosor de la pared ventricular izquierda > 30 mm. (1,6,7,10,11)

Sin embargo, se han identificado otros factores de riesgo potenciales como la obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo, el realce tardío con gadolinio extenso (fibrosis miocárdica), aneurisma apical, mutaciones genéticas múltiples y espesor parietal del ventrículo izquierdo entre 25-30 mm. (6,7,11,12,15)

ANALISIS

A falta de estudios a largo plazo y debido a la rareza de la verdadera MCHap fuera de Japón, el pronóstico generalmente se ha considerado benigno basándose principalmente en las observaciones japonesas.

En los diferentes estudios se observó que un tercio de estos pacientes desarrolló “eventos clínicos desfavorables y complicaciones potencialmente mortales como: infarto de miocardio, arritmias y accidente cerebrovascular”, lo cual sugiere que un enfoque complaciente en esta entidad no es seguro.

Se necesitan estudios adicionales para investigar más en profundidad la base genética de la MCHap que permitan definir estrategias más precisas para la estratificación del riesgo.

Con la información acumulada en los últimos años ya no es posible considerar a la MCHap como una entidad benigna, dentro o fuera de Japón. Hoy se dispone de información suficiente que demuestra que los pacientes con MCHap pueden presentar un infarto a nivel del vértice, desarrollar obstrucción medioventricular y acompañarse de la formación de un aneurisma apical.

CONCLUSIÓN

La MCHap es una enfermedad poco frecuente en nuestro medio.

Se tiene menos conocimientos de sus aspectos más importantes comparado con la MCH clásica. En resumidas cuentas, esta se diagnostica mediante los siguientes criterios: realización de un ECG de 12 derivaciones, en el que se podrá encontrar alto voltaje en QRS, anomalías de la repolarización y las inversiones clásicas de las ondas T profundas en las derivaciones precordiales. Las ondas T negativas gigantes, definidas como un voltaje ≥ 10 mm, otras características clásicas son hallazgos de hipertrofia ventricular izquierda.

Debido a que cada vez se reportan más casos sobre la presentación de esta variante (MCHap), es importante conocerla e incluirlas entre las posibilidades diagnósticas al momento de la evaluación del dolor cardíaco (torácico típico), así como otras variantes de la MCH, ya que el manejo adecuado puede prevenir secuelas devastadoras.

DISCUSIÓN

La MCHap tiene herencia familiar con un patrón autosómico dominante, aunque también existen formas esporádicas de la enfermedad, causadas por mutaciones adquiridas del gen de la proteína del sarcómero.

Es más frecuente en el sexo masculino y en edades de 40 años en promedio.

Con el advenimiento de la tecnología **ADN microchip array**, será fácil y menos costoso llevar a cabo un cribado, incluso en casos esporádicos de MCH en busca de mutaciones conocidas, actualmente se utiliza el NGS (Next Generation Sequencing).

PUNTOS DEBILES:

- Los resultados a largo plazo de la terapia con beta-bloqueadores en los pacientes con MCHap son desconocidos, razón por la cual se necesitan más estudios.
- El costo de las pruebas genéticas es elevado y su acceso limitado a pocos centros. Tampoco se dispone de una prueba genética de rápida realización.
- No existen recomendaciones precisas de las guías con respecto a las indicaciones de CDI, solo opiniones de expertos. (1)
- La utilidad de las pruebas genéticas en la evaluación del riesgo de MSC es incierta. (14)

PUNTOS FUERTES:

- En la actualidad contamos con diversos métodos diagnósticos que nos ayudan a un rápido y preciso diagnóstico de esta variante.
- Se conocen en la actualidad diversos genes causales de las mutaciones, que originan la MCHap, en algunos casos benignos y en otros no tanto.
- Aunque todavía no es posible traducirlo en una decisión terapéutica, se sabe que las mutaciones en la región conversora de la beta miosina se asocian con un alto riesgo MSC.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bedoya-Jaramillo, T. M., Arango-Moreno, R., Duarte-Suárez, N. R. y Duque-Ramírez, M., (2022). Cardiomiopatía hipertrófica apical: revisión de la literatura y presentación de caso. *Revista Colombiana de Cardiología*. **28**(5). [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.24875/rccar.m21000084
2. Buitrago Gomez, N., Herrera-Escandón, A., Negrete-Salcedo, A. y Quiñones-Calvache, C., (2021). Miocardiopatía hipertrófica apical. *Acta Médica Colombiana*. **46**(4). [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.36104/amc.2021.2082
3. Hughes, R. K., Knott, K. D., Malcolmson, J., Augusto, J. B., Mohiddin, S. A., Kellman, P., Moon, J. C. y Captur, G., (2020). Apical Hypertrophic Cardiomyopathy: The Variant Less Known. *Journal of the American Heart Association*. **9**(5). [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1161/jaha.119.015294
4. Rowin, E. J., Maron, B. J., Haas, T. S., Garberich, R. F., Wang, W., Link, M. S. y Maron, M. S., (2017). Hypertrophic Cardiomyopathy With Left Ventricular Apical Aneurysm. *Journal of the American College of Cardiology*. **69**(7), 761–773. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1016/j.jacc.2016.11.063
5. Jan, M. F., Todaro, M. C., Oreto, L. y Tajik, A. J., (2016). Apical hypertrophic cardiomyopathy: Present status. *International Journal of Cardiology*. **222**, 745–759. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1016/j.ijcard.2016.07.154
6. Klarich, K. W., Attenhofer Jost, C. H., Binder, J., Connolly, H. M., Scott, C. G., Freeman, W. K., Ackerman, M. J., Nishimura, R. A., Tajik, A. J. y Ommen, S. R., (2013). Risk of Death in Long-Term Follow-Up of Patients With Apical Hypertrophic Cardiomyopathy. *The American Journal of Cardiology*. **111**(12), 1784–1791. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1016/j.amjcard.2013.02.040
7. Toyoda, S., Ida, K., Kitagawa, Y., Kamijima, T., Saito, I., Nishino, S., Sakuma, M., Ohki, G., Naito, S. y Inoue, T., (2021). Pacemaker Treatment for Apical Hypertrophic Cardiomyopathy in the Setting of an

- Apical Ventricular Aneurysm. *JACC: Case Reports*. **3**(8), 1150–1155. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1016/j.jaccas.2021.06.006
8. Pasipoularides, A., (2018). Retos y controversias en miocardiopatía hipertrófica: visión integral desde la investigación básica, clínica y genética. *Revista Española de Cardiología*. **71**(3), 132–138. [Consultado el 2 de noviembre de 2022].
 9. Urbano-Moral, J. A. y Lopez-Haldon, J. E., (2015). Aspectos poco conocidos de la miocardiopatía hipertrófica. *Revista Española de Cardiología*. **68**(7), 554–558. [Consultado el 2 de noviembre de 2022].
 10. Ommen, S. R., Mital, S., Burke, M. A., Day, S. M., Deswal, A., Elliott, P., Evanovich, L. L., Hung, J., Joglar, J. A., Kantor, P., Kimmelstiel, C., Kittleson, M., Link, M. S., Maron, M. S., Martinez, M. W., Miyake, C. Y., Schaff, H. V., Semsarian, C. y Sorajja, P., (2020). 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation*. **142**(25). [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1161/cir.0000000000000937
 11. Maron, B. J., Rowin, E. J. y Maron, M. S., (2019). Paradigm of Sudden Death Prevention in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation Research*. **125**(4), 370–378. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1161/circresaha.119.315159
 12. Ibrahim, T., (2000). Diagnosis of apical hypertrophic cardiomyopathy using magnetic resonance imaging. *Heart* [en línea]. **83**(1), 1e—1. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1136/heart.83.1.e1
 13. Paredes Martínez, M. L. y Sánchez González, A., (2013). Miocardiopatía hipertrófica asociada a aneurisma apical del ventrículo izquierdo. *Radiología* [en línea]. **55**(2), 177–178. [Consultado el 3 de noviembre de 2022]. Disponible en: doi: 10.1016/j.rx.2011.06.010
 14. Gómez Arraiz, I., Barrio Ollero, E., & Gómez Peligros, A. (2018). Pruebas genéticas en la miocardiopatía hipertrófica: beneficios, limitaciones y aplicaciones en la práctica clínica. *Medicina de Familia. SEMERGEN*, **44**(7), 485–491. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2018.03.002>

15. Saavedra Gutiérrez, C. (s.f.). Características en la RM cardíaca de la miocardiopatía hipertrófica apical. En sociedad española de radiología médica - congreso nacional 2018. Pamplona – España.
16. Rogers, P. J., Geib, A.-J., Cuthbert, D., & Wei, G. (2018). Apical Hypertrophic Cardiomyopathy: A Concerning Electrocardiogram in the Emergency Department. *The Journal of Emergency Medicine*, 54(6), 867–870. <https://doi.org/10.1016/j.jemermed.2018.03.001>
17. Etesami, M., Gilkeson, R. C., & Rajiah, P. (2015). Utility of late gadolinium enhancement in pediatric cardiac MRI. *Pediatric Radiology*, 46(8), 1096–1113. <https://doi.org/10.1007/s00247-015-3526-2>
18. de Arenaza, D. P. (2018). RESONANCIA MAGNÉTICA CARDÍACA: NUEVOS DESARROLLOS Y PERSPECTIVAS FUTURAS. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(1), 44–53. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2017.12.003>
19. DEVIGGIANO, A. (2016, 17 de enero). *Espesores parietales y patrones de fibrosis en miocardiopatía hipertrófica evaluados con resonancia magnética cardíaca*. *Rev Argent Cardiol* 2016;84:197-198. <https://doi.org/10.7775/rac.es.v84.i3.8591>