



**UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO**  
**FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD**  
**CARRERA DE MEDICINA**

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO SOBRE:

**“MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL QUE SIMULA UN  
SÍNDROME CORONARIO AGUDO”.**

Requisito previo para optar por el Título de Médico.

**Autor:** Arce Pérez, Yanael Marcelo

**Tutor:** Dr. Esp. Mora Brito, Edgar Vicente

Ambato – Ecuador

Octubre, 2016

## **APROBACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de Tutor del Trabajo de Investigación sobre el tema: **“MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL QUE SIMULA UN SÍNDROME CORONARIO AGUDO”** de Yanael Marcelo Arce Pérez, estudiante de la de Ciencias de la Salud. Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad

Ambato, Septiembre de 2016

EL TUTOR

.....  
Dr. Esp. Mora Brito, Edgar Vicente

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los criterios emitidos en el Trabajo de Investigación; “**MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL QUE SIMULA UN SÍNDROME CORONARIO AGUDO**”, como también los contenidos presentados, ideas, análisis y síntesis son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autor de este Trabajo de Grado.

Ambato, Septiembre del 2016

EL AUTOR

.....  
Arce Pérez, Yanael Marcelo

## **DERECHOS DE AUTOR**

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este Análisis de Caso Clínico o parte de él un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi Análisis de Caso Clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este Análisis de Caso Clínico dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando esta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autor.

Ambato, Septiembre del 2016

EL AUTOR

.....  
Arce Pérez, Yanael Marcelo

## **APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR**

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Análisis de Caso Clínico, sobre el tema “**MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL QUE SIMULA UN SÍNDROME CORONARIO AGUDO**” de Arce Pérez Yanael Marcelo, estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Octubre del 2016

Para constancia firma

.....  
1er VOCAL

.....  
2do VOCAL

.....  
PRESIDENTE/A

## **DEDICATORIA**

El presente trabajo se lo dedico de manera especial a mi madre quien ha sido el principal cimiento en mi desarrollo diario, forjó en mí los pilares de responsabilidad y deseos de superación, fue mi sopor para no desmayar en este largo camino hacia el éxito.

Arce Pérez Yanael Marcelo

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a mi madre quién ha sido la fuente y motivo de mi superación, gracias a su apoyo incondicional, a mi familia que siempre ha estado presente durante todo este proceso de desarrollo, y más que todo a mis docentes, fuentes inagotables del saber, que supieron comunicarme sus conocimientos y experiencias, para ser finalmente un profesional de la Patria.

Arce Pérez Yanael Marcelo

## ÍNDICE GENERAL

PORTADA.....	i
APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	iii
DERECHOS DE AUTOR.....	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR .....	v
DEDICATORIA.....	vi
AGRADECIMIENTO.....	vii
ÍNDICE GENERAL.....	viii
RESUMEN.....	x
SUMARY.....	xii
INTRODUCCIÓN.....	1
JUSTIFICACIÓN.....	3
OBJETIVOS.....	5
OBJETIVO GENERAL.....	5
OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	5
DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES UTILIZADAS.....	6
PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO.....	9
DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.....	16
FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.....	16
ACCESO A LA ATENCIÓN.....	17
MANEJO EN EL PRIMER NIVEL.....	17
MANEJO EN EL SEGUNDO NIVEL.....	17
MANEJO EN HOSPITALIZACIÓN.....	17
MANEJO EN EL TERCER NIVEL.....	18
MANEJO EN LA CONSULTA EXTERNA DE CARDIOLOGÍA.....	18
DESARROLLO TEÓRICO DEL TEMA.....	19
DEFINICIÓN.....	19
EPIDEMIOLOGÍA.....	19
CLASIFICACIÓN.....	21
CUADRO CLÍNICO.....	23
GENÉTICA.....	23
DIAGNÓSTICO.....	24
ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO.....	27
TRATAMIENTO.....	29

PRONÓSTICO.....	30
IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS.....	31
CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORAS.....	33
CONCLUSIONES.....	34
BIBLIOGRAFÍA.....	36
LINKOGRAFÍA.....	36
REFERENCIAS BASE DE DATOS UTA.....	45
ANEXOS.....	48

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
CARRERA DE MEDICINA

**“MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA APICAL QUE SIMULA UN  
SÍNDROME CORONARIO AGUDO”**

**Autor:** Arce Pérez, Yanael Marcelo.

**Tutor:** Dr. Esp. Mora Brito, Edgar Vicente.

**Fecha:** Septiembre 2016.

**RESUMEN:**

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad del miocardio que se produce por alteraciones genéticas en genes que codifican diferentes proteínas sarcoméricas, se presenta como un engrosamiento de la pared ventricular de localización variable, y tiene una gama amplia de expresión clínica que van desde portadores asintomáticos hasta aquellos que presentan muerte súbita como la primera manifestación de la enfermedad.

La miocardiopatía hipertrófica apical, es una variante infrecuente, con hipertrofia circunscrita al ápex ventricular. Tiene características electrocardiográficas bien establecidas; pero puede imitar otras patologías. Partiendo de esta premisa, en el análisis del presente caso clínico se pretende establecer pautas diagnósticas terapéuticas, y hacer mención de las principales complicaciones para el manejo

adecuado de la miocardiopatía hipertrófica apical.

Se analiza el caso de un paciente masculino, 49 años, diabético, con historia familiar de muerte súbita. Acude a Urgencias con dolor intenso en miembro inferior izquierdo, después de esfuerzo físico y refiere palpitaciones esporádicas, nunca ha presentado disnea, ángor o síncope. En la exploración destaca: ruidos cardiacos rítmicos de baja intensidad, signos Lasègue y Bragard positivos. El electrocardiograma revela profundas ondas T negativas en precordiales V3–V6. Ante la sospecha de un síndrome coronario agudo ingresa con terapia antitrombótica. Al obtenerse enzimas cardiacas negativas, y una vez superado el cuadro doloroso en miembro inferior debido a ciatalgia el paciente se somete a una prueba de esfuerzo sin registrarse cambios electrocardiográficos. Al no tener un diagnóstico concluyente, se solicita resonancia magnética, que identifica severa hipertrofia en el ápex ventricular. Se suspende fármacos antitrombóticos y se inicia beta bloqueantes. El diagnóstico final fue miocardiopatía hipertrófica apical y ciatalgia. Paciente evoluciona favorablemente.

**PALABRAS CLAVE:** CARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA, SÍNDROME CORONARIO, ELECTROCARDIOGRAMA, RESONANCIA MAGNÉTICA.

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
CARRERA DE MEDICINA

**“APICAL HYPERTROPHIC MYOCARDIOPATHY MIMICKING ACUTE  
CORONARY SYNDROME”**

**Autor:** Arce Pérez, Yanael Marcelo

**Tutor:** Dr. Edgar, Mora Brito

**Fecha:** septiembre 2016.

**SUMARY:**

Hypertrophic cardiomyopathy is a myocardial disease that is caused by genetic alterations in genes encoding different sarcomeric proteins, is presented as a thickening of the ventricular wall variable location, and has a wide clinical spectrum of expression ranging from asymptomatic carriers to those which they present sudden death as the first manifestation of the disease.

Apical hypertrophic cardiomyopathy is a rare variant, with circumscribed hypertrophy to ventricular apex. It has well-established electrocardiographic characteristics; but it can mimic other diseases. Starting from this premise, the analysis of this case report is to establish guidelines therapeutic diagnosis, and mention of the major complications for the proper management of apical hypertrophic cardiomyopathy.

The case of a male patient, 49 years old, diabetic, with a family history of sudden death. Go to the emergency with severe pain in the left lower limb, after physical exertion and referred occasional palpitations, he has never presented dyspnea, angina or syncope. Examination revealed: rhythmic heart sounds of low intensity, and positive signs Lasègue Bragard. The electrocardiogram reveals deep negative T waves in precordial leads V3-V6. Suspecting acute coronary syndrome admitted with antithrombotic therapy. The obtained negative cardiac enzymes, and once passed the lower limb painful picture because ciatalgia the patient undergoes a stress test without registering electrocardiographic changes. Having no conclusive diagnosis, magnetic resonance imaging, which identifies severe hypertrophy in the ventricular apex is requested. Antithrombotic drugs are suspended and beta blockers start. The final diagnosis was apical hypertrophic cardiomyopathy and sciatica. Patient evolved properly.

**KEY WORDS:** APICAL HYPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY, CORONARY SYNDROME, ELECTROCARDIOGRAM, MAGNETIC RESONANCE IMAGING.

## INTRODUCCIÓN

La Miocardiopatía Hipertrófica (MCH) fue reconocida en 1958 por el anatomopatólogo Donald Teare quién detalló la presencia de una importante hipertrofia miocárdica en ocho pacientes, de los cuales siete fallecieron de manera súbita<sup>(1)</sup>. Desde entonces el interés por la enfermedad en el campo científico creció enormemente; y a lo largo de este proceso se han empleado diferentes denominaciones para referirse a la enfermedad, entre los que se incluyen: miocardiopatía hipertrófica obstructiva, estenosis subaórtica, hipertrofia idiopática, estenosis subaórtica muscular, entre otros. Ante esta dificultad es en el año 1995 cuando la Organización Mundial de la Salud (OMS) acuña el término “miocardiopatía hipertrófica” para describir un trastorno que tiene como caracteriza principal el crecimiento anormal, típicamente asimétrico, de las fibras musculares cardíacas del ventrículo izquierdo, con o sin obstrucción dinámica al tracto de salida, con cámaras ventriculares no dilatadas y en ausencia de enfermedad sistémica capaz de producir una magnitud de hipertrofia evidente para un paciente dado<sup>(2,3)</sup>.

LA MCH ocurre en todos los grupos raciales, y la mayoría de los estudios indican una ligera preponderancia masculina 3:2<sup>(3,4)</sup>

Los datos epidemiológicos disponibles en la actualidad provienen de investigaciones realizadas en Norteamérica, Europa, Asia y África que han reportado en los últimos años un incremento inexplicado en la prevalencia de la enfermedad, de un 0,02-0,23%, es decir 1 caso por cada 500 habitantes en la población general lo que equivale a por lo menos 600000 personas afectadas en Estados Unidos<sup>(3,5,6)</sup>. Cabe mencionar que la incidencia exacta es difícil de conocer debido a la frecuencia elevada de pacientes asintomáticos.

A nivel de Latinoamérica y específicamente en Ecuador los datos epidemiológicos de esta enfermedad no están disponibles ya que existen muy pocos estudios que abordan el tema, algo excepcional al tratarse de una enfermedad cardiovascular frecuente; ante esta contingencia se asume la estadística global de 1 caso por cada 500 habitantes.

La miocardiopatía hipertrófica apical (MCHA) es una variante poco frecuente de miocardiopatía que se presenta típicamente como hipertrofia predominante en el ápex ventricular. Fue descrita en Japón en 1976 y constituye del 13 al 25% de todos los casos de miocardiopatía hipertrófica reportados en ese país mientras que la prevalencia en la población occidental es significativamente menor 1 – 3 % de todas las miocardiopatías<sup>(4,7)</sup>

Estadísticamente tiene una presentación benigna en términos de mortalidad cardiovascular, pero puede causar muerte súbita cardíaca en todas las edades, y el deterioro progresivo de la función ventricular izquierda<sup>(8,9)</sup>. Un gran número de pacientes presentan pocos síntomas por lo que se diagnostican de forma casual con un electrocardiograma, en una exploración de rutina; pero otros manifiestan síntomas severos y progresivos, determinados por diferentes elementos fisiopatológicos, como la disfunción diastólica, la isquemia miocárdica, la dilatación auricular izquierda, arritmias y muerte súbita, y en ocasiones esta última suele ser la única manifestación de la enfermedad<sup>(3,9)</sup>. La estratificación de riesgo para muerte súbita cardíaca debe de realizarse aún en ausencia de síntomas<sup>(3)</sup>.

La MCHA Tiene características electrocardiográficas bien establecidas, entre las alteraciones más frecuentes se menciona: “signos de hipertrofia ventricular izquierda y un mayor o menor grado de inversión de la onda T en cara anterolateral<sup>(10)</sup>”, pero puede imitar otras condiciones patológicas, por esta razón el apoyo del diagnóstico con técnicas de imagen se vuelve imprescindible.

El diagnóstico se lo realiza por ecocardiografía transtorácica, por la identificación de un grosor de pared ventricular mayor que 15 mm en adultos, y este es el examen *Gold Standard* ante la sospecha de miocardiopatía hipertrófica, debido a su amplia disponibilidad y bajo costo<sup>(9,11)</sup>.

La resonancia magnética cardiaca (RMC) ofrece una mejor evaluación de los todos los segmentos del ventrículo izquierdo en varios planos, siendo especialmente útil en aquellas situaciones donde la ecocardiografía transtorácica presenta limitaciones como es caso de las miocardiopatías localizadas en la zona apical<sup>(12)</sup>.

Se presenta 1 caso de MCHA, diagnosticado mediante RMC, que en un principio fue catalogado como síndrome coronario agudo (SCA).

## **JUSTIFICACIÓN**

La miocardiopatía hipertrófica es una enfermedad extensamente heterogénea tanto desde el punto de vista morfológico, como fisiopatológico, clínico y, probablemente, etiopatogénico<sup>(3)</sup>.

La MCH plantea ciertas dificultades diagnósticas, producto tanto de la falta de especificidad de los criterios electro y ecocardiográficos utilizados como de las limitaciones relacionadas con las propias técnicas empleadas. De igual manera, las propias características electrocardiográficas de la enfermedad suscitan problemas en el momento de establecerse un adecuado diagnóstico diferencial y a menudo, durante meses o años, se confunde con otras entidades clínicas como la hipertrofia ventricular secundaria a cardiopatía hipertensiva y el corazón de atleta, o incluso, con la cardiopatía isquémica<sup>(13)</sup>. En muchos casos este diagnóstico erróneo ocasiona el ingreso de los pacientes en Unidades Coronarias o de Cuidados

Intensivos, lo que representa gastos innecesarios y contingencias medico legales para el sistema de salud ecuatoriano. Estos problemas pueden ser mayores en casos de MCH limitada a la porción apical del ventrículo izquierdo, debido a que su presentación clínica simula a menudo la de una cardiopatía isquémica, y debido a la particular localización de la hipertrofia ventricular, la identificación de ésta puede ser en ocasiones especialmente difícil con la técnica de imagen tradicional<sup>(14)</sup>. Por estas razones la cardiomiopatía hipertrófica plantea un importante desafío clínico y cualquier aporte que contribuya a aumentar la seguridad diagnóstica de este tipo de enfermedades resulta de gran interés.

La MCH Apical en general presenta una evolución clínica y un pronóstico benignos, pero el aparente escaso número de casos reportados en Occidente especialmente en Latinoamérica, y su ya mencionada heterogeneidad, hacen que, a pesar de los más de 50 años transcurridos desde la primera descripción del trastorno, persistan todavía muchas incertidumbres en cuanto a cuál es la evolución y el pronóstico de estos pacientes. Por tanto, la investigación de estos aspectos adquiere una especial atención.

Por último debido a que la experiencia con la MCH Apical se limita a médicos clínicos y cardiólogos en particular muchas de las veces la pesquisa de esta enfermedad escapa a la indagación diagnóstica de médicos residentes y/o de atención primaria. Es evidente que un mejor conocimiento de la MCH puede ayudar a evitar diagnósticos erróneos; en este sentido, la experiencia personal del autor con este tipo de patologías, constituye un capítulo que puede ser interesante para ayudar a profundizar un poco mejor los diferentes aspectos clínicos, terapéuticos y pronósticos de este síndrome poco conocido; e inclusive promover en Ecuador el interés científico para investigaciones futuras.

La mayor cantidad de información que se tiene sobre la MCH Apical procede principalmente de la población Japonesa, donde la enfermedad fue descrita por primera vez y en donde parece mostrar mayor prevalencia en comparación con

países occidentales<sup>(15,16)</sup>. Ante esta eventualidad se pretende enfatizar la importancia de conocer y mantener en Ecuador un registro estadístico actualizado, extrapolable a otros grupos poblacionales, tanto en la consulta de cardiología como en hospitales de segundo y tercer nivel.

Finalmente el autor pretende elaborar también una breve reseña de la utilidad de la resonancia magnética cardíaca (RMC) en la evaluación diagnóstica de la miocardiopatía hipertrófica apical.

## **OBJETIVOS**

### **OBJETIVO GENERAL:**

- Profundizar en la importancia del diagnóstico de la miocardiopatía hipertrófica apical.

### **OBJETIVOS ESPECÍFICOS:**

- Explicar los criterios diagnósticos y terapéuticos de la miocardiopatía hipertrófica apical.
- Describir la evolución, pronóstico y potenciales complicaciones de la miocardiopatía hipertrófica apical.
- Examinar la oportunidad en los trámites administrativos necesarios para definición de conducta a seguir con el paciente.

## DESCRIPCIÓN DE LAS FUENTES UTILIZADAS

La elaboración del presente caso clínico, se realizó bajo la descripción de múltiples fuentes de las que destacan la recopilación y el análisis detallado de:

- La Historia clínica permite el levantamiento de información; antecedentes, sintomatología, complementarios, manejo clínico, evolución y complicaciones; concerniente al paciente en orden cronológico; así como las características de la atención brindada y su permanencia en las diferentes unidades y servicios hospitalarios.
- Revisión exhaustiva de artículos científicos y guías clínicas sobre el tema en cuestión, con el apoyo de bases de datos, bibliotecas virtuales y motores de búsqueda especializados —PubMed, NICE (*The National Institute for Health and Care Excellence*), Trip Database, UpToDate— los cuales permiten recopilar información científica actualizada y confiable, protocolos estandarizados y medidas terapéuticas recomendadas. Así también mediante la búsqueda inversa de artículos científicos publicados en revistas médicas de alto impacto —Revista Española de Cardiología, Journal of the American College of Cardiology, World Journal of Cardiology, Revista de la Federación Argentina de Cardiología, entre otros—.
- El sistema de búsqueda PubMed, actualmente contiene más de 15 millones de referencias bibliográficas de artículos de revistas desde el año 1960, y proporciona la mayor cantidad de información útil y actualizada, utilizando las siguientes palabras clave y nexos de confección:

- Maron BJ[Author]
  - Maron BJ[Author] AND hypertrophic cardiomyopathy
  - Echocardiographic AND hypertrophic cardiomyopathy (Review)
  - Apical hypertrophic cardiomyopathy AND acute coronary syndrome
  - Apical hypertrophic cardiomyopathy AND T-wave inversion.
  - ACTC apical hypertrophic cardiomyopathy
  - hypertrophic cardiomyopathy AND clinical perspectives
  - Magnetic resonance AND Apical hypertrophic cardiomyopathy
- Los protocolos y guías clínicas utilizados como referentes para la presente investigación son:
- La guía de práctica clínica sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica publicada por la *European Society of Cardiology* en noviembre de 2014 en colaboración con la *European Association of Cardiovascular Imaging, European Association of Percutaneous Cardiovascular Interventions, European Heart Rhythm Association, y Heart Failure Association.*
  - Guía para el diagnóstico y tratamiento de la cardiomiopatía hipertrófica publicado en diciembre de 2011 por la *American College of Cardiology Foundation* y la *American Heart Association* en colaboración con la *American Association for Thoracic Surgery, American Society of Echocardiography, American Society of Nuclear Cardiology, Heart Failure Society of America, Heart Rhythm Society, Society for Cardiovascular Angiography y Interventions, and Society of Thoracic Surgeons.*
  - Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación, publicado por la Sociedad Española de Cardiología en 2016.

- Consenso Argentino de Cardiología sobre miocardiopatía hipertrófica publicado en 2009.
  - Consenso de prevención primaria y secundaria de muerte súbita publicado por la Sociedad Argentina de Cardiología y la Sociedad Uruguaya de Cardiología en 2012.
  - Consenso Argentino de Cardiología, 2014, para el manejo de pacientes con Síndrome coronario agudo sin supradesnivel del segmento ST (angina Inestable e infarto de miocardio sin elevación del ST).
  - Miocardiopatía hipertrófica publicado en 2009 por la Sociedad Española de Cardiología.
- 
- Información directa obtenida a través de la entrevista con el paciente y su madre, con la finalidad de determinar las condiciones socioculturales, económicas, potenciales factores de riesgo y antecedentes que pudieron haber influido en la evolución natural de la enfermedad. De igual manera se profundizó en la calidad de atención recibida, el tiempo de estadía hospitalaria, la calidad y rapidez en la realización de exámenes, acceso a las distintas unidades de salud, cumplimiento farmacológico, cambios en el estilo de vida, y evolución posterior al alta.
  - Mediante la Consulta a médicos especialistas en el área de Medicina Interna y Cardiología, para una adecuada orientación en el desarrollo del tema.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO.**

Paciente masculino de 49 años de edad, chofer, nacido y residente de la ciudad Puyo (Pastaza-Ecuador).

Antecedentes heredofamiliares: padre fallece por muerte súbita a los 40 años de edad. Abuelo paterno fallecido por “enfermedad del corazón” que no especifica.

Antecedentes personales patológicos: fumador habitual desde los 20 años de 5-6 cigarrillos/día, y diabetes mellitus tipo 2 diagnosticadas hace 2 años en tratamiento con Metformina 850miligramos/día, irregular apego terapéutico.

Acude al Servicio de Urgencias el 31 de Septiembre de 2015, referido de primer nivel, por presentar desde hace 15 días dolor intenso en región glútea de miembro inferior izquierdo, con imposibilidad para la deambulacion, que aparece después de esfuerzo físico, y ha ido aumentando progresivamente, con irradiación a muslo izquierdo. En el interrogatorio el paciente refiere palpitations esporádicas, fatiga y sensación de angustia, nunca ha presentado disnea, ágor o síncope.

La exploración física mostró:

Paciente álgico, TA 110/70 mmHg, FC 64X', y saturación de oxígeno por pulsioximetría 96%, temp 36.5 °C ruidos cardiacos rítmicos de baja intensidad, no soplos ni extratonos, buena ventilación en ambos hemitórax. Abdomen y cuello sin hallazgos patológicos. A nivel de extremidades destaca signos de Lasègue y Bragard positivos, no hay déficit motriz, pulsos femorales conservados y simétricos, sin edemas ni signos de trombosis venosa profunda, resto de exploración física normal.

Valoración de Pie diabético<sup>(17)</sup>: No se aprecia lesiones ni deformidades, uñas eutróficas, piel normo-térmica. Sensibilidad táctil y vibratoria conservada, pulsos —arteria tibial posterior y pedia— presentes, reflejos osteotendinosos conservados. Llenado capilar 2 segundos Clasificación: Bajo riesgo.

Lista de problemas:

<b>Activos</b>	<b>Pasivos</b>
Historia familiar de patología cardiaca. Diabetes Mellitus tipo II Fumador habitual	Fatiga Palpitaciones. Dolor en miembro inferior izquierdo Signos de Lasègue y Bragard positivos

En el servicio de Urgencias recibe analgesia (Diclofenaco vía intramuscular 75 miligramos) e ingresa al ala de medicina interna el 01 de octubre de 2015 con diagnostico presuntivo de Neuropatía diabética a descartar Ciatalgia, con las siguientes indicaciones:

- Dieta para diabético + líquidos 1800 kcal fraccionado en 5 tomas
- Tramadol 50 miligramos vía endovenosa cada 12 horas
- Insulina NPH vía subcutánea: 18 unidades internacionales am - 8 unidades internacionales pm.
- Amitriptilina 25 miligramos vía oral cada 12 horas.
- Electrocardiograma, biometría hemática, química sanguínea, hemoglobina glicosilada, radiografía lumbo–sacra, ecografía de partes blandas pierna izquierda

- Interconsulta a traumatología.

### **BIOMETRÍA HEMÁTICA.** Octubre 01 de 2015

		Valores de referencia
Leucocitos	7810	4000 – 10000 uL
Neutrófilos	67.2	50 – 70 %
Linfocitos	27.3	20 – 40 %
Hemoglobina	16 g/dl	11 – 16 g/dl.
Hematocrito	48 %	37 – 54 %
Plaquetas	198000uL	150000 – 450000 UI

**Interpretación:** Dentro de parámetros normales.

### **QUÍMICA SANGUÍNEA.** Octubre 01 de 2015:

		Valor de Referencia
Glucosa	121	70 – 110 mg/dL
Urea	38	10 – 50 mmol/L
Creatinina	1.0	< 1.1 mmol/L
Colesterol Total	175.1	< 200 mg/dl
Triglicéridos	132	< 150 mg/dl
HDL	24	> 40 mg/dl
LDL	125	70 – 100 mg/dl
TGO	8.6	< 40 u/L
TGP	12.2	< 40 u/L

**Interpretación:** Niveles ligeramente elevados de lipoproteína de baja densidad (LDL)

**ELECTROCARDIOGRAMA (EKG) DE 12 DERIVACIONES.** Octubre 02 de 2015: Ritmo sinusal, Frecuencia cardiaca 57 X', AQRS + 14 ° profundas ondas T negativas en derivaciones V3 – V6. No hay alteración en el segmento ST. (**Figura 1 y 2**) Este patrón electrocardiográfico inicialmente hace pensar en un síndrome coronario agudo sin elevación del segmento ST, por lo que se agrega las siguientes indicaciones mientras se confirma el diagnóstico:

- Ácido acetyl salicílico 300 miligramos vía oral dosis de carga
- Clopidogrel 300 miligramos vía oral dosis de carga, luego 75 miligramos al día
- Sinvastatina 40 miligramos vía oral diario.
- Enoxaparina 60 miligramos vía subcutánea cada 12 horas.
- Enzimas cardiacas, gasometría arterial y electrolitos.

El diagnóstico de síndrome coronario agudo requiere de la identificación de cambios en el EKG compatibles con isquemia miocárdica aguda y la determinación bioquímica de cualquier marcador biológico (Troponina o creatinofosfokinasa CK) que indique necrosis celular miocárdica de cualquier magnitud.

**GASOMETRÍA.** Octubre 02 de 2015

pH 7.49

pCO<sub>2</sub> 36.4

pO<sub>2</sub> --

SO<sub>2</sub>% 90.6

HCO<sub>3</sub> 28.6

**Interpretación:** Dentro de parámetros normales.

**ELECTROLITOS.** Octubre 02 de 2015:

	Valor de Referencia
Sodio: 142	133 – 145 mmol/L
Potasio 4.2	3.1 – 5.1 mmol/L
Cloro 109	98 – 106 mmol/L

**Interpretación:** Dentro de parámetros normales.

**PRUEBAS ENZIMÁTICAS TROPONINA T CUANTITATIVA.** Octubre 03 de 2015: <0.20 ng/ml |Valor de Referencia 0.0 - 0.1 ng/ml.

**RADIOGRAFÍA LUMBO – SACRA.** Octubre 04 de 2015: Normal.

**ECOGRAFÍA DE PARTES BLANDAS MUSLO IZQUIERDO.** Octubre 04 de 2015: No se visualizan lesiones patológicas sólidas y/o quísticas ocupantes de espacio. Las estructuras musculares regionales conservan su estructura normal. Estructuras vasculares permeables de calibre y trayecto normales.

**HEMOGLOBINA GLICOSILADA/HbA1c.** Octubre 05 de 2015: 9.8% Referencia | 4.8 - 6% Su valor elevado se interpreta en un inadecuado control metabólico. La *American Diabetes Association* recomienda, en pacientes diabéticos, mantener niveles de HbA1c por debajo de 7%, en incluso <6 %, ya que valores por encima de rango se han asociado a un riesgo mayor de complicaciones microvasculares<sup>(18)</sup>.

Las características clínicas del dolor en el miembro inferior afectado, con una radiografía lumbo-sacra normal, y una ecografía que descarta lesiones ocupantes

de espacio, permiten establecer el diagnóstico de Ciatalgia —el dolor ciático es típico y al momento no son necesarios más exámenes complementarios para el diagnóstico—. Se indica:

- Suspender Amitriptilina.
- Paracetamol 500 miligramos vía oral cada 8 horas.
- Fisioterapia

Los resultados de las pruebas complementarias se encuentran dentro de parámetros normales, incluidos las enzimas cardíacas, Troponina T, la misma tiene con una especificidad entre 83 y 100% y un valor predictivo negativo de 71% a 100%<sup>(19)</sup>, pero no se puede descartar un síndrome coronario en su totalidad por lo que se mantiene terapia antitrombótica.

Octubre 06 de 2015. Debido a que el paciente durante su estancia hospitalaria no ha presentado síntomas de alarma ni signos de inestabilidad hemodinámica, se difiere la prueba de esfuerzo —cuyo examen se requiere para demostrar isquemia miocárdica durante el ejercicio —, y se considera alta con seguimiento estricto por consulta externa de cardiología.

- Alta médica
- Mantener terapia antitrombótica.
- Ergometría en 2 semanas

Tras 2 semanas de tratamiento y fisioterapia el paciente evoluciona favorablemente, lo que permite la realización de una ergometría.

**ERGOMETRIA.** Octubre 19 de 2015: Negativa. No aparecieron síntomas ni signos de alarma durante el periodo de esfuerzo y recuperación que siguieran un proceso isquémico cardiaco. Se mantuvo el mismo patrón electrocardiográfico, al alcanzar frecuencia cardiaca máxima, ondas T negativas en cara lateral, sin alteraciones en el segmento ST,

La principal utilidad de la prueba de esfuerzo es su alto valor predictivo negativo VPN, este oscila entre 96 - 98%<sup>(20,21)</sup>.

Una vez descartado el síndrome coronario agudo como diagnóstico principal, y teniendo en cuenta el antecedente familiar de enfermedad cardiaca, con alta sospecha de tratarse de una cardiomiopatía hipertrófica, se solicita resonancia magnética cardiaca, la misma que arroja datos concluyentes.

**RESONANCIA MAGNETICA CARDIACA (RMC)** Noviembre 02 de 2015: Se identifica a nivel del ápex cardiaco hipertrofia severa de 19.8 mm de grosor, y función sistólica normal, hallazgo compatible con miocardiopatía hipertrófica apical. **(Figura 3)**

Indicaciones.

- Suspender terapia antitrombótica.
- Iniciar Atenolol 25 miligramos vía oral cada día.
- Seguimiento por consulta externa de cardiología.

Al momento permanece asintomático. En el electrocardiograma de control no se observan cambios significativos a lo largo de los últimos 7 meses de seguimiento.

## **DESCRIPCIÓN DE LOS FACTORES DE RIESGO.**

La principal complicación en pacientes con miocardiopatía hipertrófica es la muerte súbita y se ha descrito como factores de riesgo de sexo masculino, presencia de aneurisma apical, episodios de taquicardia ventricular sostenida, síncope inexplicado, historia familiar de muerte súbita en parientes de primer grado, y la comorbilidad aumenta con la edad. La mayoría permanecen asintomáticos. No obstante, hay que tener en cuenta que en dos tercios de los pacientes con muerte súbita, ésta fue la primera manifestación de su enfermedad.

Entre los principales factores de riesgo que afectan al paciente en estudio, se describe la situación económico social; la historia familiar de patología cardíaca y muerte súbita, línea paterna; así mismo el nunca haberse sometido a un chequeo oportuno y especializado por un profesional en del área de cardiología.

## **FACTORES RELACIONADOS CON LOS SERVICIOS DE SALUD.**

El cantón Puyo de la provincia de Pastaza, alberga aproximadamente 33557 habitantes, cuenta con el Hospital General Puyo, que brinda servicios de salud de acceso público, con infraestructura de calidad internacional, y es un referente para toda la región amazónica. Provee a la provincia un abanico de especialidades como son: medicina interna, cardiología, nefrología cirugía, ginecología, pediatría, terapia crítica, entre otros, optimizándose de esta manera la atención integral a los pacientes. Sin embargo al tratarse de un hospital de segundo nivel el área de imagenología no cuenta con el servicio de resonancia magnética nuclear lo limita la capacidad diagnóstica para este tipo de trastornos patológicos, por lo que se requiere de la referencia a una unidad de tercer nivel más cercano, Ambato o Quito.

## **ACCESO A LA ATENCIÓN MANEJO EN EL PRIMER NIVEL**

El paciente acude acompañado de su madre al subcentro de salud del cantón, puesto de salud Morete Puyo, donde es valorado, pero al no contarse con la medicación necesaria ni la capacidad resolutive para un centro de primer nivel, es transferido hacia un hospital de mayor complejidad, en este caso el Hospital General Puyo.

## **MANEJO EN EL SEGUNDO NIVEL**

El paciente llega al servicio de urgencias del Hospital General Puyo, refiriendo dolor intenso en miembro inferior, sensación de angustia, palpitaciones y fatiga. Es tratado con analgesia inmediata y una vez calmado el dolor, el interrogatorio y el examen físico arrojan datos importantes que orientan a una patología de origen cardíaco. El paciente ingresa al área de medicina interna.

## **MANEJO EN HOSPITALIZACIÓN**

El paciente es manejado inicialmente, debido a los criterios clínicos y electrocardiográficos, como un síndrome coronario agudo sin elevación del segmento ST, instaurándose terapia fibrinolítica convencional, mientras se espera resultados de enzimas cardíacas. Las enzimas cardíacas, Troponina T cuantitativa, arrojan valores negativos. Durante su estadía hospitalaria el paciente no presenta signos de inestabilidad hemodinámica, niega ángor, síncope o disnea. El dolor en miembro inferior fue debido a ciatalgia por lo que se difiere la prueba de esfuerzo hasta conseguirse mejoría clínica. Al no contarse con un diagnóstico definitivo se inician trámites en la red pública de salud para referencia a hospital de tercer nivel, servicio de imagenología, con el objetivo a realizarse una resonancia

magnética cardiaca. Debido a que el paciente evoluciona favorablemente, sin signos inestabilidad hemodinámica y al no obtenerse una respuesta inmediata por parte de la red pública, se indica alta médica con seguimiento estricto por consulta externa de cardiología.

### **MANEJO EN EL TERCER NIVEL**

Con ayuda de la red pública y trabajo social, de manera ambulatoria, a los 15 días del alta médica, al paciente se le realiza una RMC en la Clínica Harvard, ciudad de Quito.

### **MANEJO EN LA CONSULTA EXTERNA DE CARDIOLOGÍA**

Una vez superado doloroso de miembro inferior, mediante fisioterapia y analgesia convencional, se programa prueba de esfuerzo que no mostró cambios electrocardiográficos, ni síntomas que sugieran un proceso isquémico cardiaco, al llevarse al paciente a su frecuencia cardiaca máxima. La RMC arroja datos concluyentes para el diagnóstico: se identifica a nivel del ápex cardiaco hipertrofia severa de 19.8 mm de grosor, hallazgo compatible con miocardiopatía hipertrófica apical, excluyendo el diagnóstico presuntivo de síndrome coronario agudo sin elevación del segmento ST, y se indica tratamiento con betabloqueantes: Atenolol 25 miligramos diarios. Al paciente no se le realizó monitorización electrocardiográfica continua (Holter)

## **DESARROLLO TEÓRICO DEL TEMA.**

### **DEFINICIÓN.**

La Miocardiopatía Hipertrófica fue reconocida en el año 1958 por el médico patólogo Donald Teare quién describe la presencia de hipertrofia asimétrica en los corazones de ocho jóvenes, siete de los cuales fallecieron súbitamente<sup>(1)</sup>. Desde entonces se han empleado diferentes denominaciones para referirse a la enfermedad, entre los que se incluye: miocardiopatía hipertrófica obstructiva, estenosis subaórtica, hipertrofia idiopática, estenosis subaórtica muscular. Es en el año 1995 cuando la Organización Mundial de la Salud (OMS) acuña el término “miocardiopatía hipertrófica” para describir un trastorno que tiene como caracteriza principal el crecimiento anormal, típicamente asimétrico, de las fibras musculares cardíacas del ventrículo izquierdo, con o sin obstrucción dinámica al tracto de salida, y con cámaras ventriculares no dilatadas<sup>(2)</sup>.

Aparece en ausencia de enfermedad sistémica subyacente capaz de justificar la hipertrofia, por ejemplo estenosis valvular aórtica o hipertensión arterial sistémica<sup>(3,22)</sup>. Es un trastorno genético que se trasmite con un rasgo autosómico, provocado por mutaciones en los genes que codifican los componentes proteicos del sarcómero cardíaco<sup>(9,23)</sup>. La MCH es la causa más frecuente de muerte súbita cardíaca (MSC) en adultos jóvenes, y una causa importante de morbilidad a edad avanzada<sup>(24)</sup>.

### **EPIDEMIOLOGÍA.**

LA MCH ocurre en todos los grupos raciales, y la mayoría de los estudios indican una ligera preponderancia masculina 3:2, y se presentan en la adolescencia o en el adulto joven pero puede ser vista a cualquier edad<sup>(3,4)</sup>

Los datos epidemiológicos disponibles en la actualidad provienen de investigaciones realizadas en Norteamérica, Europa, Asia y África que han reportado en los últimos años un incremento inexplicado en la prevalencia de la enfermedad, de un 0,02-0,23%, es decir 1 caso por cada 500 habitantes en la población lo que equivale a por lo menos 600 000 personas afectadas en los Estados Unidos<sup>(3,5,6)</sup>.

El autor de la presente investigación considera que probablemente la frecuencia estadística real de la MCH exceda por mucho a estos porcentajes debido a que varios individuos permanecen asintomáticos o con síntomas muy leves.

A nivel de Latinoamérica y específicamente en Ecuador los datos epidemiológicos de esta enfermedad no están disponibles debido a que existen muy pocos estudios que abordan el tema, algo excepcional al tratarse de una enfermedad cardiovascular frecuente; ante esta contingencia se asume la estadística global de 1 caso por cada 500 habitantes descrita anteriormente. En la provincia de Pastaza y la ciudad de Puyo no hay registros publicados de la enfermedad.

La miocardiopatía hipertrófica apical (MCHA) es una variante rara de miocardiopatía que se presenta típicamente como hipertrofia predominante en el ápex ventricular izquierdo. Fue descrita en Japón en 1976 y constituye del 13 al 25% de todos los casos de miocardiopatía hipertrófica reportados en ese país, mientras que la prevalencia en la población occidental es significativamente menor 1 – 3 % de todas las miocardiopatías<sup>(4,7,11,15,16)</sup>.

## CLASIFICACIÓN

Consensuar los conceptos de clasificación para las cardiomiopatías resulta una tarea especialmente difícil debido a su amplia heterogeneidad. Luego, la clasificación que el autor presentada a continuación proviene de declaraciones y trabajos de investigación publicados por parte de la *American Heart Association* y de la *European Society of Cardiology*, que proponen una clasificación genética y morfológica respectivamente; como de una revisión sistemática en donde Parato et al. en 2016 expone el fenotipo de la enfermedad desde el punto de vista ecocardiográfico<sup>(22,25,26)</sup>.

Las miocardiopatías primarias se clasifican en genéticas, mixtas o adquiridas y dentro del grupo de las miocardiopatías genéticas la MCH es la más frecuente<sup>(25)</sup>.

### CLASIFICACIÓN CLÍNICA<sup>(27)</sup>.

La MCH es una enfermedad extremadamente heterogénea. Tradicionalmente se consideran dos fenotipos: el tipo obstructivo más común representa el 70% de los casos y un tipo menos común, no obstructivo 30%<sup>(26)</sup>.

#### **OBSTRUCTIVA:**

La obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo (OTSVI) puede ser persistente en reposo, latente o lábil. Las dos formas de obstrucción son la subaórtica, más prevalente; y la medioventricular, alrededor del 5%<sup>(27)</sup>.

## **NO OBSTRUCTIVA**

La obstrucción al tracto de salida no aparece en reposo ni es provocable con maniobras de Valsalva ni ejercicio<sup>(3,27)</sup>.

### **CLASIFICACIÓN MORFOLÓGICA.**

Inicialmente se describieron 4 tipos morfológicos de acuerdo con la distribución de la hipertrofia (**Figura 6 A y B**):

- Tipo I: hipertrofia septal-anterior
  
- Tipo II: hipertrofia septal-anterior y septal-posterior
  
- Tipo III, hipertrofia septal y antero-lateral
  
- Tipo IV, hipertrofia septal-posterior y/o antero-lateral.

Esta clasificación no incluía la hipertrofia concéntrica y la hipertrofia apical descrita por los japoneses<sup>(15)</sup>. Por esta razón en 1986<sup>(28)</sup> Candell-Riera J. *et al* agregaron estos 2 tipos morfológicos a la clasificación.

- Tipo V: hipertrofia concéntrica
  
- Tipo VI: hipertrofia apical.

La hipertrofia confinada a la porción apical del ventrículo ha sido considerada como una expresión fenotípica no obstructiva<sup>(16)</sup>.

## CUADRO CLÍNICO.

La MCHA tiene una presentación benigna en términos de mortalidad cardiovascular < 1%, y es un trastorno que suele diagnosticarse de forma casual con un electrocardiograma en una exploración de rutina ya que alrededor del 54% de los pacientes permanecen asintomáticos durante largos periodos de tiempo, mientras que otros se quejan de palpitations permanentes o esporádicas, ángor o pérdida de conciencia; las manifestaciones clínicas aumentan con la edad<sup>(3,9,24,29,56)</sup>.

Un grupo importante de pacientes manifiesta síntomas severos y progresivos, determinados por diferentes elementos fisiopatológicos, como la disfunción diastólica, dilatación auricular izquierda, disfunción del nódulo sinusal, insuficiencia cardíaca congestiva, fibrilación ventricular, isquemia miocárdica, eventos embólicos, arritmias, aneurisma apical, bloqueo y paro cardíaco<sup>(3,9,27,30)</sup>.

## GENÉTICA

Las mutaciones en los genes sarcoméricos son la causa más frecuente. Para cada gen, la frecuencia de mutaciones varía entre los estudios, y las manifestaciones clínicas son muy heterogéneas, lo que dificulta el empleo de la información genética en la práctica diaria (**Figura 4 y 5**). Hasta ahora se han identificado más de 450 mutaciones en los 20 genes que causan fenotipos compatibles con MCH. En el 50 a 60% de los casos se encuentran los estrictamente ligados a genes

sarcoméricos; 1% los genes del disco-Z, y los implicados en la homeostasis del calcio y; 5% desordenes metabólicos, enfermedades neuromusculares, anomalías cromosómicas, y síndromes malformativos<sup>(8,27,31)</sup>.

Las mutaciones en los genes que codifican la cadena pesada de la miosina beta (MYH7) y la forma cardíaca de proteína C que se une a la miosina (MYBPC3) causan la mayoría de los caso, 25 - 35% y 20 - 30% respectivamente<sup>(3,4,32)</sup>. En general, los pacientes con estas mutaciones presentan más precozmente la enfermedad y tienen más prevalencia de historia familiar de MCH, hipertrofia grave, disfunción microvascular, fibrosis miocárdica y muerte súbita cardíaca (MSC)<sup>(3)</sup>.

Actina alfa 1, también conocida como ACTC1 es un gen humano que codifica para un tipo de actina del músculo cardíaco<sup>(32)</sup>. La mutación E101K en este gen se han asociado con miocardiopatía hipertrófica apical<sup>(4,33,34)</sup>.

El diagnóstico genético de la enfermedad no ha demostrado utilidad pronostica, dado que el fenotipo depende no sólo de la mutación causal primaria, sino también de la interacción con otros genes y de factores ambientales<sup>(27)</sup> En este sentido el autor coincide en que el análisis genético se realizará en el campo de la investigación y no con fines diagnósticos, hasta la debida demostración de su validación clínica.

## **DIAGNÓSTICO**

En el último y más reciente congreso celebrado en 2014 en Barcelona la European Society of Cardiology presentó la Guía de Miocardiopatía Hipertrófica. Este documento constituye el principal referente al momento de conmensura criterios diagnósticos y protocolos terapéuticos para el manejo de este tipo de pacientes<sup>(3)</sup>.

En un adulto, la MCH se define por un grosor de la pared  $\geq 15$  mm en uno o más segmentos miocárdicos del VI —determinado por cualquier técnica de imagen: ecocardiografía (ECO), imagen por resonancia magnética cardíaca (RMC) o tomografía computarizada (TMC)—, El fenotipo de la enfermedad también puede incluir la presencia de fibrosis miocárdica, anomalías morfológicas en la válvula mitral, función anormal de la microcirculación coronaria y anomalías electrocardiográficas<sup>(3,27)</sup>.

En la MCH el EKG puede ser normal, o mostrar signos de hipertrofia del ventrículo izquierdo, anomalías de las ondas T, del segmento ST y ondas Q patológicas. Cuando se interpreta conjuntamente con los hallazgos ecocardiográficos o las técnicas de imágenes por RMC, TAC O ECO, los rasgos que normalmente indicarían otras condiciones, como la isquemia miocárdica o el infarto, pueden junto con el patrón de herencia y las características clínicas asociadas señalar un diagnóstico diferente o aportar claves a la distribución de la hipertrofia<sup>(4,27)</sup>. Por este motivo, el EKG está recomendado en la primera visita clínica de todos los individuos con sospecha de MCH o MCH conocida y debe repetirse siempre que haya un cambio en los síntomas de los pacientes con diagnóstico establecido<sup>(3,15,27,61)</sup>.

El EKG típico de la miocardiopatía hipertrófica apical (**Figura 7**) muestra la ausencia de la onda Q en I, aVL y en V5 y V6, la presencia de ondas R altas desde la derivación V2, un segmento ST rectificado y ascendente, fundamentalmente en la derivación V2, y ondas T negativas gigantes “seudoisquémicas” en la cara anterolateral. Estas alteraciones electrocardiográficas características de la MCH Apical no están presentes en todos los casos, sobre todo en las etapas iniciales y tardías de la afección, en las que el diagnóstico es dificultoso y suele confundirse con otras patologías<sup>(14,16,27,35)</sup>. La ondas T invertidas, especialmente en las derivaciones precordiales, y/o la pérdida de la onda Q septal son datos patognomónico y debe levantar fuertes sospechas diagnósticas<sup>(36)</sup>. Se cree que la

ausencia de onda Q es debida a defectos en la conducción intraventricular, mientras la inversión de la onda T es el resultado de la inversión del orden de repolarización del tabique<sup>(37)</sup>.

El inicio de la muerte cardiaca repentina y la gran variabilidad clínica de la cardiomiopatía hipertrófica plantea un importante desafío clínico. En la actualidad la ecocardiografía transtorácica es el examen Gold Standard ante la sospecha de miocardiopatía hipertrófica, debido a su amplia disponibilidad y bajo costo<sup>(9,11,38)</sup>.

La resonancia magnética cardíaca es una técnica de imagen de alta resolución cada vez más disponible en la última década, y se ha convertido en la técnica de imagen preferida de muchos especialistas al ser la herramienta más adecuada para el estudio de la anatomía cardiaca sobre todo en aquellos pacientes cuya valoración es dificultosa como en la cardiopatía con hipertrófica limitada ápice cardiaco<sup>(27,39,40,57-58,62)</sup>. La RMC tiene una sensibilidad del 80%, una especificidad del 99%, valor predictivo negativo del 94% y un valor predictivo positivo del 95% en la determinación del diagnóstico de MCH<sup>(41)</sup>

El potencial diagnóstico y pronóstico de la resonancia magnética cardiaca ha sido ampliamente explorado, un estudio de cohorte realizado por Martin S. Maron, et al, en 2009 publicado por el *American College of Cardiology* reportó que la “resonancia magnética diagnostica 12% de los casos no detectados con ecocardiograma<sup>(42)</sup>. Mientras Moon JC y Pons-Lladó G, et al. demostraron que el ecocardiograma tiene una sensibilidad menor en comparación con la de las RMC en el diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica apical, el ecocardiogramas no evaluó correctamente el segmento apical en hasta un 40% de los casos<sup>(43,44,59)</sup>

Entre las dificultades diagnósticas habituales están<sup>(27)</sup>

- Presentación en la fase avanzada de la enfermedad con un ventrículo izquierdo dilatado o hipocinético y adelgazamiento de la pared del VI
- Hipertrofia fisiológica causada por un entrenamiento atlético intenso
- Pacientes con comorbilidades
- Hipertrofia septal basal aislada en ancianos.

### **ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO**

La construcción de un árbol genealógico de tres a cuatro generaciones ayuda a confirmar el origen genético de la enfermedad e identifica a otros miembros de la familia en riesgo<sup>(31)</sup>

Es importante realizar los siguientes estudios para identificar pacientes de alto riesgo<sup>(12,23,27)</sup>

- Investigar la historia personal y familiar,
- Ecocardiograma o RMC cardíaca para evaluar la magnitud de la hipertrofia.
- Prueba ergométrica graduada para determinar si el paciente presenta un gradiente latente o provocable con el ejercicio.

El Colegio Americano de Cardiología en su consenso clínico de expertos

recomienda la identificación de factores de riesgo para muerte súbita en pacientes con miocardiopatía hipertrófica<sup>(40,45)</sup>.

#### Familia

- Muerte súbita en familiar cercano con MCH o en varios familiares.

#### Síntomas

- Episodio de síncope no explicado.
- Parada cardíaca

#### Estudio genético:

- Mutación de alto riesgo

#### ECO/RMC:

- Obstrucción tracto salida VI
- Presencia de realce tardío (RMC)
- Hipertrofia masiva en ECO/RMN (>30 mm)

#### Ergometría

- Respuesta tensional plana o hipotensiva.
- Arritmia

#### HOLTER

- Presencia de taquicardia ventricular no sostenida en el Holter de 24 horas.
- Fibrilación auricular

## TRATAMIENTO.

La misma heterogeneidad de la enfermedad obliga a individualizar las decisiones terapéuticas para cada paciente. En ausencia de grandes estudios clínicos aleatorizados, el tratamiento farmacológico se administra sobre un sustento empírico y está dirigido fundamentalmente a reducir los síntomas, mejorar la capacidad funcional, evitar potenciales complicaciones y a prevenir la progresión de la enfermedad. Las siguientes recomendaciones provienen de la recopilación de las últimas investigaciones realizadas por las Sociedades Europea y Argentina de Cardiología, como de pequeños estudios mayoritariamente retrospectivos<sup>(3,27,60)</sup>.

Los Bloqueantes – beta representan el pilar principal del tratamiento médico; la mayoría de los escasos trabajos fueron efectuados con propranolol<sup>(46,47,60)</sup>. A la dosis máxima tolerada, se observó mejoría del ángor, la disnea, los mareos y del síncope, junto con disminución del gradiente obstructivo basal y con el ejercicio. Los efectos inotrópico y cronotrópico negativos producen disminución del consumo de oxígeno miocárdico y además mejoran la diástole mediante una prolongación de ésta<sup>(48,49)</sup>.

El Verapamilo, o el Diltiazem pueden usarse cuando los bloqueadores estén contraindicados o sean ineficaces. Los fármacos bloqueadores los canales de calcio tipo dihidropiridina no se recomiendan<sup>(3)</sup>.

En pacientes con síntomas resistentes en quienes los betabloqueantes no resultan eficaces se puede añadir Disopiramida al tratamiento<sup>(3)</sup>, antiarrítmico - clase IA que ha demostrado mejorar la tolerancia al ejercicio y la capacidad funcional. La Disopiramida también puede asociarse a Verapamilo<sup>(50,51)</sup>.

Los vasodilatadores y fármacos inotrópicos positivos están contraindicados en pacientes con MCH con obstrucción severa al tracto de salida, es importante reconocer este tipo de casos ya que la obstrucción puede manifestarse como hipotensión y/o edema pulmonar simulando una isquemia miocárdica aguda<sup>(3)</sup>.

El instituto de Investigación Biomédica de A. Coruña – España propone su propio algoritmo terapéutico basado en la evidencia<sup>(52)</sup>. **(Figura 8)**

### **PRONOSTICO.**

En general, HCM confiere una tasa de mortalidad anual de alrededor de 1%, — donde se incluye muerte súbita cardíaca, insuficiencia cardíaca, fibrilación ventricular y tromboembolia como las principales causas —, y en la mayoría de pacientes es compatible con poca o ninguna incapacidad y la esperanza de vida normal<sup>(3,5,27,56)</sup>.

La MCH Apical tiene un pronóstico benigno en términos de mortalidad cardiovascular, pero hay que tener en cuenta que un tercio de estos pacientes experimentan complicaciones cardiovasculares graves, tales como infarto de miocardio y arritmias que pueden ser fatales. El paro cardíaco aparece con muy baja frecuencia<sup>(53)</sup>, pero la estimación de riesgo para muerte súbita es una parte integral del manejo clínico y debe de realizarse aún en ausencia de síntomas<sup>(3)</sup>.

Un estudio retrospectivo llevado a cabo en Canadá en pacientes diagnosticados con miocardiopatía hipertrófica apical documentó una supervivencia global del 95% tras 15 años de seguimiento. Sin embargo 30% tuvieron uno o más importantes eventos mórbidos, siendo más frecuente la fibrilación auricular (12%), y el infarto de miocardio (10%). La probabilidad de supervivencia sin

eventos mórbidos fue del 74% a los 15 años. Los analistas fueron más allá e identificaron tres factores predictivos de morbilidad cardiovascular: edad de presentación <41 años, dilatación de la aurícula izquierda, y la New York Heart Association (NYHA)  $\geq$  clase II al inicio del estudio. 44% por ciento de los pacientes estaban asintomáticos en el último momento del seguimiento<sup>(53)</sup>.

La identificación ecocardiográfica de un grosor parietal  $\geq$  30 mm se considera un factor de riesgo mayor para muerte súbita, principalmente en adolescentes y adultos jóvenes<sup>(27,54)</sup>.

La literatura médica aconseja la monitorización con Holter durante 48 a 72 horas para descartar o predecir eventos cardiovasculares<sup>(49,55)</sup>.

### **IDENTIFICACIÓN DE PUNTOS CRÍTICOS**

En el presente caso clínico se identificaron varios puntos críticos dentro de los cuales estarían involucrados:

- La dificultad en la evaluación y diagnóstico del cuadro clínico no permitió brindar un adecuado tratamiento inicial.
- Tiempo de demora en la realización de un electrocardiograma, examen de rutina en el servicio de emergencia.

- El paciente no pudo acceder a los servicios de Angio-Tac y resonancia magnética cardiaca debido a que no están disponibles en el hospital.
- Saturación de los centros de mayor complejidad, demorando la atención en los mismos, y por ende demora en la respuesta de trabajo social y la RED pública de salud.
- El servicio brindado por la unidad de salud privada permitió esclarecer al diagnóstico sin embargo representa altos costos para el sistema de salud público.
- Carencia de protocolos estandarizados para el manejo de la miocardiopatía hipertrófica apical en Ecuador.
- Los datos epidemiológicos de la de la miocardiopatía hipertrófica no están disponibles en Ecuador.
- Al paciente no se le realizó monitorización cardiaca continua Holter, para estratificar el riesgo de muerte súbita, como se recomienda en los protocolos internacionales.

## CARACTERIZACIÓN DE LAS OPORTUNIDADES DE MEJORAS

<b>OPORTUNIDADES DE MEJORA:</b>	<b>ACCIONES DE MEJORA:</b>
Atención y diagnóstico oportuno.	Establecer de manera adecuada el uso de protocolos estandarizados de atención a nivel hospitalario.
Registro Estadístico de la miocardiopatía hipertrófica en Ecuador	Mantener un registro adecuado en centros hospitalarios de la enfermedad que permita futuras investigaciones.
Estandarización de Protocolos adecuados en Ecuador sobre miocardiopatía hipertrófica.	Establecer guías de manejo clínico y protocolos actualizados acordes a las necesidades de del país donde se enfatice el valor de un diagnóstico y manejo oportunos.
Implementación de equipos tecnológicos de Salud, o mejoría en el acceso a los mismos.	Gestionar los servicios de resonancia magnética y/o Angio-TAC en los hospitales de segundo nivel para desaturar los grandes hospitales, o en su defecto mejorar el servicio de acceso a las mismas mediante referencias.

## CONCLUSIONES

- El conocimiento de la miocardiopatía hipertrófica apical es de gran importancia y plantea un desafío diagnóstico debido su espectro clínico variable, con 54% de pacientes asintomáticos, en cualquier grupo poblacional. Es frecuentemente subdiagnosticada o confundida con otras patologías lo que representa gastos innecesarios, y conflictos médico-legales para el sistema de salud, así como un detrimento en la calidad de vida del paciente. Los médicos que atiendan a pacientes con cambios electrocardiográficos sugestivos de síndrome coronario agudo deben considerar la miocardiopatía hipertrófica apical en su diagnóstico diferencial.
- Los criterios diagnósticos de la miocardiopatía hipertrófica apical se basan en la identificación de hipertrofia circunscrita al ápice ventricular  $\geq 15$  mm por técnicas de imagen, junto al hallazgo electrocardiográfico patognomónico de: ondas T invertidas pseudoisquémicas en precordiales, y/o la pérdida de la onda Q septal. Estas alteraciones electrocardiográficas no están presentes en todos los casos pero representan una alta sospecha diagnóstica. El tratamiento es a base de inotrópicos negativos.
- La miocardiopatía hipertrófica apical tiene una presentación benigna en términos de mortalidad cardiovascular  $< 1\%$ . Los expertos coinciden en que se trata de un trastorno compatible con poca o ninguna incapacidad y esperanza de vida normal; pero un tercio de los pacientes pueden experimentar complicaciones graves, tales como infarto de miocardio, arritmias, aneurisma apical, bloqueo y paro cardíaco. Por esta razón deben tener un manejo terapéutico individualizado, así como un seguimiento estricto a largo plazo.

- Debido al tiempo de demora en los trámites administrativos el paciente no pudo acceder a los servicios de Angio-Tac y resonancia magnética cardíaca lo que contribuyó en demora para el diagnóstico oportuno y manejo clínico adecuado.

## BIBLIOGRAFIA

- Cabrera B. F. Electrocardiografía interpretación práctica del ECG. Panamericana. 2015 [61]
- Kanu C. Diagnóstico cardiaca. Resonancia magnética cardiaca. Primera edición. Jaypee. 2014 [62]

## LINKOGRAFIA

- Acartürk E, Bozkurt A, Dönmez Y. Apical hypertrophic cardiomyopathy: diagnosis with contrast enhanced echocardiography a case report. *Angiology*. 2003; 54(3):373–6. [11]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12785033>
- Adelman AG, Shah PM, Gramiak R, Wigle ED. Long-term propranolol therapy in muscular subaortic stenosis. *Br Heart J*. 1970; 32(6):804–11. [47]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/5212354>
- American Diabetes Association. Standards of Medical Care in Diabetes—2015. Glycemic targets. *Diabetes Care*. 2016; 39(1):S39–S46. [18]  
Disponible en:  
[http://care.diabetesjournals.org/content/suppl/2015/12/21/39.Supplement\\_1.DC2/2016-Standards-of-Care.pdf](http://care.diabetesjournals.org/content/suppl/2015/12/21/39.Supplement_1.DC2/2016-Standards-of-Care.pdf)
- Arad M, Penas-Lado M, Monserrat L, Maron BJ, Sherrid M, Ho CY, et al. Gene Mutations in Apical Hypertrophic Cardiomyopathy. 2005; 112(18):2805–11. [34]  
Disponible en: <http://circ.ahajournals.org/content/112/18/2805>

- Barquero S, Pablo J, Tortós Guzmán J. Rendimiento diagnóstico de la Prueba de Esfuerzo y del Estudio de perfusión miocárdica con Sestamibi para detección de Enfermedad Arterial Coronaria. *Rev Costarric Cardiol.* 2009; 11(2):10–10. [21]  
Disponible en:  
[http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1409-41422009000200003](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-41422009000200003)
  
- Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, Ripoll-Vera T, Evangelista-Masip A, Moya-Mitjans À, et al. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. *Rev Esp Cardiol.* 2016; 69(3):300–9. [31]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26856793>
  
- Bourmayan C, Razavi A, Fournier C, Dussaule JC, Baragan J, Gerbaux A, et al. Effect of propranolol on left ventricular relaxation in hypertrophic cardiomyopathy: an echographic study. *Am Heart J.* 1985; 109(6):1311–6. [46]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4039882>
  
- Candell-Riera J, Alvarez-Auñón A, Balda-Caravedo F, García del Castillo H, Soler-Soler J. Classification of hypertrophic cardiomyopathy using bidimensional echocardiography. *Rev Esp Cardiol.* 1986; 39(5):358–63.  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3786903> [28]
  
- Casabé JH. Consenso Argentino de Miocardiopatía hipertrófica. *Rev Argent Cardiol.* 2009; 77(2):1–28. [27]  
Disponible en: <https://www.sac.org.ar/wp-content/uploads/2014/04/Consenso-de-Miocardiopatía-Hipertrofica-completo.pdf>
  
- Charron P, Carrier L, Dubourg O, Tesson F, Desnos M, Richard P, et al. Penetrance of familial hypertrophic cardiomyopathy. *Genet Couns Geneva Switz.* 1997; 8(2):107–14. [23]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9219008>

- Chen CH, Nobuyoshi M, Kawai C. ECG pattern of left ventricular hypertrophy in nonobstructive hypertrophic cardiomyopathy: the significance of the mid-precordial changes. *Am Heart J.* Junio de 1979; 97(6):687–95. [13]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/155393>
  
- Consenso de Prevención Primaria y Secundaria de Muerte Súbita Sociedad Argentina de Cardiología - Sociedad Uruguaya de Cardiología. *Rev Argent Cardiol.* 2012; 80(2):167–84. [54]  
Disponible en: <http://www.sac.org.ar/wp-content/uploads/2014/04/Consenso-de-Prevencion-primaria-y-secundaria-de-muerte-subita.pdf>
  
- Corrales MAR, Barriga JJS, Rojas MNB, Abundis AR, Micete MJM, Solís SR, et al. Prueba de Troponina T cardiaca en el diagnóstico temprano del infarto agudo de miocardio. *Rev Mex Cardiol.* 2003; 14(3):81–5. [19]  
Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/cardio/h-2003/h033b.pdf>
  
- Duygu H, Zoghi M, Nalbantgil S, Ozerkan F, Akilli A, Akin M, et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy might lead to misdiagnosis of ischaemic heart disease. *Int J Cardiovasc Imaging.* 2008; 24(7):675–81. [14]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18373279>
  
- Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2008; 29(2):270–6. [22]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17916581>
  
- Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. Guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica. *Rev Esp Cardiol.* 2015; 68(1):63.e1-e52. [3]  
Disponible en:  
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0300893214006204>
  
- Eriksson MJ, Sonnenberg B, Woo A, Rakowski P, Parker TG, Wigle ED, et al. Long-term outcome in patients with apical hypertrophic cardiomyopathy. *J*

Am Coll Cardiol. 2002; 39(4):638–45. [53]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11849863>

- Estigarribia Passaro J, Vidal Cortinas I, Báez Á, Luis Vidal J. Miocardiopatía hipertrófica: Aspectos conceptuales de la enfermedad y fundamentos del Registro Uruguayo de Miocardiopatía Hipertrófica. Rev Urug Cardiol. 2011; 26(1):27–37. [5]

Disponible en:

[http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S1688-04202011000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1688-04202011000100006&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

- Fifer MA, Vlahakes GJ. Management of Symptoms in Hypertrophic Cardiomyopathy. 2008; 117(3):429–39. [48]

Disponible en: <http://circ.ahajournals.org/content/117/3/429>

- García-Castro M, Coto E, Reguero JR, Berrazueta JR, Álvarez V, Alonso B, et al. Espectro mutacional de los genes sarcoméricos MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3 y TPM1 en pacientes con miocardiopatía hipertrófica. Rev Esp Cardiol. 2009; 62(1):48–56. [24]

Disponible en: <http://www.revespcardiol.org/es/espectro-mutacional-los-genes-sarcomericos/articulo/13131359/>

- Ghersin E, Lessick J, Litmanovich D, Engel A, Reisner S. Comprehensive multidetector CT assessment of apical hypertrophic cardiomyopathy. Br J Radiol. 2006; 79(948):e200–4. [30]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17213299>

- Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, Dearani JA, Fifer MA, Link MS, et al. ACCF/AHA Guideline for the Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy. J Am Coll Cardiol. 2011; 58(25):e212–60. [39]

Disponible en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0735109711022753>

- Guzmán MM, Cruz NRC, Mendieta CP, Mogo CC, López MM, Valadez ER. Cardiomiopatía hipertrófica apical: Diagnóstico con resonancia magnética

cardiovascular. *Médica Sur*. 2008; 15(4):297–301. [7]

Disponible en:

<http://www.medigraphic.com/pdfs/medsur/ms-2008/ms084g.pdf>

- INIBIC/CHUAC. Protocolos de estudio de cardiopatías familiares. 2016. [52]  
Disponible en: <http://www.cardioatrio.com/index.php/cardiopatias-familiares-blog/3671-protocolos-de-estudio-de-las-cardiopatias-familiares>
- Kasirye Y, Manne JR, Epperla N, Bapani S, Garcia-Montilla R. Apical Hypertrophic Cardiomyopathy Presenting as Recurrent Unexplained Syncope. *Clin Med Res*. 10 (1):26–31. [36]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3280460/>
- Kawasaki T, Sakai C, Harimoto K, Yamano M, Miki S, Kamitani T, et al. Holter monitoring and long-term prognosis in hypertrophic cardiomyopathy. *Cardiology*. 2012; 122(1):44–54. [55]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22722267>
- Kitaoka H, Doi Y, Casey SA, Hitomi N, Furuno T, Maron BJ. Comparison of prevalence of apical hypertrophic cardiomyopathy in Japan and the United States. *Am J Cardiol*. Noviembre de 2003; 92(10):1183–6. [16]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14609593>
- Lopes LR, Zekavati A, Syrris P, Hubank M, Giambartolomei C, Dalageorgou C, et al. Genetic complexity in hypertrophic cardiomyopathy revealed by high-throughput sequencing. *J Med Genet*. 2013; 50(4):228–39. [8]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3607113/>
- Maron BJ, Gardin JM, Flack JM, Gidding SS, Kurosaki TT, Bild DE. Prevalence of hypertrophic cardiomyopathy in a general population of young adults. Echocardiographic analysis of 4111 subjects in the CARDIA Study. *Coronary Artery Risk Development in (Young) Adults*. 1995; 92(4):785–9 [6]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7641357>
- Maron BJ, Maron MS, Semsarian C. Genetics of hypertrophic

cardiomyopathy after 20 years: clinical perspectives. *J Am Coll Cardiol.* 2012; 60(8):705–15. [32]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22796258>

- Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology clinical expert consensus document on hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol.* 2003; 42(9):1687–713. [45]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14607462>

Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. 2006; 113(14):1807–16. [25]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16567565>

- Maron MS, Maron BJ, Harrigan C, Buross J, Gibson CM, et al. Hypertrophic cardiomyopathy phenotype revisited after 50 years with cardiovascular magnetic resonance. *J Am Coll Cardiol.* 2009; 54(3):220–8. [42]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19589434>

- Mesa Pérez JA, Rosas Guzmán J, et al. Guías ALAD de Pie Diabético. 2010; 18(2):73–86. [17]

- Monserrat L, Hermida-Prieto M, Fernandez X, Rodríguez I, Dumont C, Cazón L, et al. Mutation in the alpha-cardiac actin gene associated with apical hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular non-compaction, and septal defects. *Eur Heart J.* 2007; 28(16):1953–61. [33]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17611253>

- Moon JCC, Fisher NG, McKenna WJ, Pennell DJ. Detection of apical hypertrophic cardiomyopathy by cardiovascular magnetic resonance in

- patients with non-diagnostic echocardiography. *Heart Br Card Soc.* 2004; 90(6):645–9. [43]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15145868>
- Noureldin RA, Liu S, Nacif MS, Judge DP, Halushka MK, Abraham TP, et al. The diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy by cardiovascular magnetic resonance. *J Cardiovasc Magn Reson.* 2012; 14:17. [12]  
Disponibile en: <http://jcmr-online.biomedcentral.com/articles/10.1186/1532-429X-14-17>
  - Pantazis A, Vischer AS, Perez-Tome MC, Castelletti S. Diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Echo Res Pract.* 2015; 2(1):R45–53. [38]  
Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4676455/>
  - Parato VM, Antoncicchi V, Sozzi F, Marazia S, Zito A, Maiello M, et al. Echocardiographic diagnosis of the different phenotypes of hypertrophic cardiomyopathy. *Cardiovasc Ultrasound.* 2016; 14(1):30. [26]  
Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27519172>
  - Parisi R, Mirabella F, Secco GG, Fattori R. Multimodality imaging in apical hypertrophic cardiomyopathy. *World J Cardiol.* Septiembre de 2014; 6(9):916–23. [9]  
Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25276293>
  - Penas Lado M, Mosquera Pérez I, Bouzas Zubeldía B, Rodríguez V, Manuel J, Castro Beiras A. El electrocardiograma en la miocardiopatía hipertrofica apical. Presentación de un caso con manifestaciones únicas. *Rev Esp Cardiol.* Diciembre de 1999; 52(12):1148–50. [10]  
Disponibile en: <http://www.revvespcardiol.org/es/el-electrocardiograma-miocardiopatia-hipertrofica-apical-/articulo/13/>
  - Pons-Lladó G, Carreras F, Borrás X, Palmer J, Llauger J, Bayés de Luna A. Comparison of morphologic assessment of hypertrophic cardiomyopathy by magnetic resonance versus echocardiographic imaging. *Am J Cardiol.* 1997;

79(12):1651–6. [44]

Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9202357>

- Peters S. A case of apical hypertrophic cardiomyopathy presenting as acute coronary syndrome. *Int J Cardiol.* 2016; 207:142. [35]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26802818>
- Pérez Riera A. R, Barbosa Barros R. Hypertrophic cardiomyopathy: Value of electrocardiogram for the diagnosis of different types and for differential diagnosis with athlete's heart. *Rev Fed Arg Cardiol.* 2015; 44(1):12–24. [4]  
Disponible en:  
[http://www.fac.org.ar/2/revista/15v44n1/revision/revision01/riera\\_ingles.php](http://www.fac.org.ar/2/revista/15v44n1/revision/revision01/riera_ingles.php)
- Perry M, et al. Comentarios a la guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica. Una visión crítica desde la cardiología española. *Rev Esp Cardiol.* 2015; 68(1):4–9. [49]  
Disponible en:  
<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0300893214006186>
- Petkow Dimitrow P, Krzanowski M, Nizankowski R, Szczeklik A, Dubiel JS. Effect of verapamil on systolic and diastolic coronary blood flow velocity in asymptomatic and mildly symptomatic patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart Br Card Soc.* 2000; 83(3):262–6. [50]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10677401>
- Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. 1996; 93(5):841–2. [2]  
Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8598070>
- Sanchis J, Bodí V, Llácer Á, Núñez J, Ferrero JA, Chorro FJ. Valor de la prueba de esfuerzo precoz en un protocolo de unidad de dolor torácico. *Rev Esp Cardiol.* 2002; 55(10):1089–92. [20]

Disponibile en: <http://www.revespcardiol.org/es/valor-prueba-esfuerzo-precoz-un/articulo/13037782/>

- Sakamoto T, Tei C, Murayama M, Ichiyasu H, Hada Y. Giant T wave inversion as a manifestation of asymmetrical apical hypertrophy (AAH) of the left ventricle. Echocardiographic and ultrasono-cardiotomographic study. *Jpn Heart J.* 1976; 17(5):611–29. [37]

Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/136532>

- Sherrid MV, Shetty A, Winson G, Kim B, Musat D, Alviar CL, et al. Treatment of obstructive hypertrophic cardiomyopathy symptoms and gradient resistant to first-line therapy with  $\beta$ -blockade or verapamil. *Circ Heart Fail.* 2013; 6(4):694–702. [51]

- Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23704138>

- Shiozaki AA, Kim RJ, Parga JR, Tassi EM, Arteaga E, Rochitte CE. Cardiovascular magnetic resonance in hypertrophic cardiomyopathy. *Arq Bras Cardiol.* 2007; 88(2):243–8. [41]

Disponibile en: [http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0066-782X2007000200018&script=sci\\_arttext&tlng=en](http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0066-782X2007000200018&script=sci_arttext&tlng=en)

- Teare D. Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults. *Br Heart J.* 1958; 20(1):1–8 [1]

Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/13499764>

- To ACY, Dhillon A, Desai MY. Cardiac Magnetic Resonance in Hypertrophic Cardiomyopathy. *JACC Cardiovasc Imaging.* 2011; 4(10):1123–37. [40]

Disponibile en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1936878X11005493>

- Yamaguchi H, Ishimura T, Nishiyama S, Nagasaki F, Nakanishi S, Takatsu F, et al. Hypertrophic nonobstructive cardiomyopathy with giant negative T waves (apical hypertrophy): Ventriculographic and echocardiographic features in 30 patients. *Am J Cardiol.* Septiembre de 1979; 44(3):401–12 [15]

- Disponible en:

<http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1547727614979903886>

- Yusuf SW, Bathina JD, Banchs J, Mouhayar EN, Daher IN. Apical hypertrophic cardiomyopathy. *World J Cardiol.* 2011;3(7):256–9. [29]  
Disponibile en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3158873/>

### CITAS BIBLIOGRÁFICAS BASE DE DATOS UTA

- **SCOPUS:** Maron BJ, Ommen SR, Semsarian C, Spirito P, Olivetto I, Maron MS. Hypertrophic cardiomyopathy: present and future, with translation into contemporary cardiovascular medicine. *J Am Coll Cardiol.* 2014; 64(1):83–99. [56]  
Disponibile en: <https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-84903836626&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=+Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy&nlo=&nlr=&nls=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a730&sot=b&sdt=cl&cluster=scoauthid%2c%227005087748%22%2ct&sl=73&s=TITLE-ABS-KEY%28+Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy%29&relpos=10&citeCnt=101&searchTerm=#>
- SCOPUS: Maron MS. The role of cardiovascular magnetic resonance in sudden death risk stratification in hypertrophic cardiomyopathy. *Card Electrophysiol.* 2015; 7(2):187–93. [57]
- Disponibile en: <https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-84930244160&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=+Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy&nlo=&nlr=&nls=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a730&sot=b&sdt=cl&cluster=scoauthid%2c%227005087748%22%2ct&sl=73&s=TITLE-ABS-KEY%28+Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy%29&relpos=4&citeCnt=0&searchTerm=#>

- SCOPUS: Maron MS, Maron BJ. Clinical Impact of Contemporary Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging in Hypertrophic Cardiomyopathy. 2015; 132(4):292–8. [59]

Disponibile en:

<https://www.scopus.com/record/display.uri?origin=citedby&eid=2-s2.0-84938631381&citeCnt=14&noHighlight=false&sort=plf-f&src=s&st1=Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC&st2=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a280&sot=b&sdt=b&sl=79&s=TITL E-ABS-KEY%28Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC%29&relpos=2>

- SCOPUS: Reichek N. Hypertrophic Cardiomyopathy Cardiac Magnetic Resonance Imaging Changes the Paradigm. *Curr Opin Cardiol.* 2008; 52(7). [58]

- Disponibile en: <https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-48449085755&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC&st2=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a280&sot=b&sdt=b&sl=79&s=TITL E-ABS-KEY%28Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC%29&relpos=3&citeCnt=14&searchTerm=>

<https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-48449085755&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC&st2=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a280&sot=b&sdt=b&sl=79&s=TITL E-ABS-KEY%28Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC%29&relpos=3&citeCnt=14&searchTerm=>

<https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-48449085755&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC&st2=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a280&sot=b&sdt=b&sl=79&s=TITL E-ABS-KEY%28Cardiac+Magnetic+Resonance+in+Hypertrophic+Cardiomyopathy+%7c+JACC%29&relpos=3&citeCnt=14&searchTerm=>

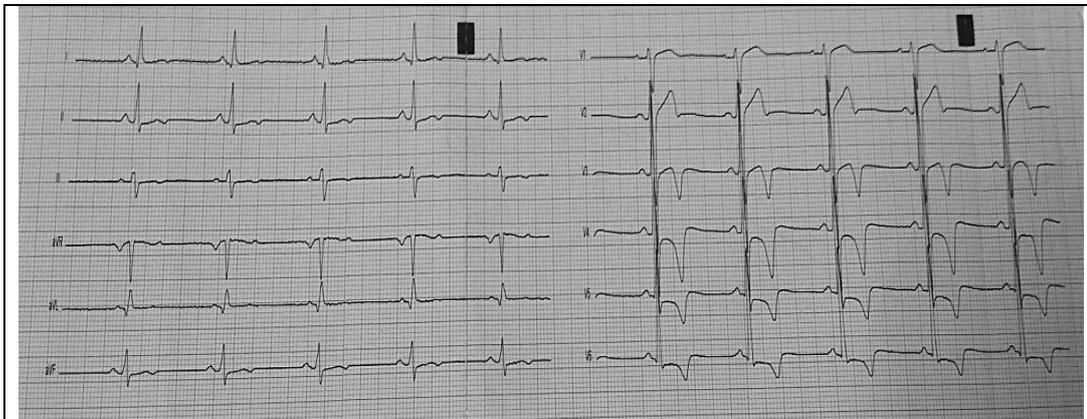
- SCOPUS: Ammirati E, Contri R, Coppini R, Cecchi F, Frigerio M, Olivotto I. Pharmacological treatment of hypertrophic cardiomyopathy: current practice and novel perspectives. *Eur J Heart Fail.* 2016; 18(9):1106–18. [60]

Disponibile en: <https://www.scopus.com/record/display.uri?eid=2-s2.0-84985919173&origin=resultslist&sort=plf-f&src=s&st1=%ce%b2-blocker+Hypertrophic+Cardiomyopathy&st2=&sid=1A4782C3B66FC0C226DA0937115CF1B1.wsnAw8kcdt7IPYLO0V48gA%3a1320&sot=b&s>

dt=b&sl=52&s=TITLE-ABS-KEY%28%ce%b2-  
blocker+Hypertrophic+Cardiomyopathy%29&relpos=0&citeCnt=1&searchTerm=

## **ANEXOS**

## ELECTROCARDIOGRAMA DE 12 DERIVACIONES

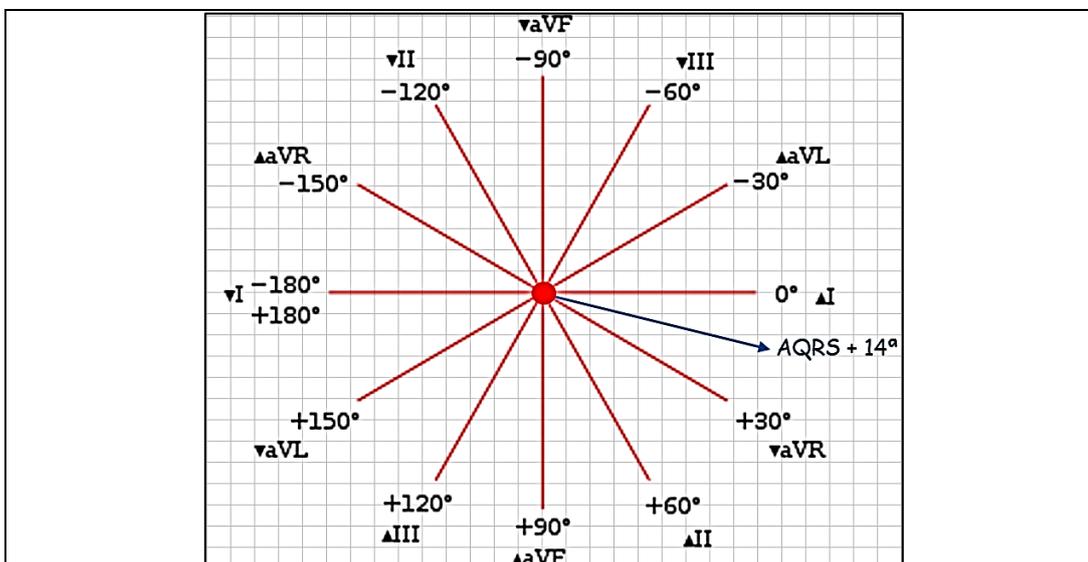


**Figura 1.**

Ondas T negativas profundas en derivaciones precordiales V3 – V6, > 10 mm en V3

**Fuente:** Historia clínica del paciente.

## GRAFICO DEL EJE CARDIACO



**Figura 2.** Eje cardiaco: +14 °

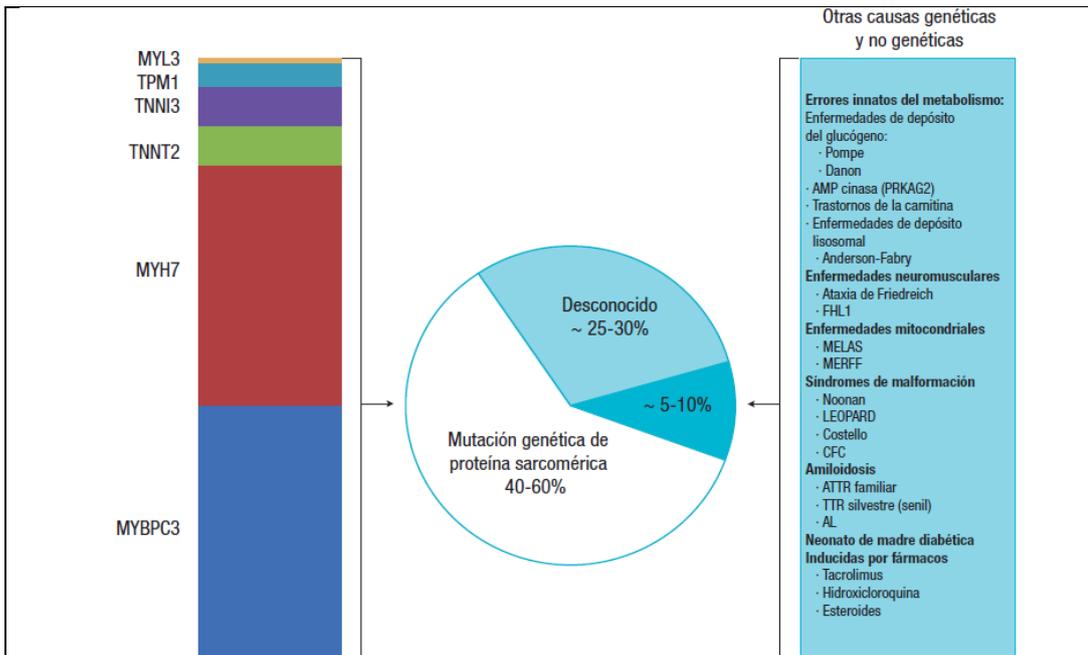
## RESONANCIA MAGNETICA CARDIACA



**Figura 3. Resonancia magnética.**

Fuente: Historia clínica del paciente.

## DIVERSIDAD ETIOLÓGICA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA



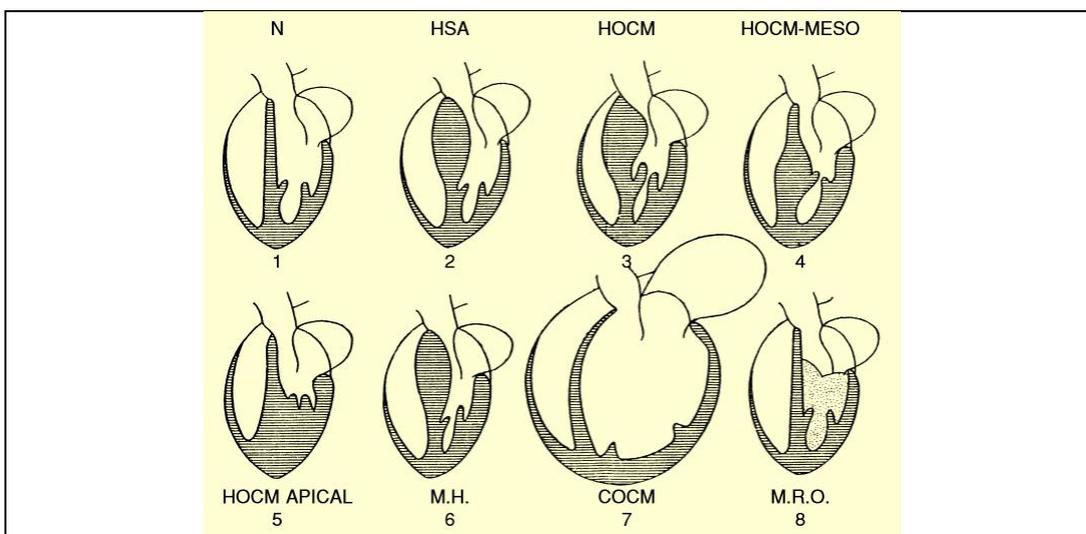
**Figura 4. AL:** amiloidosis de cadenas ligeras; **ATTR:** amiloidosis de tipo transtirretina; **CFC:** cardiofaciocutáneo; **FHL-1:** proteína del dominio 1 de LIM cuatro y medio; **LEOPARD:** lentigos, anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial; **MELAS:** encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y eventos cerebrovasculares; **MERFF:** epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas; **MYBPC3:** proteína C cardíaca unida a miosina; **MYH7:** miosina 7; **MYL3:** cadena ligera 3 de la miosina; **TNNI3:** troponina I del músculo cardíaco; **TNNT2:** troponina T del músculo cardíaco; **TPM1:** cadena alfa-1 de la tropomiosina; **TTR:** transtirretina

**MUTACIONES SARCOMÉRICAS Y NO SARCOMÉRICAS,  
FRECUENCIA RELATIVA Y EL FENOTIPO.**

MUTACIONES SARCOMÉRICAS			
GEN	PROTEÍNA	FRECUENCIA	FENOTIPO ASOCIADO
MYH7	$\beta$ -miosina de cadena pesada	25%–35%	Variable
MYBPC3	Miosina-unida a la proteína C	20%–30%	Variable, inicio tardío
TNNT2	Troponina T	3%–5%	Muerte súbita
TNNI3	Troponina I	< 5%	Extremamente heterogénea
TPM1	Tropomiosina 1 $\alpha$	< 5%	Variable pronóstico, muerte súbita
MYL2	Regulatoria de la cadena ligera de miosina.	< 5%	Miopatía esquelética
MYL3	Cadena ligera de la miosina esencial 3	Rara	Miopatía esquelética
ACTC	$\alpha$ -Actina Cardíaca 1	Rara	Hipertrofia apical
TTN	Titin	Rara	Típica
TNNC1	Troponina C, lenta de esqueleto y músculos cardíacos	Rara	Típica
MYH6	$\alpha$ -Miosina de cadena pesada	Rara	Inicio tardío
MUTACIONES NO SARCOMÉRICAS.			
CSRP3	Proteína LIM muscular	Rara	Inicio tardío
MYLK2	Miosina de cadena ligera quinasa 2	Rara	Inicio precoz
LDB3	LIM dominio de unión 3	Rara	Principalmente sigmoidal
TCAP	Teletonina	Rara	Típica, variable
VCL	Vinculina / metavinculina	Rara	Hipertrofia medioventricular Obstructiva
ACTN2	$\alpha$ -actinina 2	Rara	Principalmente sigmoidal
PLN	Phospholamban	Rara	Típica, variable
MYOZ2	Myozenin 2	Rara	Típica
JPH2	Junctophilin 2	Rara	Típica

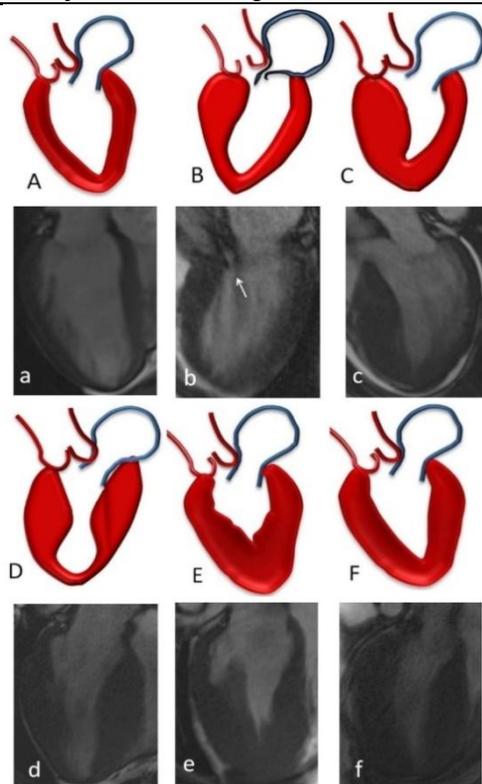
Pérez Riera A. *et al.* Hypertrophic Cardiomyopathy: Value of Electrocardiogram for the Diagnosis of Different Types and for Differential Diagnosis with Athlete's Heart. (2015).

## CLASIFICACIÓN MORFOLÓGICA.



**Figura 6. A.**

1. Normal. 2. Hipertrofia septal asimétrica. 3. Miocardiopatía hipertrófica obstructiva. 4. Miocardiopatía hipertrófica con hipertrofia septal mesoventricular. 5. Miocardiopatía hipertrófica apical. 6. Miocardiopatía hipertrófica generalizada. 7. Miocardiopatía dilatada y 8. Miocardiopatía restrictiva.



**Figura 6. B.**

(A, a) VI normal, (B, b) (C, c) (D, d) Hipertrofia ventricular media, (E, e) Hipertrofia apical. (F, f) Hipertrofia simétrica.

## ELECTROCARDIOGRAMA DE UN PACIENTE CON MCH APICAL.

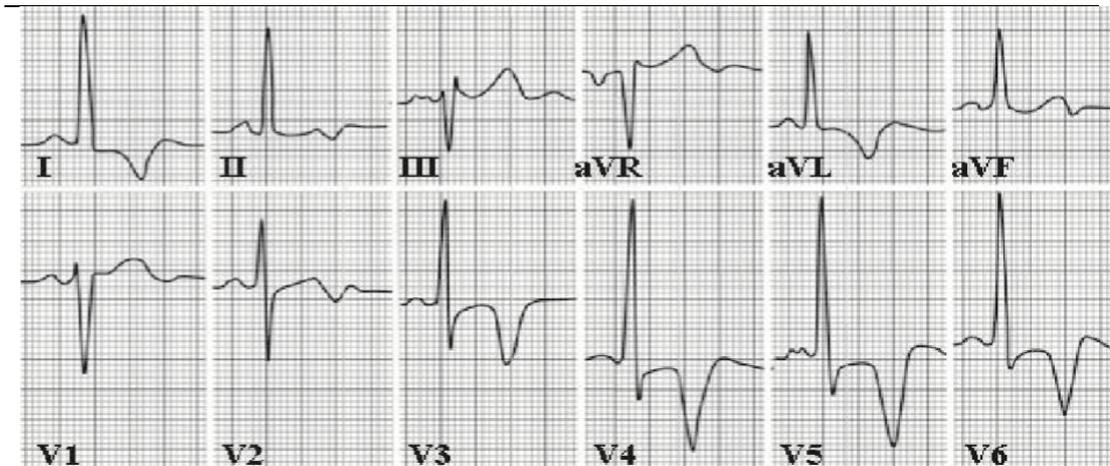


Figura 7.

Fuente: Consenso Argentino de Miocardiopatía hipertrófica 2009

## ALGORITMO TERAPÉUTICO.

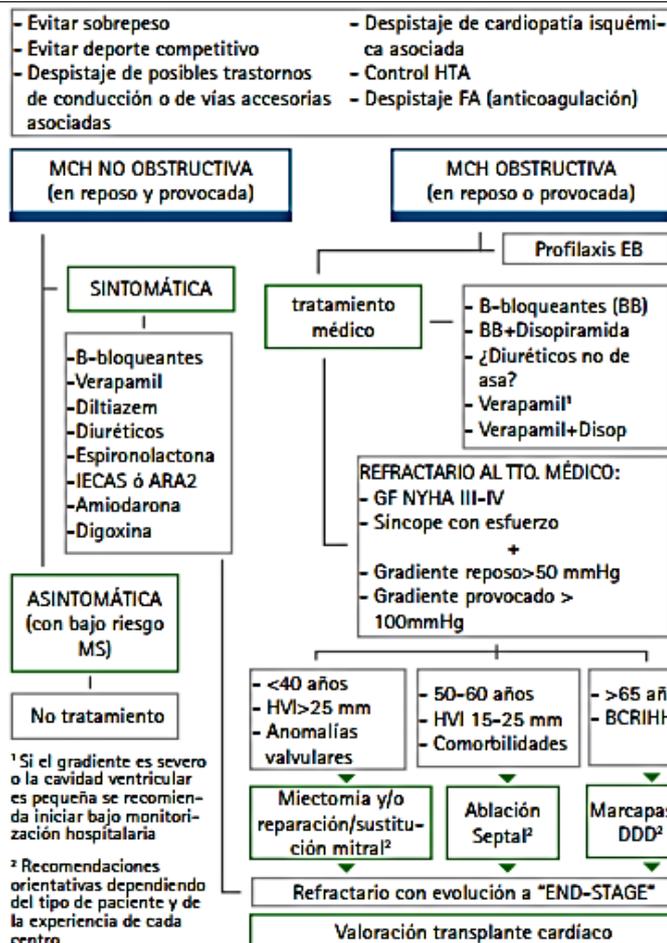


Figura 8.

Fuente: INIBIC/CHUAC. Protocolos de estudio de las cardiopatías familiares.

