



TÍTULO:

**MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA Y MUERTE SÚBITA EN EL
DEPORTE**

ALUMNO:

Dr. ANDRÉS FELIPE WONG

TUTOR:

Dr. RUBEN MAYER

**TRABAJO FINAL PARA LA OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN CARDIOLOGÍA**

FACULTAD DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD

2020

Tabla de contenido

Resumen	3
Introducción	3
Objetivo	5
Metodología	5
Marco teórico	6
<i>Miocardopatía hipertrófica: Definición</i>	6
<i>Epidemiología</i>	7
<i>Fisiopatología</i>	8
<i>Genética</i>	11
<i>Manifestaciones y presentación</i>	11
<i>Diagnóstico</i>	13
<i>Tratamiento</i>	17
<i>Complicaciones</i>	22
<i>Muerte súbita y MCH</i>	23
Conclusión y Discusión	25
Bibliografía	27

Resumen

La Miocardiopatía Hipertrofica es la cardiopatía de origen genético más común, y en la población joven se considera la principal causa de muerte súbita cardíaca. Desde el punto de vista epidemiológico, se ha descrito una incidencia de 1 de cada 500 personas (prevalencia del 0,2%) y en atletas tanto profesionales como amateurs, produce la muerte de entre 1/50 000 y 1/80 000 deportistas/año. El propósito del presente trabajo es realizar una revisión narrativa de la literatura respecto a la MCH ahondando en factores como su etiología, genética, cuadro clínico, diagnóstico, manejo/tratamiento y su principal complicación, la muerte súbita.

Palabras clave: Miocardiopatía hipertrofica, muerte súbita, deportistas, revisión narrativa.

Introducción

La Muerte Súbita (MS) de una persona joven y en aparente buen estado de salud, es un hecho que produce un impacto económico, social y familiar. A menudo, la MS ocurre cuando el sujeto se encuentra realizando deporte, teniendo gran repercusión en quienes observan este hecho y se relaciona con el aumento en la demanda de función cardíaca durante el deporte como lo son el aumento en la frecuencia cardíaca, tensión arterial y contractilidad miocárdica.

La MS ocurre generalmente en el transcurso de la primer hora del inicio de la sintomatología (usualmente detonado por un síncope) y representa la principal causa muerte en atletas tanto profesionales como amateurs. Se estima que tiene una incidencia de entre 1/50 000 y 1/80 000 deportistas cada año, y ello, se debe a factores que inducen variabilidad como lo son la raza, sexo, la posibilidad de subreportes, etc. (Semsarian et al., 2015; Asif & Harmon, 2017). En Estados Unidos e Inglaterra la Miocardiopatía

Hipertrófica (MCH) se ha reportado como la causa más común de MS (Maron et al., 2009; De Noronha et al., 2009).

La MCH es la cardiopatía de origen genético más común, y en la población joven se considera la principal causa de muerte súbita cardíaca como fue anteriormente abordado (O'Mahony et al., 2013; Estrada et al., 2018). Desde 1958 se conocen casos de esta enfermedad, y ha sufrido cambios en su denominación desde entonces fruto del mayor conocimiento de esta; su denominación actual fue aceptada dado que engloba la gran heterogeneidad clínica y en la presentación de esta (Monserrat, 2014). Actualmente, se la considera como una enfermedad miocárdica primaria de características hereditarias y con un patrón autosómico dominante.

Desde el punto de vista epidemiológico, se ha descrito una incidencia de 1 de cada 500 personas, lo cual representa una prevalencia del 0,2%, lo cual supone que en la república Argentina existen aproximadamente 86 000 personas con esta afección (Doval et al., 2017).

Esta enfermedad se define por la presencia de un aumento del grosor de la pared del ventrículo izquierdo (VI), la cual, en el caso de los adultos, supone >15 mm, en uno o más segmentos de este y que no se explica únicamente por condiciones relacionadas con una carga anormal como lo sería la hipertensión arterial (Medical Masterclass Contributors, 2019). También, se ha descrito que puede afectar al ventrículo derecho (VD) pero es extremadamente raro este nivel de afección. En cuanto a su causa, esta se debe a mutación en genes que codifican proteínas del sarcómero cardíaco, y se han identificado al menos 11 genes relacionados con el desarrollo de esta y la mutación identificada, no modifica la conducta terapéutica en los individuos (Hershberger et al., 2009).

El diagnóstico de esta entidad implica la detección de un aumento del grosor de la pared del VI mediante cualquier modalidad de imagen y que se presenta en ausencia de anomalías en la carga. El fenotipo de la MCH también incluye la presencia de fibrosis miocárdica, anomalías morfológicas del aparato de la válvula mitral, función anómala de la microcirculación coronaria y anomalías electrocardiográficas diversas.

El propósito del presente trabajo es realizar una revisión narrativa de la literatura respecto a la MCH ahondando en factores como su etiología, genética, cuadro clínico, diagnóstico, manejo/tratamiento y su principal complicación, la muerte súbita, enfocándolo en los sujetos deportistas.

Objetivo

Realizar una revisión narrativa de la literatura respecto a la miocardiopatía hipertrófica ahondando en factores como su etiología, genética, cuadro clínico, diagnóstico, manejo/tratamiento y su principal complicación, la muerte súbita, enfocándolo en los sujetos deportistas.

Metodología

El presente trabajo se considera de tipo descriptivo y consta de la realización de una revisión sistemática de tipo narrativa. Los estudios incluidos fueron seleccionados mediante búsqueda electrónica en las bases de datos Scielo, Google Académico y PubMed, usando como parámetro de búsqueda las palabras: miocardiopatía hipertrófica, manejo, tratamiento, diagnóstico, fisiopatología, muerte súbita y deporte, en los idiomas español e inglés.

Se analizaron los resúmenes de los artículos encontrados y se procedió con la inclusión o exclusión a fines de la presente revisión.

Marco teórico

Miocardopatía hipertrófica: Definición

Las *miocardopatías* son definidas como un conjunto de afecciones definidas por la presencia de anomalías en la estructura y función del ventrículo izquierdo, las cuales, no pueden ser relacionadas con condiciones anormales en la carga ni con una limitación del flujo coronario.

En un aspecto histórico, este grupo de anomalías se ha agrupado en dos bloques: como enfermedad primaria (sólo afectación del tejido cardíaco) y como forma secundaria (manifestación de un trastorno sistémico).

La miocardopatía hipertrófica (MCH) se describió por primera vez por Vulpian en 1868; sus consecuencias funcionales en 1957 por Brock; la hipertrofia asimétrica del ventrículo izquierdo (VI) y especialmente la septal por Teare en 1958, y la herencia familiar 1960 por Hollman et al.

La MCH, es una de las miocardopatías primarias, y se define su presencia ante el hallazgo de: hipertrofia o aumento del grosor de la pared del VI que no se puede explicar únicamente por condiciones de carga anómalas, desorganización de los miocitos y lesiones endoteliales que derivan en isquemia miocárdica (Maron et al., 2002).

Desde su primera descripción en 1958 por Donald Teare, ha sido conocida por diversidad de nombres como *estenosis septal asimétrica*, *estenosis subaórtica hipertrófica idiopática*, *estenosis subaórtica muscular* y *estenosis subaórtica dinámica*, pero se prefirió el término MCH pues englobaba la variabilidad propia de esta entidad,

considerada actualmente como un conjunto de enfermedades que tienen como manifestación en común el engrosamiento de la pared miocárdica (Doval et al., 2017).

Epidemiología

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad con epidemiología variable y con una distribución y alcance de casos a nivel global. Se han notificado casos en más de 50 países, en todos los continentes y su afectación es en sujetos de ambos sexos y de diversidad de origen étnico/racial; sin embargo, aunque el origen y desarrollo de la MCH se liga a diversas mutaciones, el curso clínico y fenotipo, parecen ser similares en todos los sujetos. La miocardiopatía hipertrófica no se reconoce o se retrasa el diagnóstico clínico, con mayor frecuencia en mujeres y personas de origen afroamericano (Olivotto et al., 2005; Maron et al., 2003).

Como fue anteriormente mencionado, se ha descrito una incidencia de 1 de cada 500 personas, lo cual representa una prevalencia del 0,2% [0.02-0.23] y esto, se ha estimado usando estudios realizados en Estados Unidos, Europa, Asia y África. La prevalencia, guardia estrecha relación con la edad, hallándose pocos diagnosticados con esta condición antes de los 25 años dada la presentación a menudo asintomática, y que debuta en la población juvenil con síncope y muerte súbita (Elliot et al., 2005).

Lo anterior, al ser extrapolado a nuestro país, supone que en la república Argentina existen aproximadamente 86 000 personas con esta afección (Doval et al., 2017). Sin embargo, esta proyección podría estar subestimando la cantidad de casos, dado que el reconocimiento de la MCH es menos frecuente en la práctica clínica, lo que infiere que gran parte de los individuos que la padecen permanecen sin diagnosticar durante toda la vida (Maron & Maron, 2013).

En Estados Unidos, un estudio realizado por Maron et al., (2016) en el cual se revisó el registro nacional de muerte súbita en atletas en el periodo 1980-2011, halló un total de 2406 muertes en deportistas de competición con edades promedio de 19 años de 29 deportes. Los autores reportan que la autopsia confirmó en 842 de ellos muerte por causa cardiovascular, con mayor prevalencia en los hombres y donde la MCH fue la causa reportada de muerte más común en el 36% de la muestra total, en el 39% de los atletas masculinos y en los afroamericanos y otras minorías (42%).

Fisiopatología

El diagnóstico clínico de MCH requiere un ventrículo izquierdo hipertrofiado no dilatado y sin evidencia de ninguna otra enfermedad cardíaca o sistémica como la hipertensión sistémica que pueda producir el grado de hipertrofia evidente. La aplicación del término MCH a la hipertrofia ventricular izquierda (HVI) asociada con síndromes genéticos metabólicos o multiorgánicos ha sido una fuente potencial de confusión.

La fisiopatología de la enfermedad incluye aspectos como el desorden de las células del miocardio en el que éstas se encuentran en un patrón desorganizado en oposición a una disposición normal de miocitos paralelos; disfunción de la microvasculatura coronaria por aumento de la relación pared/luz; y cambios de remodelación.

En las arteriolas intramiocárdicas de $<80\text{ }\mu\text{m}$, los estudios han revelado un aumento de 2 veces en la relación pared-luz, lo cual predispone a los pacientes a isquemia miocárdica silenciosa, lesión miocárdica y fibrosis. Además, estos cambios no se limitan a áreas del ventrículo izquierdo hipertrofiado y al remodelado miocárdico que ocurre como mecanismo compensatorio, sino que también puede involucrar cambios en los miocitos,

fibroblastos e intersticio. Estos cambios evolucionan durante años previa aparición de los síntomas (Hensley et al., 2015).

El patrón de miocitos desorganizado, el aumento de la relación pared/luz de las coronarias y los cambios de remodelación en pacientes con MCH conducen a una reserva coronaria deteriorada, disfunción diastólica, arritmias supraventriculares y ventriculares, y la temida muerte súbita. La remodelación del VI puede incluir fibrosis, hipertrofia difusa, asimétrica, focal o concéntrica, así como disminución del tamaño de la cavidad (Hensley et al., 2015).

La obstrucción del tracto de salida del VI (TSVI) se produce en la MCH, y esto, inicialmente se pensó se daba por la invasión de la hipertrofia del tabique basal en el TSVI. Sin embargo, se ha demostrado que, durante la sístole ventricular, el flujo contra un aparato de la válvula mitral (VM) colocado de manera anormal produce fuerzas de arrastre en parte de las valvas, que luego son empujadas hacia el TSVI (Song et al., 2013; Camici et al., 2012).

Las anomalías en el funcionamiento y estructura de la VM pueden incluir desplazamiento anterior de los músculos papilares, músculos papilares hipertrofiados que tocan el tabique, valvas mitrales alargadas o inserción anómala del músculo papilar en la valva mitral anterior.

La obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo puede precipitarse o agravarse por la disminución del volumen telediastólico, la resistencia arterial sistémica, el aumento de la contractilidad o en la frecuencia cardíaca.

En los pacientes con MCH, los exámenes físicos pueden ser normales en reposo, pero pueden revelar un soplo sistólico funcional en presencia de obstrucción del tracto de salida del VI (OTSVI).

Los cambios en el electrocardiograma (ECG) incluyen agrandamiento de la aurícula izquierda, depresión del segmento ST, ondas Q patológicas y ondas T invertidas en al menos 2 o más derivaciones consecutivas. El ECG de 12 derivaciones es anormal en 75 a 95% de los pacientes con MCH (Hensley et al., 2015).

Clínicamente, puede ser difícil distinguir a un paciente con MCH de aquellos con una estenosis aórtica. Aunque la MCH puede causar una OTSVI dinámica y la estenosis aórtica (EA) es una lesión fija, tanto los pacientes con MCH como los pacientes con EA pueden presentar los síntomas antes mencionados. Un ecocardiograma será útil en estos casos y proporcionará información sobre la gravedad y clasificación de la MCH y la diferenciará de la EA fija.

Los pacientes con MCH se pueden clasificar en 3 categorías según su grado de OTSVI: *no obstructivo, lábil y obstructivo en reposo*. Aproximadamente un tercio de los pacientes tendrá obstrucción en reposo (gradiente máximo >30 mmHg) y un tercio tendrá obstrucción lábil (gradiente máximo >30 mmHg solo durante la provocación) (**Tabla I**). Las maniobras utilizadas para provocar la OTSVI con fines de diagnóstico incluyen la maniobra de Valsalva, la administración de un vasodilatador inhalado potente como el nitrito, y el test de esfuerzo en caminadora (Hensley et al., 2015).

Estado hemodinámico	Condiciones	Gradientes de flujo salida
No Obstructivo	Reposo	<30 mmHg
	Provocado fisiológicamente	<30 mmHg
Obstrucción lábil	Reposo	<30 mmHg
	Provocado fisiológicamente	>30 mmHg
Obstrucción en reposo	Reposo	>30 mmHg

Tabla I. Categorías de la MCH según estado de obstrucción del tracto de salida del VI.

Elaboración propia a partir de los datos extraídos de Hensley et al., (2015), 556.

Genética

La MCH se hereda como un rasgo autosómico dominante con expresión variable. Los defectos de al menos 11 genes y más de 1440 mutaciones demuestran su heterogeneidad genómica.

Las mutaciones que involucran la cadena pesada de miosina (MYH7) y la proteína C3 de unión a miosina son las más comunes, y juntas representan del 75% al 80% de las mutaciones del sarcómero en MCH. El análisis del genotipo puede identificar a los miembros de la familia con la mutación (genotipo +), incluso si aún no han desarrollado signos clínicos.

Hasta el 60% de los casos de MCH obedecen a mutaciones en genes que codifican proteínas sarcoméricas, como la cadena pesada de la beta-miosina, la proteína C de unión a la miosina, y las troponina I y T. por otro lado, entre el 5 y el 10% de los afectados presentan diversos trastornos genéticos, incluidas enfermedades metabólicas y neuromusculares hereditarias como la *ataxia de Friedreich*, amiloidosis y enfermedades mitocondriales (Medical Masterclass contributors, 2019).

Manifestaciones y presentación

La MCH se define como un engrosamiento anormal del VI sin dilatación de la cámara que suele ser asimétrica, se desarrolla en ausencia de una causa identificable y se asocia con desorganización de las fibras del miocardio.

Las manifestaciones clínicas de la MCH se agrupan en comunes, poco comunes y raras. Las manifestaciones comunes incluyen angina por esfuerzo y disnea, intolerancia a la actividad física, mareos, palpitaciones, soplo asintomático y ECG anormal en el cribado; las manifestaciones poco comunes incluyen síncope y las raras, muerte súbita (Hensley

et al., 2015; Medical Masterclass contributors, 2019). Es importante resaltar que los pacientes con MCH pueden presentar síntomas a una edad temprana o pueden vivir durante décadas de forma asintomática.

En un estudio de cohorte de Spirito et al., (2009) la incidencia de síncope inexplicado o mediado neuralmente fue del 15% y se demostró que estaba asociado con un riesgo 5 veces mayor de muerte súbita.

Respecto a la hipertrofia, el grado y su distribución es muy variable, pudiendo ser septal, apical, o en la cavidad media. Dependiendo de la gravedad y extensión de la hipertrofia, los pacientes con MCH pueden desarrollar obstrucción del tracto de salida del VI, disfunción diastólica, isquemia miocárdica o insuficiencia mitral como fue mencionado.

En la *imagen I* se muestra que, en la sístole tardía, el tabique se contrae en el tracto de salida, obstruyendo el flujo y generando un gradiente. Ello, deriva en una presión negativa (efecto Venturi) proximal a la zona de la obstrucción, succionando la válvula mitral en sentido anterior (movimiento anterior sistólico) y produciendo regurgitación mitral.

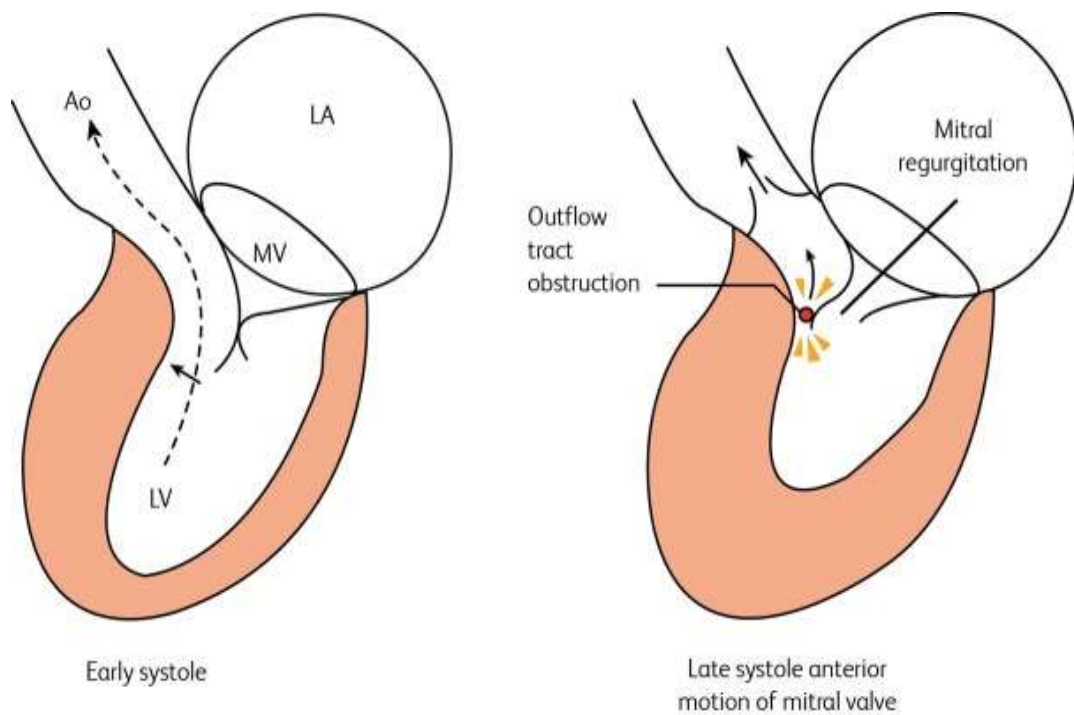


Imagen I. Efecto de la hipertrofia septal asimétrica en la MCH. Ao, aorta; LA, aurícula izquierda; LV, ventrículo izquierdo; MV, válvula mitral. *Tomado de:* Medical Masterclass contributors, 2019.

Por otro lado, un estudio realizado en Dinamarca conducido por Lynge et al., (2016) caracterizó la sintomatología de los jóvenes antes de la muerte cardíaca súbita a partir de los certificados de muerte en el periodo comprendido entre el 2000 y el 2009. Los autores reportaron en su estudio de 38 casos, que los síntomas cardíacos aparecieron 1 hora antes de la muerte en el 55% de ellos, siendo el síncope la manifestación más comúnmente referida.

Diagnóstico

El curso clínico de la MCH es característicamente diverso. Muchos pacientes permanecen libres de síntomas y eventos adversos clínicamente significativos, por lo que no requieren intervenciones de tratamiento importantes y tienen una longevidad normal o prolongada.

Cada vez más, estos pacientes se identifican de forma fortuita, normalmente con expresión leve de la enfermedad, mientras, en otros casos, la entidad progresa a lo largo de vías específicas de la enfermedad, marcada por eventos clínicos que alteran la historia natural de la enfermedad y dictan estrategias de tratamiento dirigidas y efectivas.

La sospecha de miocardiopatía hipertrófica por lo general sigue a la aparición de síntomas o un evento cardíaco, pero también puede surgir del reconocimiento de un soplo cardíaco o un ECG de 12 derivaciones anormal durante exámenes deportivos de rutina o previos a la participación, o en estudios de pedigree (estudio de análisis genéticos para identificar características comunes en los miembros de una misma familia) (Maron & Maron, 2013).

El diagnóstico clínico se confirma de manera convencional mediante la obtención de imágenes del fenotipo de cardiomiopatía hipertrófica con ecocardiografía bidimensional (2D), resonancia magnética cardiovascular (usualmente con gadolinio) o ambas. Dichos hallazgos incluyen la obtención de imágenes de un aumento inexplicable del grosor de la pared del VI en cualquier parte de la pared de este (Merson, 2018).

Los hallazgos de imagen muestran un aumento absoluto del grosor de la pared del ventrículo izquierdo (hasta 21-22 mm en promedio), que también puede asociarse con una hipertrofia leve del ventrículo derecho. Otros hallazgos comunes, como el movimiento anterior sistólico de la válvula mitral o el ventrículo izquierdo hiperdinámico, no sugieren la presencia de la entidad, por lo que se los considera no son obligatorios para el diagnóstico de la MCH (Maron & Maron, 2013).

La resonancia magnética cardiovascular de alta resolución ha asumido un papel importante en la evaluación de pacientes con miocardiopatía hipertrófica y es a menudo superior a la ecocardiografía para caracterizar el fenotipo. Este medio diagnóstico ha demostrado su eficacia, al identificar detalladamente la presencia y la magnitud de la hipertrofia ventricular izquierda en la pared libre anterolateral, el ápice o la zona posterior

del septum, para la identificación de aneurismas apicales de alto riesgo, y para identificar los determinantes de obstrucción subaórtica, por ejemplo, válvulas mitrales alargadas o agrandadas o músculos papilares hipertrofiados accesorios y desplazados (incluida la inserción anómala del músculo papilar en la válvula mitral) (Imagen II).

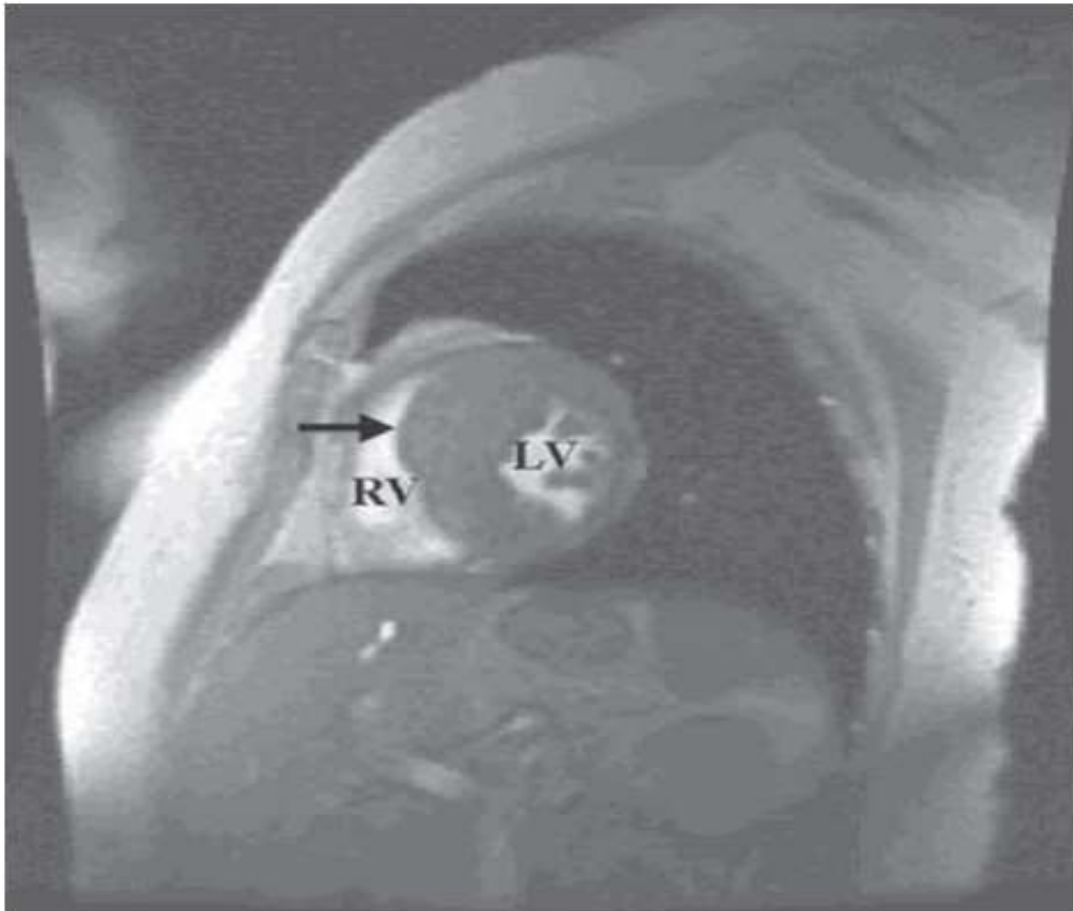


Imagen II. Resonancia magnética del corazón en el eje corto, que muestra hipertrofia asimétrica del tabique interventricular en MCH (indicada con flecha). Notas: LV, cavidad ventricular izquierda (en inglés); RV: cavidad ventricular derecha (en inglés).

Medical Masterclass contributors (2019), 62.

En pacientes con MCH, el grosor absoluto de la pared del ventrículo izquierdo varía ampliamente de leve (13-15 mm) a severo (>50 mm). En algunos casos, la magnitud de la hipertrofia es la más sustancial que se observa en cualquier enfermedad cardíaca, y el

grosor suele predominar en la confluencia del tabique anterior y la pared libre anterior. Se han observado muchos patrones asimétricos de hipertrofia ventricular izquierda, incluidas áreas de hipertrofia no contiguas (interrumpidas por regiones de espesor de pared normal).

Aunque el engrosamiento de la pared ventricular izquierda es evidente en aproximadamente el 50% de los pacientes, una minoría importante (10-20%) tiene hipertrofia segmentaria confinada a pequeñas porciones de la cavidad y con masa ventricular izquierda normal por resonancia magnética. Además, los pacientes con miocardiopatía hipertrófica pueden tener patrones inusuales de hipertrofia (como la hipertrofia apical), que se asocia con la inversión de la onda T en el ECG y generalmente es causada por mutaciones del sarcómero. La hipertrofia ventricular izquierda verdaderamente simétrica (concéntrica) es muy rara.

Ocasionalmente, las expresiones extremas del corazón fisiológico del atleta pueden dar lugar a mediciones del grosor de la pared del ventrículo izquierdo que se superponen con la miocardiopatía hipertrófica y la hipertrofia leve. Este diagnóstico diferencial puede resolverse mediante pruebas no invasivas, incluida la regresión de la hipertrofia después del desacondicionamiento, o posiblemente mediante pruebas genéticas (Maron & Maron, 2013).

Se ha sugerido el cribado masivo con ECG como un medio para identificar la miocardiopatía hipertrófica en poblaciones de atletas jóvenes sanos. Aunque los ECG son anormales en 75 a 95% de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica, como detallan Maron & Maron (2013) esta estrategia está limitada por la superposición con alteraciones fisiológicas del ECG (falsos positivos) y por ECG normales o casi normales en el 10% de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica (falsos negativos).

En el caso del uso de ECG, hay que considerar que sus hallazgos son inespecíficos y pueden revelar ondas Q prominentes, anomalías de la onda P, desviación del eje izquierdo u ondas T profundamente invertidas. Asimismo, un patrón de hipertrofia del VI con o sin ondas Q anormales es el hallazgo electrocardiográfico más frecuente. La fibrilación auricular es la disritmia que se observa con más frecuencia (Merson, 2018) (Imagen III).

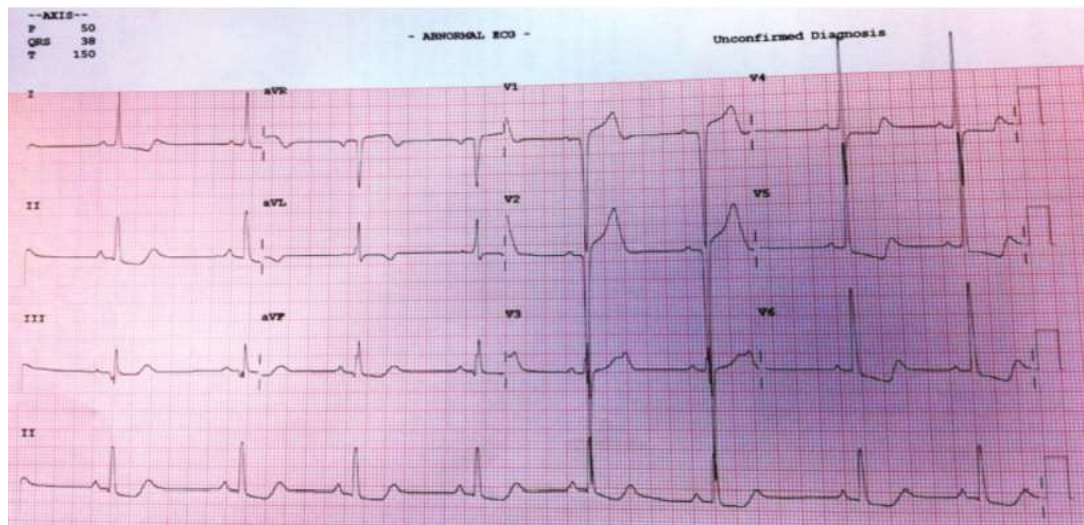


Imagen III. Imagen electrocardiográfica de un adolescente con MCH. Ellims (2017), 554.

Respecto a la monitorización de ambulatoria usando el ECG, se recomienda realizarlo en todos los pacientes como parte de la evaluación del riesgo de arritmias ventriculares y riesgo de muerte súbita cardíaca.

Las pruebas genéticas, no han de ser consideradas con fines diagnóstico.

Tratamiento

Los familiares de primer grado de un paciente con miocardiopatía hipertrófica deben ser evaluados con antecedentes, exploración física, ECG y ecocardiograma (Merson, 2018).

Además, se debe anejar la obstrucción del tracto de salida del VI y el movimiento anterior sistólico y para ello, se sugiere el uso de agentes inotrópicos negativos (betabloqueantes, bloqueadores de los canales de calcio no dihidropiridínicos o disopiramida).

Sobre el uso de diuréticos, se recomienda extrema precaución debido a la posible reducción de la precarga, que puede exacerbar la obstrucción del tracto de salida del VI.

La miectomía quirúrgica o ablación del tabique con alcohol para pacientes que no responden al tratamiento médico también es una estrategia de vital consideración. En la prevención de complicaciones, ha de reducirse el riesgo mediante el uso de antiarrítmicos, warfarina para pacientes con FA o un desfibrilador cardioversor implantable para pacientes con uno o más de los siguientes factores de riesgo principales de muerte súbita cardíaca:

- Paro cardíaco abortado previo o taquicardia ventricular (TV) sostenida espontánea
- TV no sostenida
- Síncope inexplicable
- Espesor del VI de 30 mm o más
- Tensión arterial ante la actividad física anormal
- Antecedentes familiares de muerte cardíaca súbita prematura

A continuación, se muestra el diagrama para la indicación de desfibrilador automático implantable (o DAI) (Imagen IV y V). Estrada et al., (2018) refieren:

“...la estratificación de riesgo sugerida por las guías europeas incluye la utilización de un modelo de predicción de riesgo de MSC validado, que utiliza los factores de riesgo habituales, como la edad al momento del diagnóstico, antecedentes heredofamiliares de muerte súbita, síncope inexplicado, OTSVI, HVI severa y diámetro de la aurícula izquierda. Este modelo estima un riesgo de MSC a cinco años estratificando en tres grupos de riesgo: bajo (4% anual),

intermedio (4%-6%) y alto (6%). Se recomienda implante de DAI como prevención primaria de MSC en los pacientes clasificados como de alto riesgo. Los resultados de este modelo se obtienen fácilmente mediante el llenado sencillo y rápido de datos clínicos en una página en internet (HCM Risk-SCD model). El modelo no debe utilizarse en menores de 16 años, atletas de elite y portadores de enfermedades infiltrativas o metabólica...” (p. 355)-

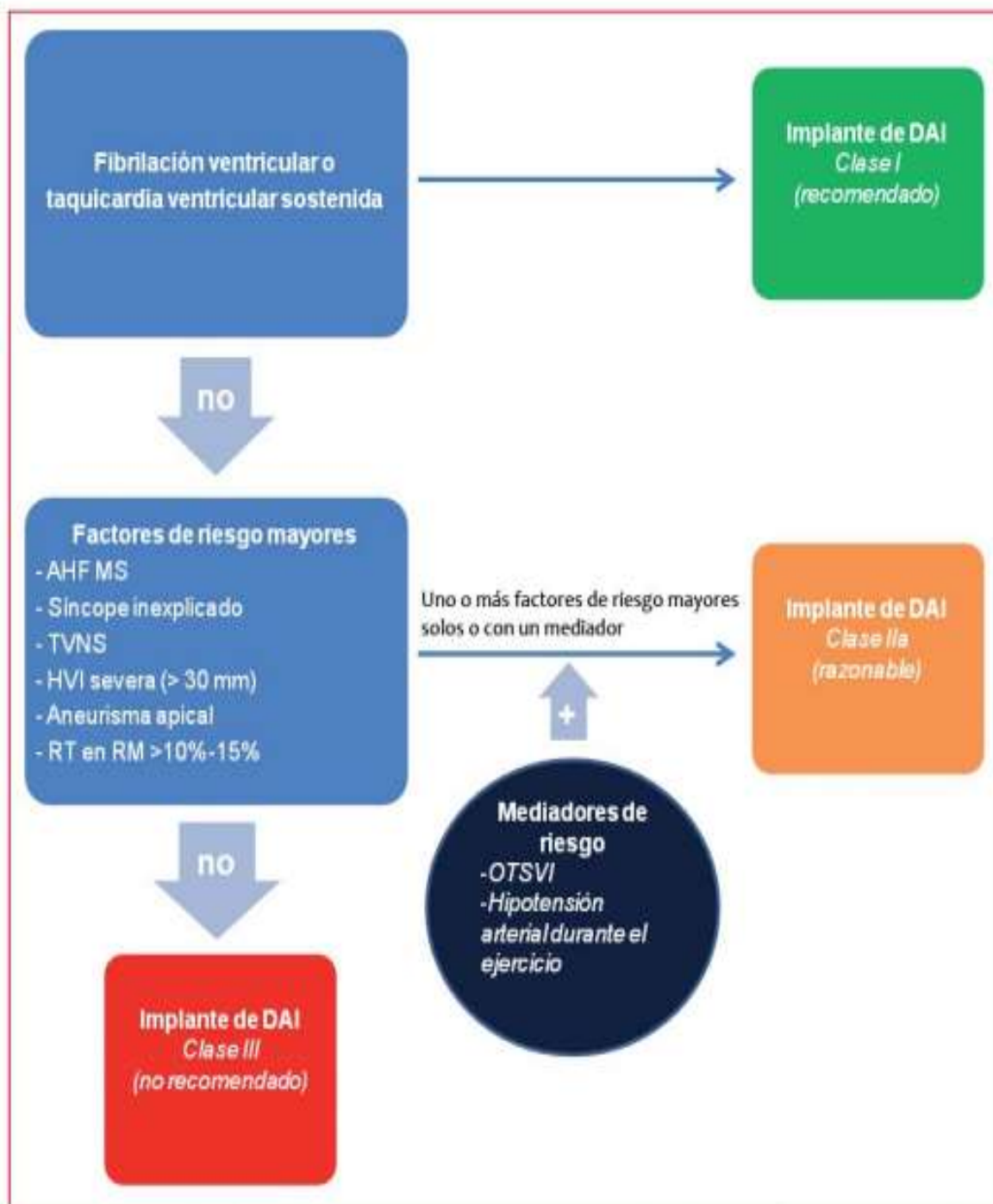


Imagen IV. Indicaciones de implante de DAI como prevención primaria y secundaria de muerte súbita según recomendaciones de las guías norteamericanas 2011(modificado). DAI: desfibrilador automático implantable; AHF MS: antecedentes heredofamiliares de muerte súbita; TVNS: taquicardia ventricular no sostenida; HVI: hipertrofia ventricular izquierda; RT en RM: realce tardío de gadolinio en resonancia magnética cardíaca; OTSVI: obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo. Estrada et al., (2018).

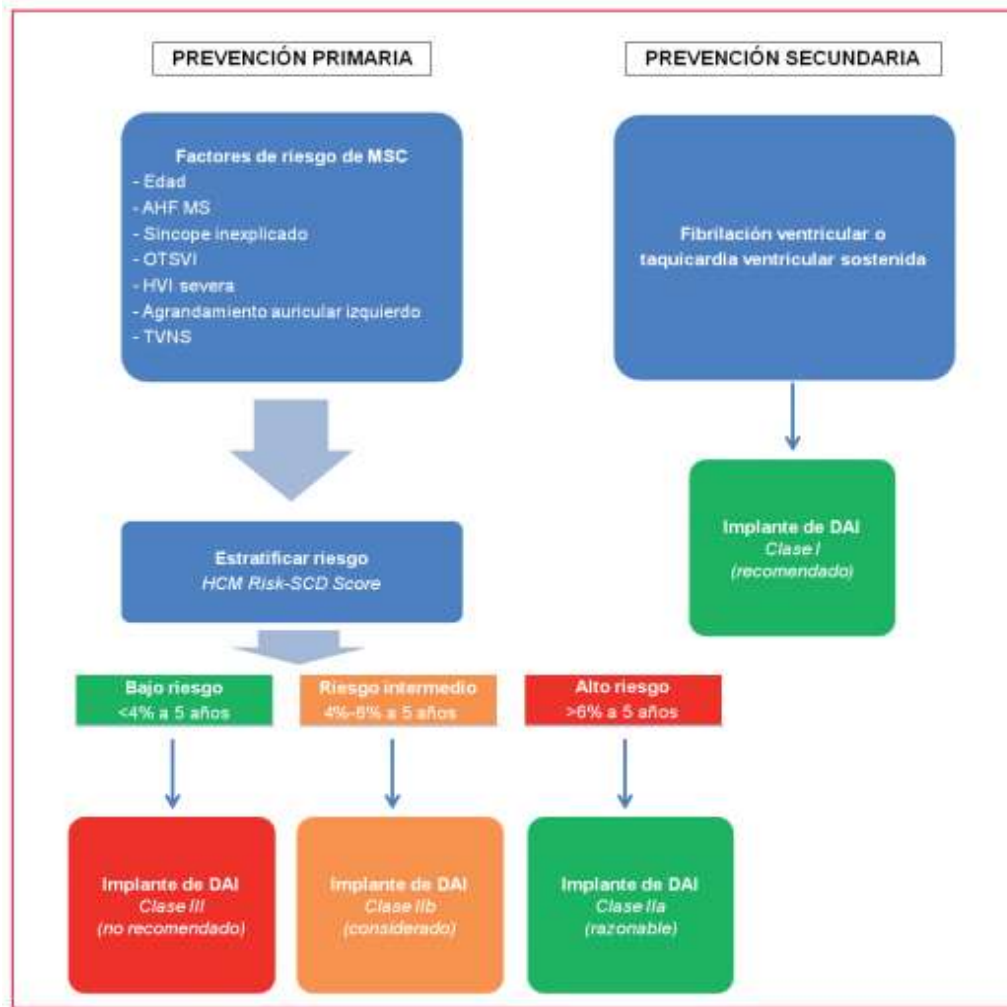


Imagen V. Indicaciones de implante de DAI como prevención primaria y secundaria de muerte súbita según recomendaciones de las guías europeas 2014 (Sociedad Europea de Cardiología, modificado). AHF MS: antecedentes heredofamiliares de muerte súbita; OTSVI: obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo; HVI: hipertrofia ventricular izquierda; TVNS: taquicardia ventricular no sostenida; DAI: desfibrilador automático implantable. Estrada et al., (2018).

Los pacientes con MCH como parte del tratamiento, han de evitar la competencia extenuante o intensa en deportes.

Complicaciones

La complicación más común incluye Fibrilación auricular. Por ello, es importante siempre la prescripción de anticoagulante pues existe un alto riesgo de tromboembolismo. Los pacientes con MCH y FA tienen una alta incidencia de ictus y deben recibir anticoagulantes (en general de por vida, incluso si se ha restablecido el ritmo sinusal). La FA a menudo se presenta con gran afectación de la funcionalidad y calidad de vida del paciente, por lo que se debe considerar la cardioversión junto con fármacos antiarrítmicos para mantener el ritmo sinusal. Por lo anterior, se ha de considerar que la digoxina está contraindicada si hay un gradiente significativo del tracto de salida del VI (TSVI) (> 30 mmHg), por lo que debe utilizarse un betabloqueante o un antagonista del calcio para controlar la frecuencia como fue mencionado (Medical Masterclass contributors, 2019).

Dentro de las complicaciones menos comunes pueden resaltarse la taquicardia ventricular (TV), que, de ser sostenida, se asocia con un alto riesgo de muerte súbita y requiere un desfibrilador cardioversor implantable.

También, se ha detallado que puede progresar a miocardiopatía dilatada, documentada hasta en el 15% de las series iniciales, pero ciertamente menos común en la práctica moderna (Medical Masterclass contributors, 2019).

Finalmente, como se detallará posteriormente, la muerte súbita como complicación poco común.

La endocarditis, se ha citado como una complicación grave, pero de rara aparición (Medical Masterclass contributors, 2019).

Muerte súbita y MCH

La MCH se describió inicialmente en el contexto de la muerte súbita, que sigue siendo la complicación más visible de la enfermedad en pacientes con o sin obstrucción, y que ha ganado visibilidad debido a la cobertura de los deportistas fallecidos en competición, lo que ha captado la atención de los medios.

En los casos de muerte súbita por taquiarritmias ventriculares, el sustrato arritmogénico impredecible se define por las características histopatológicas de la arquitectura miocárdica desorganizada, el depósito de colágeno intersticial y la cicatrización de reemplazo después de la muerte de los miocitos como consecuencia de la disfunción del flujo e isquemia mediada por microvascularización coronaria.

Según la Asociación Americana del Corazón (AHA) y el Colegio Americano de Cardiología (ACC), se han identificado diversos marcadores clínicos en un algoritmo de estratificación de riesgo (Chan et al., 2014; Gersh et al., 2011). Esto, incluye la identificación de criterios de riesgos mayores para MS que son: Antecedentes familiares de muerte súbita relacionada con la MCH, Síncope inexplicable, Taquicardia ventricular múltiple repetitiva no sostenida, Hipertrofia del ventrículo izquierdo (≥ 30 mm), Aneurisma apical del ventrículo izquierdo, Ampliación tardía de gadolinio y fracción de eyección $< 50\%$. Ante la presencia de uno de estos factores de riesgo considerados importantes, se debe considerar la colocación profiláctica de desfibriladores en pacientes jóvenes y de mediana edad. Esta estrategia ha sido muy eficaz y sensible para identificar a la gran mayoría de pacientes individuales con mayor riesgo de muerte súbita, en los que la terapia posterior con dispositivos termina de manera confiable la taquicardia ventricular y la fibrilación (Maron, 2018).

Sobre la base de la anamnesis, los estudios de imagen y la monitorización electrocardiográfica ambulatoria, los marcadores de riesgo establecidos más importantes

son síncope inexplicable, grosor extremo de la pared del ventrículo izquierdo, muerte súbita por MCH en un familiar de primer grado y múltiples o episodios prolongados de taquicardia ventricular no sostenida (Maron, 2018).

El aneurisma apical del ventrículo izquierdo con cicatrización regional, así como la fibrosis miocárdica extensa que se observa como un realce tardío de gadolinio en la resonancia magnética, se ha agregado al algoritmo de estratificación del riesgo para la MCH (Maron, 2018).

Spirito et al., (2014) refiere que, de manera paradójica, los pacientes con MCH que sobreviven hasta los 70 años o más, incluso con marcadores de riesgo presentes, están ampliamente protegidos de la muerte súbita con una tasa de ocurrencia del 0.2%, que es similar a la población general.

En los casos mencionados, las decisiones sobre la colocación profiláctica de desfibriladores en estos pacientes se realizan de manera individual. Es de destacar que una pequeña minoría de pacientes sin marcadores de riesgo puede, no obstante, tener eventos arrítmicos fatales, lo que subraya la importancia de ampliar la estratificación del riesgo.

La MCH es la causa más importante de muerte súbita en el campo deportivo de los Estados Unidos como menciona Maron (2015). Los deportes competitivos intensos representan un marcador de riesgo primario que puede justificar la descalificación de las actividades deportivas competitivas en atletas jóvenes con MCH. Sin embargo, un nivel moderado de ejercicio recreativo no competitivo es aceptable, ya que no hay evidencia de que aumente la susceptibilidad a taquiarritmias importantes.

Durante los últimos 15 años, los desfibriladores cardioversores implantables transvenosos han sustituido a las estrategias farmacológicas y han hecho realidad la prevención de la

muerte súbita tanto en adultos como en niños con MCH, alterando el curso clínico de muchos pacientes.

Las intervenciones con desfibriladores terminan eficazmente la taquicardia o la fibrilación ventricular, y estos eventos ocurren con mayor frecuencia en la mediana edad, a una tasa promedio del 4% por año para la prevención primaria basada en marcadores de riesgo clínico y a una tasa del 10% por año para la prevención secundaria después de un paro cardíaco, aunque es posible que muchos pacientes a quienes se les indica la implantación del desfibrilador, no reciban finalmente la terapia con dispositivos.

La relevancia de estas intervenciones, indica que no hay un deterioro clínico posterior, incluida la insuficiencia cardíaca y la disfunción renal (Maron, 2018). A su vez, se ha informado que, ante el tratamiento con desfibriladores, los niveles de ansiedad y depresión son bajos (Maron, 2018). Sin embargo, se debe considerar la tasa de complicaciones del dispositivo (3 a 5% por año) y ellas, incluyen las descargas inapropiadas por taquicardia supraventricular o sinusal y fracturas de cables (Salgado-Aranda et al., 2016).

Pese a las complicaciones mencionadas, los desfibriladores subcutáneos tienen ventajas potenciales, en particular la protección del sistema venoso en pacientes más jóvenes y la evitación de complicaciones a largo plazo del cable, aunque la eficacia de dichos desfibriladores para abortar la fibrilación ventricular espontánea en pacientes con MCH sigue sin estar clara (Weinstock et al., 2016).

Conclusión y Discusión

La MCH fue hace mucho tiempo considerada como una condición rara con un pronóstico fortuito y con opciones de manejo limitadas, sin embargo, actualmente se reconoce como

una patología de incidencia mundial, relativamente común y tratable que a menudo no afecta la esperanza de vida.

La MCH como entidad cardíaca de etiología genética, se caracteriza por la presencia de aspectos genéticos (como fue mencionado), clínicos y morfológicas, y en ello, se incluyen el riesgo de muerte súbita por arritmia, disfunción diastólica u obstrucción del flujo de salida del ventrículo izquierdo, que es el principal determinante de la insuficiencia cardíaca progresiva y que fue objetivo de análisis en el presente trabajo de investigación de posgrado.

Actualmente, el diagnóstico y el tratamiento clínicos se han mejorado en gran medida en conjunto con la mejora en las técnicas de imagen y diagnóstico modernas (incluida la resonancia magnética y la ecocardiografía de estrés ante el ejercicio) para descubrir gradientes subaórticos que están ausentes en reposo y un algoritmo refinado para la estratificación del riesgo.

Las estrategias de manejo contemporáneas que influyen en la historia natural de la MCH han permitido tener una visión más optimista de la enfermedad, y contar con un arsenal terapéutico completo, conformado por desfibriladores implantables para reducir el riesgo de muerte súbita, miectomía quirúrgica (ablación septal con alcohol) para la reversión permanente de la insuficiencia cardíaca en pacientes con obstrucción del flujo de salida, trasplante cardíaco para pacientes con enfermedad terminal no obstructiva y terapia anticoagulante para prevenir el accidente cerebrovascular embólico causado por fibrilación auricular. Ello, ha impactado en la supervivencia y en la calidad de vida de los afectados, reduciendo el riesgo para presentar un evento cardiovascular y la muerte, hasta el punto de ser comparables con los de otros pacientes con enfermedades cardiológicas diversas, e incluso, con padecimientos no cardíacos. Por mencionar, el riesgo de muerte de un paciente con MCH hasta hace algunos años ascendía a un 6% anual, sin embargo,

se ha mencionado una reducción del riesgo de hasta el 90% en los últimos 35 años fruto del conocimiento de la entidad, incluido el tratamiento.

Se aconseja a los adolescentes y en general, sujetos con MCH que se abstengan de practicar deportes competitivos. Esta restricción puede considerarse excesiva, sobre todo en una persona joven, sana y atlética, pero tiene el potencial de prevenir la MS. Sin embargo, en la mayoría de los adolescentes con MCH, los beneficios del ejercicio regular no competitivo superan los riesgos, por lo que se han creado recomendaciones sobre qué actividades de ejercicio se pueden realizar con relativa seguridad en adolescentes con MCH. Por ejemplo, el ejercicio de intensidad baja o moderada, como trotar, andar en bicicleta (10-15 km/h), nadar y jugar al golf, puede permitirse de forma individual, mientras que los deportes de alta intensidad como el fútbol y el squash deben ser evitados (Ellis, 2017).

Falta mucho por comprender de esta entidad, pero un profesional capacitado y con conocimiento suficiente, puede contribuir no solo a mejorar la calidad de vida de los afectados por la MCH, sino también en la prevención de la muerte súbita, aumentando la expectativa de vida de los sujetos.

Bibliografía

- Asif IM., Harmon KG. (2017) Incidence and Etiology of Sudden Cardiac Death: New Updates for Athletic Departments. *Sports Health*. 9(3), 268-279. doi: 10.1177/1941738117694153.
- Brock R. (1957) Functional obstruction of the left ventricle (acquired aortic subvalvular stenosis). *Guys Hosp Rep*. 106.

- Camici PG., Olivotto I., Rimoldi OE. (2012) The coronary circulation and blood flow in left ventricular hypertrophy. *J Mol Cell Cardiol.* 52(4), 857–64. doi: 10.1016/j.yjmcc.2011.08.028.
- Chan RH., Maron BJ., Olivotto I. (2014) Prognostic value of quantitative contrastenhanced cardiovascular magnetic resonance for the evaluation of sudden death risk in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation.* 130, 484-95.
- de Noronha SV., Sharma S., Papadakis M., Desai S., Whyte G., Sheppard MN. (2009) Aetiology of sudden cardiac death in athletes in the United Kingdom: a pathological study. *Heart.* 95(17), 1409-14. doi: 10.1136/hrt.2009.168369.
- Doval H. (editor), Sociedad Argentina de Cardiología, et al. (2017) Consenso Argentino de Diagnóstico y Tratamiento de la Miocardiopatía Hipertrófica - Año 2016. *Revista Argentina de Cardiología.* 85(2).
- Elliot P., Anastasakis A., Borger M., Borggrefe M., Cecchi F., Charron P., et al. (2015) Guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica. *Rev Esp Cardiol.* 68(1), 63.e1–e52. doi: 10.1016/j.recesp.2014.12.001.
- Ellims A. (2017) Hypertrophic cardiomyopathy in the adolescent. *Aust Fam Physician.* 46(8), 553-557. PMID: 28787553
- Estrada A., Brenna E., Contreras A., Amuschátegui M., Estrada C., Caeiro A., et al. (2018) Miocardiopatía hipertrófica: ¿cómo evaluamos en 2018 el riesgo de muerte súbita? *Rev Urug Cardiol.* 33, 350-359. doi: 10.29277/cardio.33.3.19.
- Gersh BJ., Maron BJ., Bonow RO. (2011) 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: executive summary: a report of

the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. *Circulation*. 124, 2761-96.

Hensley N., Dietrich J., Nyhan D., Mitter N., Yee MS., Brady, M. (2015) Hypertrophic Cardiomyopathy. *Anesthesia & Analgesia*. 120(3), 554–569. doi: 10.1213/ane.0000000000000538.

Hershberger RE., Lindenfeld J., Mestroni L., Seidman CE., Taylor MR., Towbin JA., et al. (2009) Genetic evaluation of cardiomyopathy --a Heart Failure Society of America practice guideline. *J Card Fail*. 15(2), 83–97. doi: 10.1016/j.cardfail.2009.01.006.

Hollman A., Goodwin JF., Teare D., Renwick JW. (1960) A family with obstructive cardiomyopathy (asymmetrical hypertrophy). *Br Heart J*. 22, 449–56

Lynge TH., Risgaard B., Jabbari R., Glinge C., Bundgaard H., Maron B., Haunsø S., et al. (2016) Cardiac symptoms before sudden cardiac death caused by hypertrophic cardiomyopathy: a nationwide study among the young in Denmark. *Europace*. 18(12), 1801-1808. doi: 10.1093/europace/euv403.

Maron BJ., Carney KP., Lever HM., Lewis JF., Barac I., Casey SA., et al. (2003) Relationship of race to sudden cardiac death in competitive athletes with hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 41(6), 974–80. doi: 10.1016/s0735-1097(02)02976-5.

Maron BJ., Doerer JJ., Haas TS., Tierney DM., Mueller FO. (2009) Sudden deaths in young competitive athletes: analysis of 1866 deaths in the United States, 1980-2006. *Circulation*. 119(8), 1085-92. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.108.804617.

- Maron BJ., Haas TS., Ahluwalia A., Murphy CJ., Garberich RF. (2016) Demographics and Epidemiology of Sudden Deaths in Young Competitive Athletes: From the United States National Registry. *Am J Med.* 129(11), 1170-1177. doi: 10.1016/j.amjmed.2016.02.031.
- Maron BJ., Maron MS. (2013) Hypertrophic cardiomyopathy. *The Lancet.* 381(9862), 242–255. doi:10.1016/s0140-6736(12)60397-3.
- Maron BJ. (2018) Clinical Course and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *N Engl J Med.* 397(7), 655-668. doi: 10.1056/NEJMra1710575.
- Medical Masterclass contributors, Firth J. (2019) Cardiology: hypertrophic cardiomyopathy. *Clin Med (Lond).* 19(1), 61-63. doi: 10.7861/clinmedicine.19-1-61.
- Merson J. (2018) Hypertrophic cardiomyopathy. *JAAPA.* 31(5), 53-54. doi: 10.1097/01.JAA.0000532127.15412.fe
- Montserrat L. (2014) Doppler tisular y estratificación del riesgo en la miocardiopatía hipertrófica. *Rev Argent Cardiol.* 82(2), 88-89. doi: 10.7775/rac.es.v82.i2.4055
- O'Mahony C., Elliott P., McKenna W. (2013) Sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy. *Circ Arrhythm Electrophysiol.* 6(2), 443-451. doi: 10.1161/CIRCEP.111.962043.
- Olivotto I., Maron MS., Adabag AS., Casey SA., Vargiu D., Link MS., et al. (2005) Gender-related differences in the clinical presentation and outcome of hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 46(3), 480–87. doi: 10.1016/j.jacc.2005.04.043.

- Semsarian C., Sweeting J., Ackerman M. (2015) Sudden cardiac death in athletes. *BMJ*. 350, h1218. doi: 10.1136/bmj.h1218.
- Song PS., Seol SH., Kim DI., Jang JS. (2013) Apical aneurysm in a patient with hypertrophic cardiomyopathy and midventricular obstruction. *Intern Med*. 52(14), 1653–5. doi: 10.2169/internalmedicine.52.0581.
- Spirito P., Autore C., Rapezzi C., Bernabò P., Badagliacca R., Maron MS., et al. (2009) Syncope and risk of sudden death in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*. 119(13), 1703–10. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.108.798314.
- Spirito P., Autore C., Formisano F., Assenza G., Biagini E., Haas T., et al. (2014) Risk of sudden death and outcome in patients with hypertrophic cardiomyopathy with benign presentation and without risk factors. *Am J Cardiol*. 113(9), 1550-1555. doi: 10.1016/j.amjcard.2014.01.435.
- Teare D. (1958) Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults. *Br Heart J*. 20(1), 1–8. doi: 10.1136/hrt.20.1.1.
- Vulpian A. (1868) Contribution à l'étude des rétrécissements de l'orifice ventriculo-aortique. *Arch Physio*. 3, 220–2.
- Weinstock J., Bader YH., Maron MS., Rowin EJ., Link MS. (2016) Subcutaneous implantable cardioverter defibrillator in patients with hypertrophic cardiomyopathy: an initial experience. *J Am Heart Assoc*. 5(2), e002488. doi: 10.1161/JAHA.115.002488.