

CARDIOMIOPATÍA HIPERTRÓFICA RESTRICTIVA EN PACIENTE JOVEN: REPORTE DE CASO / CASE REPORT

María Isabel Murillo Aguirre¹, Laura Valentina Rivera Duran¹, Juan Sebastián Zorrilla Aparicio¹, Diego Fernando Moreno²

1 Estudiante de Medicina, Universidad Santiago de Cali seccional Palmira, Valle del Cauca Colombia. Ciencias de la salud

2 Médico internista. Docente Universidad Santiago de Cali, Ciencias de la salud. Palmira, Valle del Cauca Colombia

RESUMEN

El reporte de caso a presentar expone la situación clínica de un paciente diagnosticado con cardiomiopatía hipertrófica con fenotipo restrictivo, una condición genética rara, caracterizada principalmente por la hipertrofia del ventrículo izquierdo. Los pacientes con cardiomiopatía hipertrófica a menudo son asintomáticos, aunque el espectro de presentación de la enfermedad es amplio. Puede incluir manifestaciones como insuficiencia cardíaca, arritmias y, en casos graves, muerte súbita. Presentamos el caso de un joven de 23 años de edad con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica con fenotipo restrictivo desde los 14 años, quien ha tenido una serie de complicaciones a lo largo de su vida. Si bien este fenotipo no es común, tiene importantes implicaciones pronósticas y en la calidad de vida. La descripción detallada de este caso contribuye al conocimiento y comprensión de la cardiomiopatía hipertrófica restrictiva, subrayando la importancia de considerar este diagnóstico diferencial en pacientes jóvenes con síntomas cardíacos atípicos.

Palabras clave: Cardiomiopatía hipertrófica, cardiomiopatía restrictiva, joven, diagnóstico diferencial.

SUMMARY

The case report presents the clinical situation of a patient diagnosed with hypertrophic cardiomyopathy with a restrictive phenotype, a rare genetic condition primarily characterized by left ventricular hypertrophy. Patients with hypertrophic cardiomyopathy are often asymptomatic, although the spectrum of disease presentation is broad. It can include manifestations such as heart failure, arrhythmias, and, in severe cases, sudden death. We present the case of a 23-year-old man diagnosed with hypertrophic cardiomyopathy with a restrictive phenotype since the age of 14, who has experienced a series of complications throughout his life. Although this phenotype is uncommon, it has significant prognostic implications and impacts quality of life. The detailed description of this case contributes to the knowledge and understanding of restrictive hypertrophic cardiomyopathy, highlighting the importance of considering this differential diagnosis in young patients with atypical cardiac symptoms.

Keywords: Hypertrophic cardiomyopathy, restrictive cardiomyopathy, young, differential diagnosis.

Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) y la miocardiopatía restrictiva primaria (MCR) son patologías con un trasfondo genético similar, ya que ambas son causadas principalmente por variantes en los genes sarcómicos. Esta afección genética tiene una escasa prevalencia, estimada de aproximadamente 1:500 (1). Aunque no se ha documentado una distribución por etnia, relación geográfica o género, se ha establecido que casi el 60% de los casos tienen una expresión familiar, considerándose un desorden genético con compromiso de un único gen y un patrón de penetración autosómico dominante mendeliano (2). Las mutaciones más frecuentes ocurren en el gen que codifica la cadena pesada de la β -miosina (MYH7) y en la proteína C de unión a la miosina (MYBPC3), responsables de aproximadamente el 70% de los casos genotipificados. Se han descrito por lo menos 3 genes que coinciden con miocardiopatía restrictiva (MCR) (*TNNI3*, *MYH7* y *MYL2*, responsables de algunos casos familiares de HCM con “fenotipo restrictivo”. (3)

Histológicamente, los pacientes presentan cardiomiocitos hipertrofiados y desorganizados, con una pérdida del alineamiento paralelo y amplias áreas de fibrosis (4). La extensión de esta fibrosis tiene un valor pronóstico, ya que está relacionada con eventos clínicos adversos como falla cardíaca, muerte súbita y arritmias no fatales (5).

Estas “miocardiopatías sarcoméricas” también comparten la disfunción diastólica como mecanismo fisiopatológico prevalente. Partiendo de la observación de que los pacientes con MCH y MCR primaria pueden coexistir en la misma familia, se ha descrito recientemente un perfil fisiopatológico característico de la MCH con fisiología restrictiva que respalda la hipótesis de que las

formas familiares de MCR primaria pueden representar una parte del espectro fenotípico de la MCH en lugar de una miocardiopatía genética diferente (3).

La miocardiopatía hipertrófica con fenotipo restrictivo consiste en el engrosamiento de estructuras anatómicas cardíacas, en cuanto a su fenotipo restrictivo se encuentra afectación principalmente en ambos ventrículos con agrandamiento biauricular, y en cuanto la MCH, el problema recae en el septum interventricular causando hipertrofia, quien a su vez repercute al ventrículo izquierdo, debido a hiperreactividad celular, subsecuente aumenta el gasto cardíaco, lo cual desenlaza en hipertrofia y fibrosis (potente desencadenante de taquicardias supraventriculares y ventriculares). Afectando principalmente fase diastólica, causando estenosis aórtica e insuficiencia mitral (6). Esta población de pacientes tienen alto riesgo de presentar isquemia miocárdica, infarto y muerte súbita, por lo tanto se han creado algoritmos para estratificación de riesgo (7). (ver tabla 1)

Tabla 1. Marcadores de estratificación de riesgo de muerte súbita

-Síncope inexplicable
-Grosor extremo de la pared del VI
-Muerte súbita relacionada con HCM en familiar de primer grado
-Múltiples episodios o prolongados de taquicardia ventricular no sostenida
-Aneurisma apical del VI con cicatrización regional

-Fibrosis miocárdica extensa en RMN con realce tardío de gadolinio

Fuente: Elaboración propia

Para orientar un diagnóstico correcto de miocardiopatía hipertrófica se deben integrar hallazgos clínicos y/o presencia de alteraciones en un electrocardiograma, para justificar la realización de pruebas adicionales con ecocardiografía o resonancia magnética cardíaca para confirmar el diagnóstico. (2)

En el contexto internacional, se ha estudiado la relación entre la miocardiopatía hipertrófica restrictiva y las enfermedades infiltrativas y de almacenamiento, como la amiloidosis y la enfermedad de Fabry (6,8); los estudios han indicado que la miocardiopatía hipertrófica restrictiva puede ser una manifestación de estas enfermedades, destacando la importancia de un enfoque diagnóstico exhaustivo que incluya técnicas avanzadas de imagen, biopsia y pruebas genéticas (9-10).

En cuanto al tratamiento farmacológico, la primera línea son los betabloqueantes, el verapamilo y la disopiramida. Además se han tenido avances para miocardiopatía hipertrófica postulando un modulador alostérico de la miosina cardíaca como el Mavacamten. (11) La opción de tratamiento para pacientes con síntomas graves que no responden a los fármacos es la miectomía septal y la ablación septal con alcohol que mejora significativamente el pronóstico de vida de los pacientes. (12)

En el contexto nacional, los datos de los estudios consultados sugieren un subdiagnóstico significativo, lo que subraya la necesidad de aumentar la conciencia y el conocimiento entre los clínicos (13). Con

base en lo dicho, el reporte de caso a desarrollar se propone aportar una visión detallada del paciente, con el fin de establecer desafíos diagnósticos y terapéuticos de la miocardiopatía hipertrófica restrictiva ofreciendo recomendaciones basadas en la evidencia para su manejo en la práctica clínica, teniendo en cuenta que se trata de un caso en particular de un paciente joven, lo cual agrega una dimensión de complejidad diagnóstica y terapéutica; toda vez que el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica restrictiva en pacientes jóvenes es un desafío significativo, ya que su presentación puede imitar varias otras enfermedades cardíacas y sistémicas. (7-14)

Método

Para el adecuado desarrollo de este reporte de caso, se obtuvo el consentimiento informado del paciente y se llevó a cabo una revisión exhaustiva de su historia clínica, incluyendo datos del examen físico y pruebas complementarias relacionadas con la miocardiopatía hipertrófica con fenotipo restrictivo. Posteriormente, se realizó una búsqueda en diversas bases de datos académicas (UptoDate, Elsevier, Google Académico, New England Journal, Revista Colombiana de Cardiología, PubMed y SciELO), seleccionando aproximadamente 20 artículos. Esta recopilación de información nos proporcionó una visión integral de la patología, facilitando un mejor entendimiento de sus implicaciones clínicas y contribuyendo al desarrollo de este reporte de cas

Descripción del caso

Paciente masculino de 24 años de edad, lugar de procedencia y residencia Palmira Valle del Cauca, con antecedentes patológicos de hipotiroidismo y síndrome convulsivo, sin antecedentes familiares.

Quien a los 13 años de edad inicia con múltiples episodios sincopales durante la realización de esfuerzo físico, además presenta episodios de cianosis con el ejercicio y palpitations, clasificado según escala EGSYS-U con puntaje de 5 puntos, lo que sugiere altas probabilidades origen cardiogénico (ver tabla 2), por lo que se justifica realización de ecocardiograma transtorácico (2014), en el que se describe ventrículo izquierdo hipertrofico asimétrico con bull septal (ver tabla 3), en el que se concluye miocardiopatía restrictiva por lo que es valorado por cardiología pediátrica, que en su valoración inicial, dentro de sus hallazgos positivos se documenta soplo sistólico grado II en foco mitral, por lo que se considera iniciar manejo con betabloqueante (metoprolol tabletas de 25 mg cada 24 horas, vía oral, indefinidamente).

Posteriormente continúa en control con cardiología pediátrica periódicamente, en donde inicialmente se le realiza tamizaje genético para descartar secundarismo (enfermedad de Fabry - alfa-galactosidasa ácida) (enfermedad de Pompe - alfa-glucosidasa neutra inhibida) con resultados negativos para ambos estudios (ver tabla 4), sin embargo, paciente abandona manejo médico (medicación, consultas, controles y paraclínicos) por los siguientes 2 años en donde lo retoma en el año 2018. Consecutivo a esto, paciente consulta por cuadro sintomatológico exacerbado, donde destacan signos y síntomas como disnea, síncope, cianosis y palpitations, realizan

ecocardiograma transtorácico comparativo que reporta ventrículo izquierdo no dilatado con aumento del grosor de sus paredes e hipertrofia concéntrica moderada de predominio en el septum interventricular, severa dilatación biauricular, insuficiencia mitral leve e insuficiencia tricuspídea leve (ver tabla 2), además, se indica resonancia magnética donde hay hallazgos como ventrículo izquierdo engrosado 19.8mm (ver imagen 1).

Desde 2018 a la fecha, se suman una serie de complicaciones, en donde podemos destacar arritmias cardiacas (fibrilación ventricular, taquicardia supraventricular), evento cerebrovascular requiriendo estar en UCI en repetidas ocasiones y por último evento coronario agudo, en el cual presenta asistolia con requerimiento de maniobras de reanimación cardiopulmonar, aunado a progresión de la enfermedad y alto riesgo de muerte súbita es llevado como urgencia vital a ablación del nodo AV e implante de cardioresincronizador con desfibrilador con estimulación fisiológica el día 16/07/24. Ha continuado en control con electrofisiología sin complicaciones posterior a implantación de dispositivo, sin evidencias de arritmias con ultimo electrocardiograma el día 25/07/2024 donde se evidencia bloqueo AV de primer grado, dilatación biauricular, hipertrofia ventricular izquierda, con trastornos del segmento ST secundarios a MCH (ver imagen 2). Actualmente paciente con tratamiento farmacológico con beta bloqueador (bisoprolol tableta de 2.5 mg vía oral cada 24 horas de manera indefinida, anticoagulante (apixaban tableta 5 mg vía oral cada 12 horas) y manejo para sus patologías de base, paciente refiere mejoría significativa en cuanto a calidad de vida y funcionalidad, con evolución satisfactoria.

Tabla 2. EGSYS Score- Evaluación del síncope en urgencias y emergencias

ECG anormal o cardiopatías	
Palpitaciones o Disnea	X
Síncope en posición supina o al esfuerzo	X
Edad mayor de 64 años	
No hay factores predisponentes o precipitantes	X
Sin pródromos	
Visión borrosa	X
Signos neurovegetativos durante la fase de recuperación	
Factores precipitantes o predisponentes	
Pródromos neurovegetativos	
Total de puntos	5

Fuente: Elaboración propia

Tabla 3. Ecocardiogramas

Fecha	Aurícu a Izq.	Septum I V	Ventrícu l o Izq Diástole	Ventrícu l o Izq sístole	FEV I	Conclusión
Julio 19/2014	17mm	10mm	34mm	19mm	65%	Miocardiopatía restrictiva

						Función cardiaca normal
Octubre 28/2014 Eco Doppler bidimensional a color	34mm	10mm	40mm	20mm	65%	Disfunción diastólica ventricular izq restrictiva Dilatación biauricular
Mayo 14/2015	17mm	10 mm	34mm	19mm	65%	Miocardiopatía restrictiva Función cardiaca normal
Octubre 04/2018	24 cm ²	15mm	37mm	25mm	68%	Se sugiere miocardiopatía Hipertrofica Insuficiencia mitral leve Insuficiencia tricúspidea leve con signos de hipertensión pulmonar leve
Abril 05/2019 Eco modo M bidimensional	27 cm ²	18mm	40mm	29mm	68%	Ventrículo Izq con hipertrofia de predominio septal no obstructivo. Aurículas levemente dilatadas Insuficiencia mitral trivial

						de tipo funcional Insuficiencia tricúspide leve Hipertensión pulmonar leve Derrame pericárdico trivial sin signos de taponamiento cardiaco.
Julio 16/2020	29 cm ²	17mm	33mm	17mm	60%	Cardiopatía de componente hipertrófico severo global Dilatación biauricular severa
Marzo 30/2024 Eco Modo M bidimensional	56 cm ²		48mm	34mm	55%	Severa miocardiopatía hipertrófica biventricular, con predominio septal sin obstrucción del TSVI Dilatación biauricular severa

Abril 02/2024	80ml/m ²	18mm	40mm	30mm	55%	Cardiomiopatía hipertrófica de variedad septal
TranSESofágico						
Julio 07/2024		16 - 18 mm			65%	VI de tamaño normal con hipertrofia de predominio septal, FE 65%
Eco TT						Aurícula IZQ severamente dilatada Crecimiento severo de aurícula derecha Insuficiencia mitral funcional leve Insuficiencia tricúspidea leve No se registran cortocircuitos

Fuente: Elaboración propia, información de historia clínica

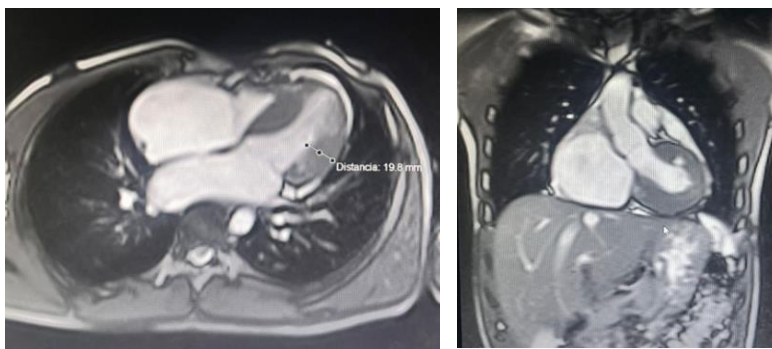
Tabla 4. Pruebas genéticas.

Patologías	Resultado
Alfa-galactosidasa ácida (E. Fabry)	Negativo
Relación Alfa glucosidasa neutra - Inhibida	Negativo

(E. Pompe)	
Amiloidosis	No se realizó
Sarcoidosis	No se realizó

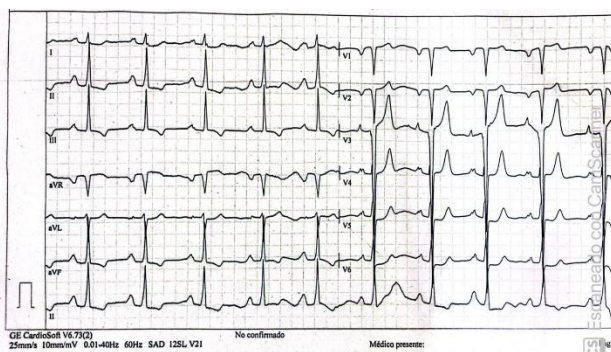
Fuente: Elaboración propia

Imagen 1. RSM Secuencia axial y coronal



Fuente: historia clínica del paciente

Imagen 2. Electrocardiograma



Fuente: historia clínica del paciente

Discusión

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) con fenotipo restrictivo es una patología de origen principalmente genético (6), caracterizada por mutaciones en al menos 11 genes relacionados con la miosina, con herencia autosómica dominante. En términos de epidemiología, no se observa una preferencia por género, edad o raza; sin embargo, la historia familiar puede ser un factor determinante (1). En el caso que reportamos, el paciente no presenta antecedentes familiares de la enfermedad.

La presentación clínica de la miocardiopatía hipertrófica puede ser inespecífica y variar en cada paciente. Los síntomas comunes incluyen síncope, disnea de esfuerzo, palpitaciones, fatiga, dolor torácico y cianosis; en algunos casos, los pacientes pueden ser asintomáticos o debutar con muerte súbita (2). En nuestro paciente, su debut fueron episodios de síncope (escala EGSYS-U 5 puntos) (ver tabla 2), a los que se sumaron posteriormente palpitaciones, disnea de esfuerzo y cianosis. En cuanto a los hallazgos físicos, la literatura describe soplos, principalmente sistólicos en los focos mitral y aórtico (1), y nuestro paciente presentó un soplo grado 2 en el foco mitral. Entre las complicaciones asociadas se incluyen arritmias, como taquicardias supraventriculares y ventriculares, así como muerte súbita e infarto agudo de miocardio (9). En el caso de nuestro paciente, se identificó fibrilación auricular con ritmo aberrante, lo que llevó a la necesidad de un manejo por parte de electrofisiología, que incluyó la ablación del nodo AV y la implantación de un marcapasos cardioresincronizador con desfibrilador. Adicionalmente, el paciente presentó un evento cerebrovascular y un episodio de paro cardiorrespiratorio que requirió maniobras de reanimación cardiopulmonar por 1 minuto, sin secuelas.

El tamizaje genético es fundamental para descartar causas secundarias de miocardiopatía, como la enfermedad de Fabry, amiloidosis y enfermedad de Pompe, entre otras (6). En el caso de nuestro paciente, se realizaron pruebas para la enfermedad de Fabry y de Pompe, cuyos resultados fueron negativos.

El diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica (MCH) se establece principalmente mediante la evaluación de la función y anatomía cardíaca a través de tres métodos: electrocardiograma, resonancia magnética cardíaca y ecocardiograma transtorácico (2). En el caso de nuestro paciente, se realizaron todos estos estudios, revelando cambios patológicos característicos de la enfermedad

El tratamiento, como se detalla en este reporte, incluye betabloqueadores, disopiramida, verapamilo y mavacamten, así como opciones de tratamiento invasivo como la ablación septal con alcohol y la miectomía septal (11). También se considera el implante de cardiodesfibrilador, marcapasos y dispositivos de resincronización para la prevención de muerte súbita (9). A lo largo de su historia clínica, nuestro paciente ha estado en tratamiento con betabloqueadores y ha recibido una ablación del nodo AV. Aunque este último procedimiento no está directamente relacionado con la MCH, ha mostrado una respuesta favorable, se encuentra en seguimiento por cardiología y electrofisiología, mejorando tanto los síntomas como la calidad de vida del paciente.

Conclusiones

La cardiomiopatía hipertrófica es una condición común, pero a menudo subdiagnosticada. Es crucial reconocer que síntomas como síncope, palpitaciones o disnea de esfuerzo no se limitan únicamente a las patologías que encontramos en la práctica diaria. Estos síntomas también pueden indicar la presencia de un desafío diagnóstico como la cardiomiopatía hipertrófica, lo que resalta la importancia de una evaluación exhaustiva en los pacientes que presentan tales manifestaciones.

A pesar de ser una enfermedad conocida, sus complicaciones tardías son poco descritas en la literatura. Esta falta de información tiene implicaciones significativas en términos de tratamiento y pronóstico. Por lo tanto, comprender estas complicaciones es fundamental para lograr un diagnóstico y tratamiento oportunos, lo que puede tener un impacto positivo en la calidad de vida y en la mortalidad de los pacientes.

Dada la escasez de literatura disponible sobre la miocardiopatía hipertrófica con fenotipo restrictivo en el contexto de Colombia, se recomienda llevar a cabo un estudio más exhaustivo para identificar y detallar los comportamientos específicos asociados a esta presentación patológica. Este análisis podría proporcionar información valiosa que contribuya a una mejor comprensión y manejo de la enfermedad en la población local.

Consideraciones éticas

Este reporte de caso fue realizado siguiendo la normativa internacional como lo es el código de Nuremberg y la declaración de Helsinki, además de la normativa nacional que se expone en la resolución 8430 de 1993, cuenta con su respectivo consentimiento informado firmado por el paciente.

Bibliografía

1. Braunwald E. Tratado de Cardiología. 11th ed. Zipes , Libby , Bonow , Mann , Tomaselli , editores. España: Elsevier; 2019.
2. Martin S Maron M, J Mckenna MW. Hypertrophic cardiomyopathy: Clinical manifestations, diagnosis and evaluation. Uptodate. 2022; 2.
3. kuboT GJBA. Prevalencia, importancia clinica y base genetica de la miocardiopatia hipertrofica con fenotipo restrictivo. J Am coll cardiol. 2007;(49).
4. González F. RESULTADOS DEL TRASPLANTE CARDÍACO EN PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA Y MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA. ANÁLISIS DEL REGISTRO ESPAÑOL DE TRASPLANTE CARDIACO. Universidad de Cantabria. 2024; 1.
5. Estigarribia J. Clasificación de las miocardiopatías. Un objetivo, muchas propuestas. Rev Urug Cardiol. 2019; 4.
6. Vio R, Angelini A, Basso C, Cipriani A, Zorzi , Melacini P. Hypertrophic Cardiomyopathy and Primary Restrictive Cardiomyopathy: Similarities, Differences and Phenocopies. Departament of cardiac , Thoracic and Vascular Sciences and public health. 2021; 10.
7. Batzner A, Pfeiffer B, Neugebauer A, Aicha D, Blank C, Seggewis H. Supervivencia tras ablacion septal con alcohol en pacientes con miocardiopatia hipertrofica. J Am Coll cardiol. 2018;(2087-3094).
8. Lazo M, Meza L. Miocardiopatía hipertrófica familiar. Rev Soc Peru Med Interna. 2021; 34.
9. Pujol A, Salas M. Muerte súbita cardíaca en circunstancias especiales. Asociacion nacional de medicos forenses. 2018; 44.
10. Ortiz C, Salguero R, Delgado J. Miocardiopatías III. Miocardiopatía restrictiva. Displasia arritmogénica del ventrículo derecho. Miocardiopatía no compactada. Servicio de Cardiología. Hospital Universitario 12 de Octubre. 2017; 1.
11. Maron BJ, Desai MY, Nishimura RA, Spirito P, Rakowski , Rakowski H, et al. Management of hypertrophic cardiomyopathy: JACC State of the art Review. Journal of the American College of Cardiology. 2022;(390-414).
12. BJ M, JA D, Maron MS. Why we need more septal myectomy surgeons; an emerging recognition. J Thorac cardiovass surg. 2016;(12).
13. Navarro O, Conde GC, Gamero J, Ibarra G. Miocardiopatia restrictiva. Por amiloidosis. Revista colombiana de cardiología. 2016; 23(525).
14. Burgos A, Cicono MS, González G, Vega C. MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA:Revisión. Revista de Posgrado de la Cátedra VIa Medicina. 2001; 106.

