

Curso de actualización Medicina Interna

Módulo 1
Cardiología
Abril 2023



Miocardopatías

Graciela Reyes

Especialista en Cardiología

Mg en Ultrasonido en Cardiología

Docente Universitaria

Jefa de área Ultrasonido en cardiología Hospital El Cruce

Introducción

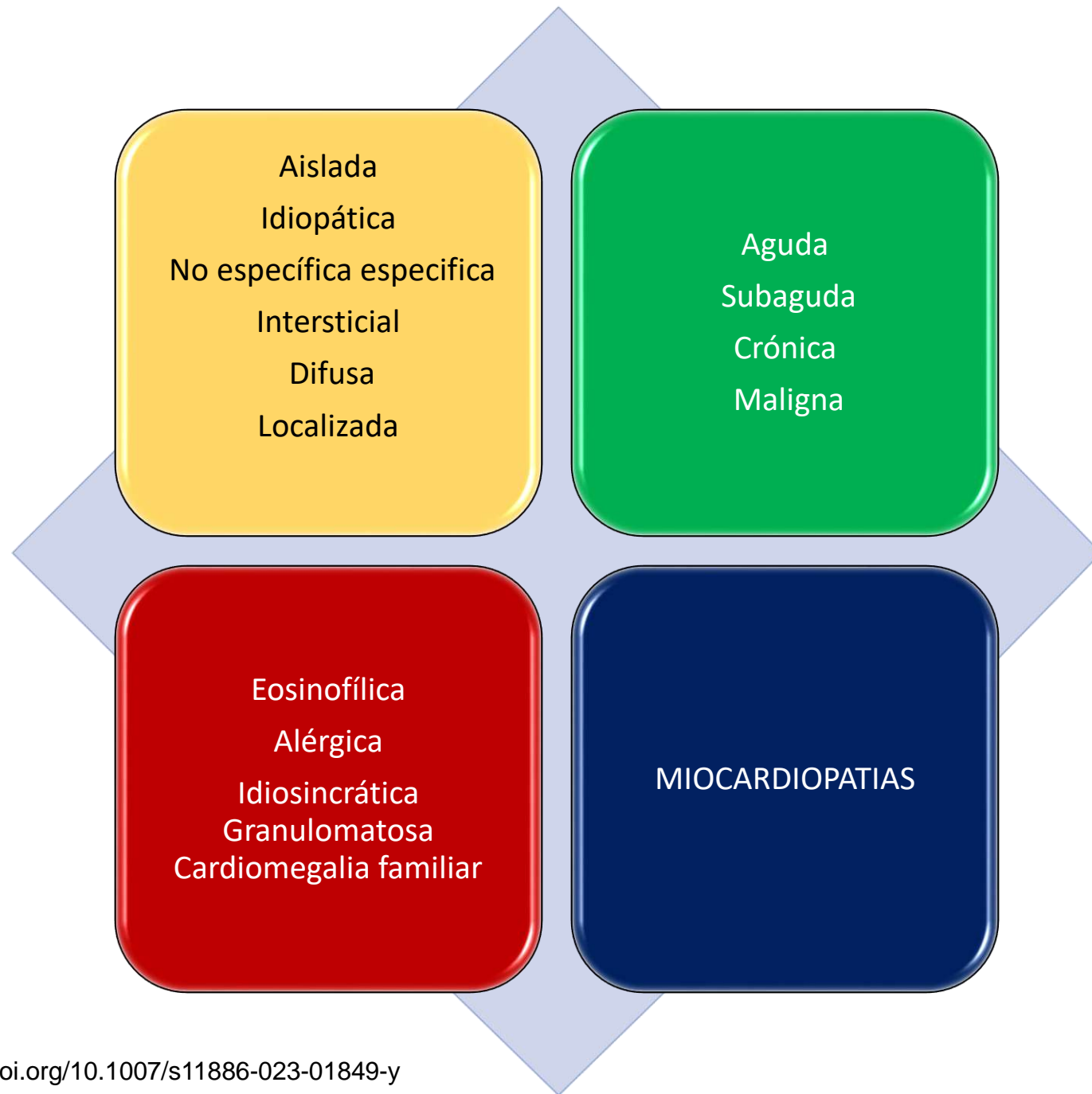


Los sistemas de clasificación

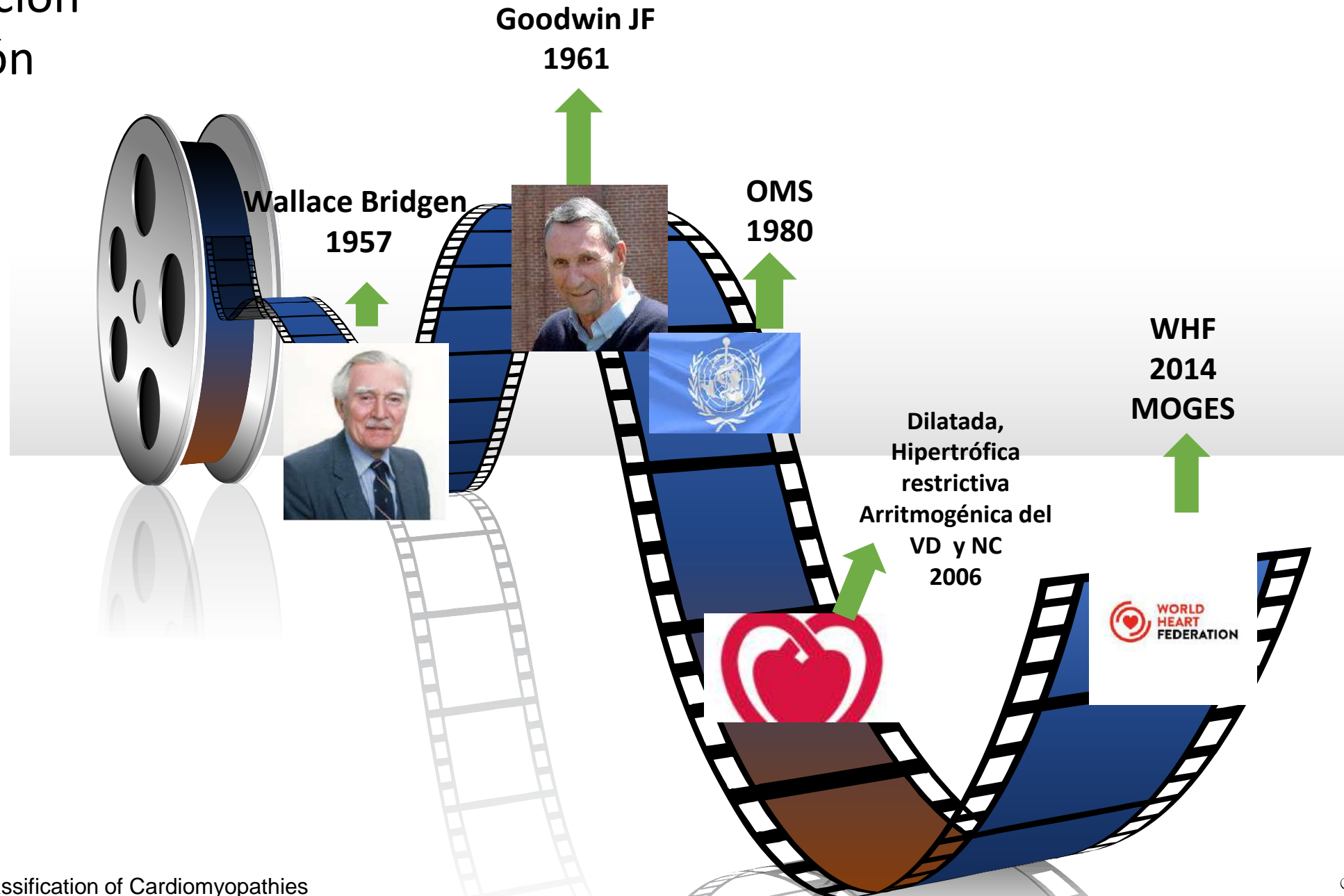
Se utilizan para **ESTANDARIZAR** la nomenclatura de las enfermedades

Comparten características

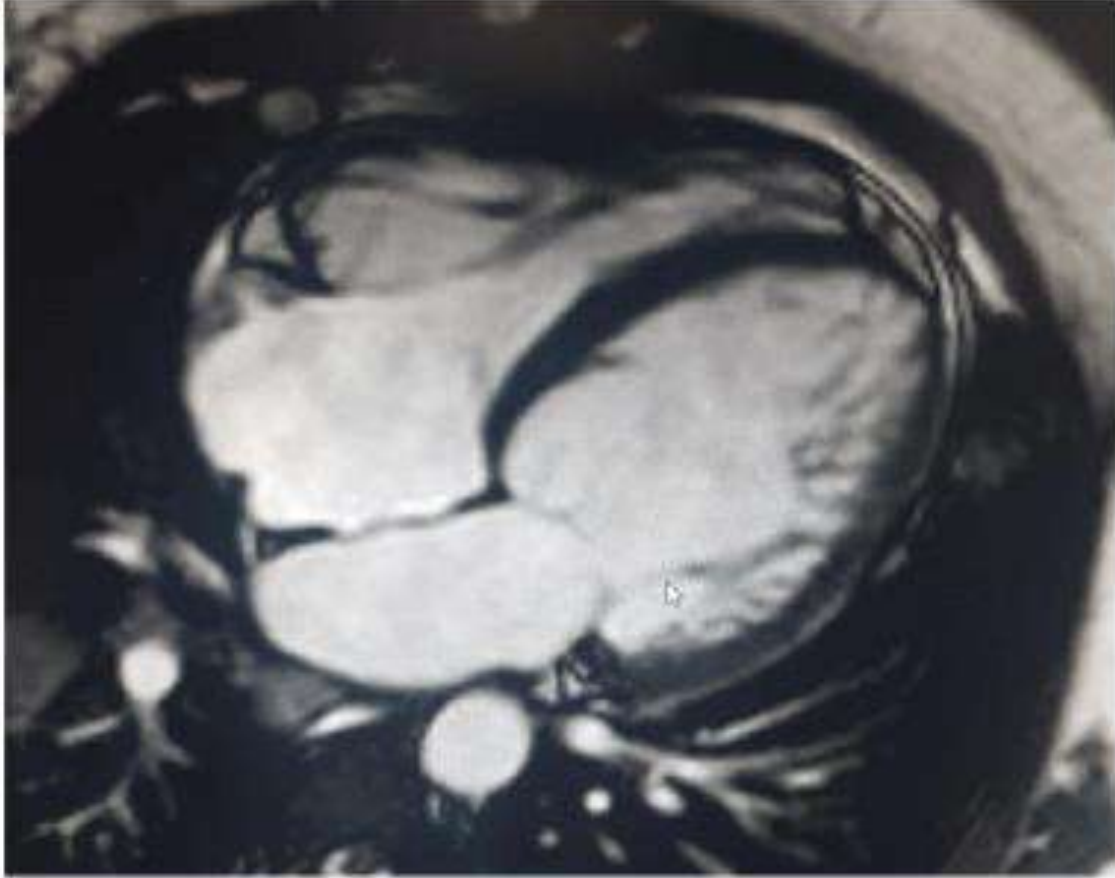
- Fenotípicas
- Bioquímicas
- Genéticas



Clasificación Evolución



Miocardio no Compacto



- Miocardiopatía rara .
- Etiología variada
- Primariamente se considera un defecto congénito.
- Engrosamiento de la pared con dos capas: MNC y MC .
- Existe continuidad entre la cavidad ventricular y la profundidad de los recesos intertrabeculares
- Sin evidencia de comunicación con las arterias epicárdicas
- Puede afectar al VI y al VD
- Diagnóstico cuando no existen otras anomalías cardíacas



Prevalencia : 3% en pacientes internados con IC



Pediatría: La **tercer causa** de miocardiopatía, después de la MCPH y la MCPD
Genes que codifican sarcómeros (TTN y MYH7)
proteínas del citoesqueleto y de la membrana nuclear



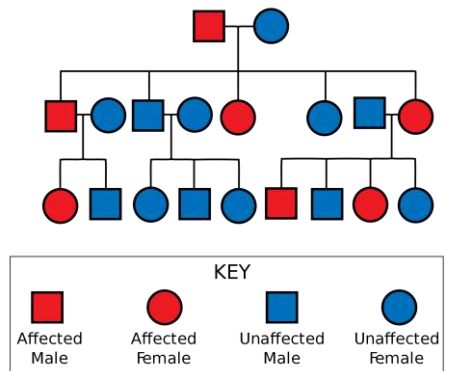
20 a 40% familiar

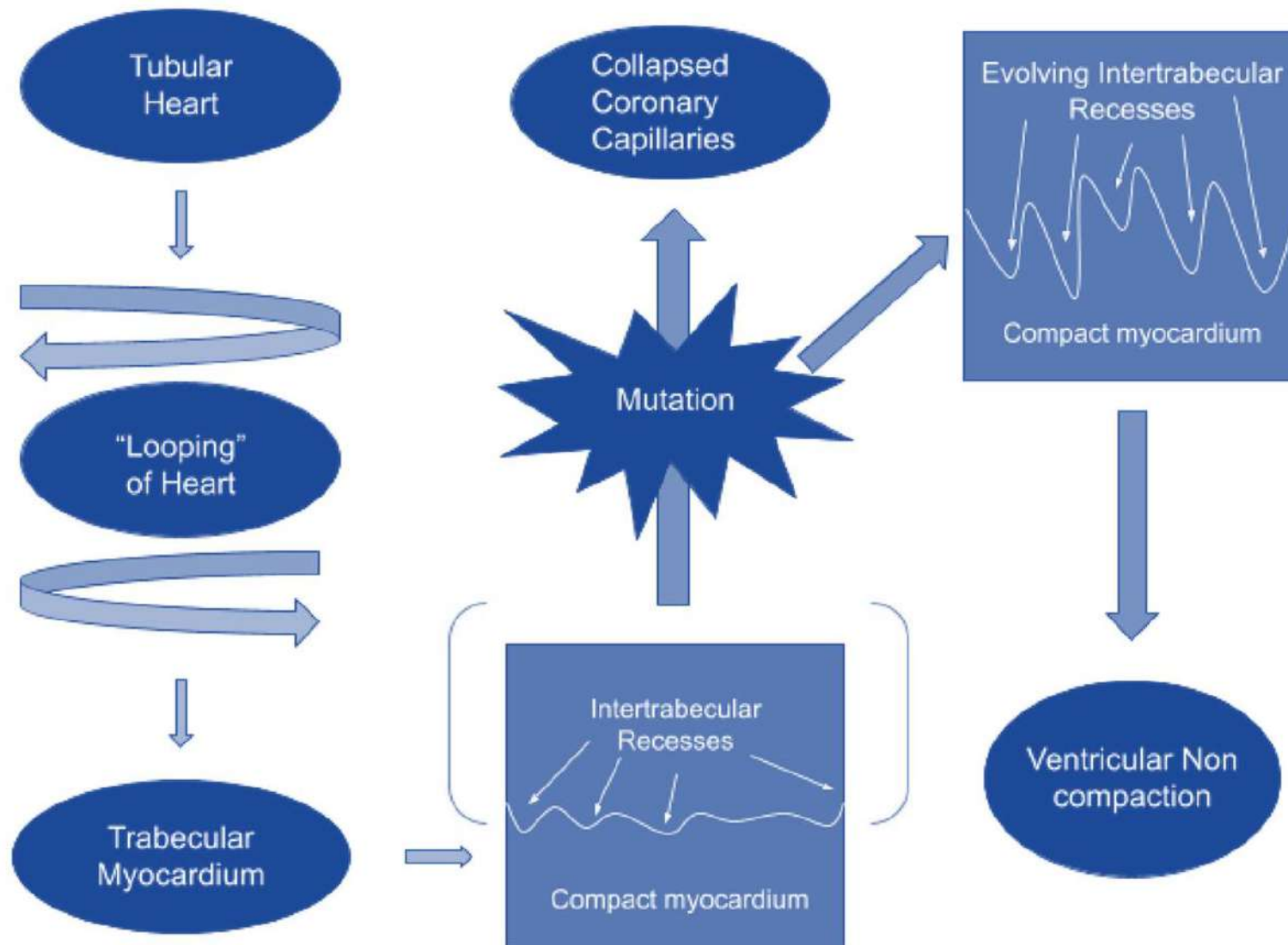
Generalmente AD

Recesivas y ligadas a X menos frecuente

Los **genotipos se superponen a veces con fenotipos de MCPD y MCPH**

y se asocian a disfunción de VI





Presentación clínica

Insuficiencia cardíaca

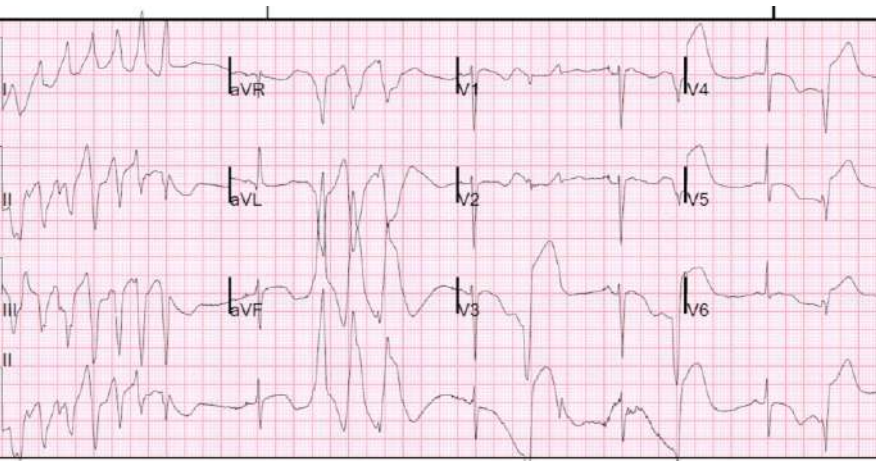
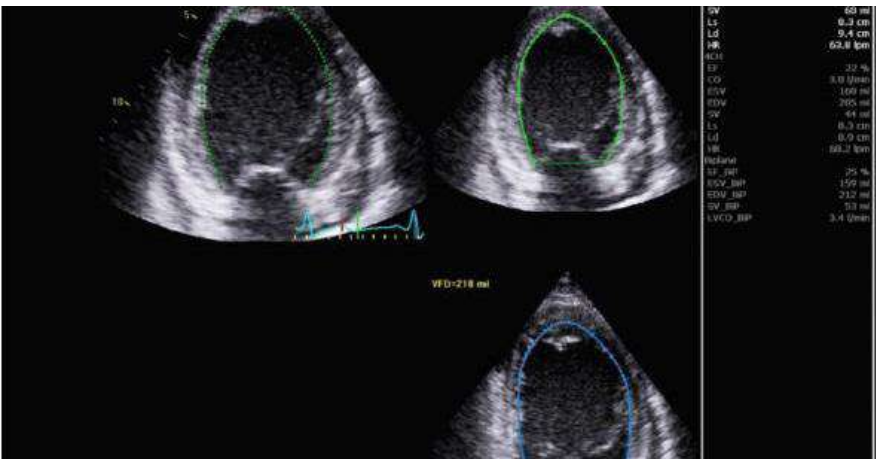
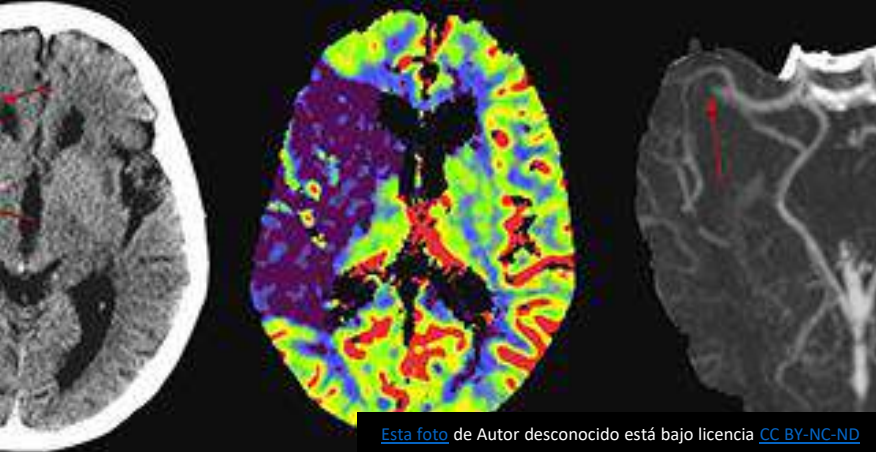
Arritmias

Alteraciones de la conducción

Muerte súbita

Evento tromboembólico





- Disfunción sistólica
- Disfunción diastólica
- Alteraciones en el ECG
 - Prolongación del intervalo QTc (> 50 %)
 - Repolarización temprana (40%)
 - Bloqueo de rama izquierda
 - Bloqueo de rama derecha
 - Bloqueo AV
 - Wolf-Parkinson-White
 - Arritmias
 - Taquicardia ventricular, Fibrilación auricular
 - Taquicardia supraventricular paroxística

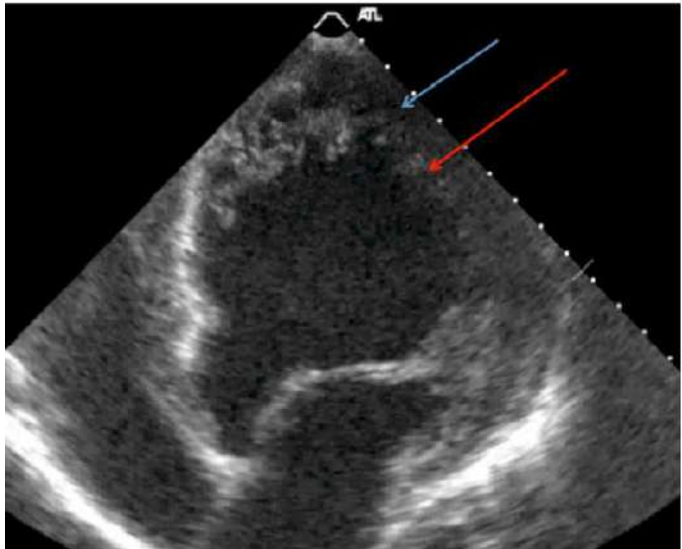
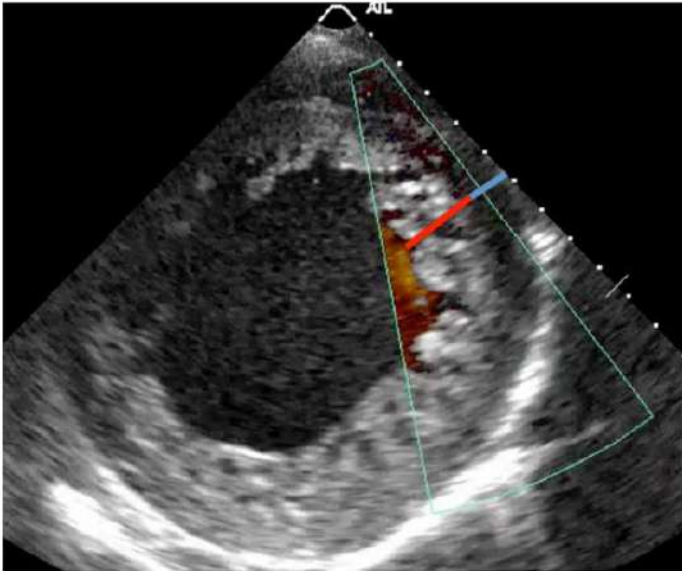
- Eventos embólicos

Diagnóstico



<input checked="" type="checkbox"/>	<u>Imágenes</u>
<input type="checkbox"/>	<u>EG</u>
	⓪
<input type="checkbox"/>	<u>RX/MTC</u>
	Biopsia

Ecocardiografía



Chin

Diástole NOCompactado/compactado $>0,5$
S=79-100% y E= 54 a 92%

Stölberger

Diástole Relación MNC/C $>2 / 3$ trabéculas/
lagos S= 79–80%, E=79–93%

Jenni

Sístole: trabéculas y espacios que se llenan desde
la cavidad ventricular .
No sensible

Resonancia Cardíaca

Peterson

Fin de diástole
NC/C > 2.3

S 93.7%
E 93.7%

Jacquier

Masa trabecular
/masa ventricular
NC > 20% de Masa V

Grothoff

Fin de diástole

Alta S y E

Indice de Masa NC
15 grm² de la masa
total con 25% de NC

Stacey

Fin de sístole eje
corto

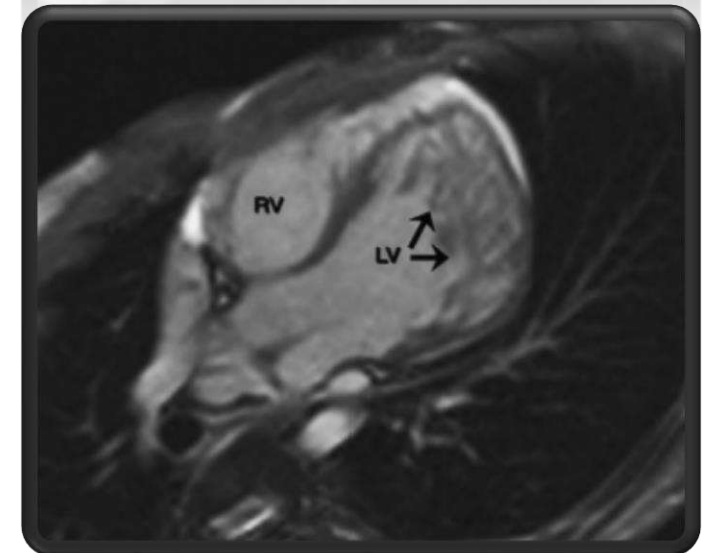
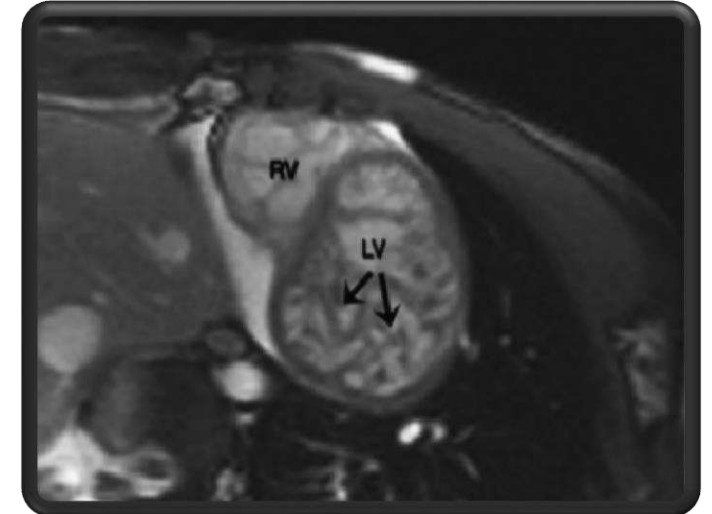
NC/C > 2

Captur

Análisis fractal para
cuantificar LVNC en
el apex

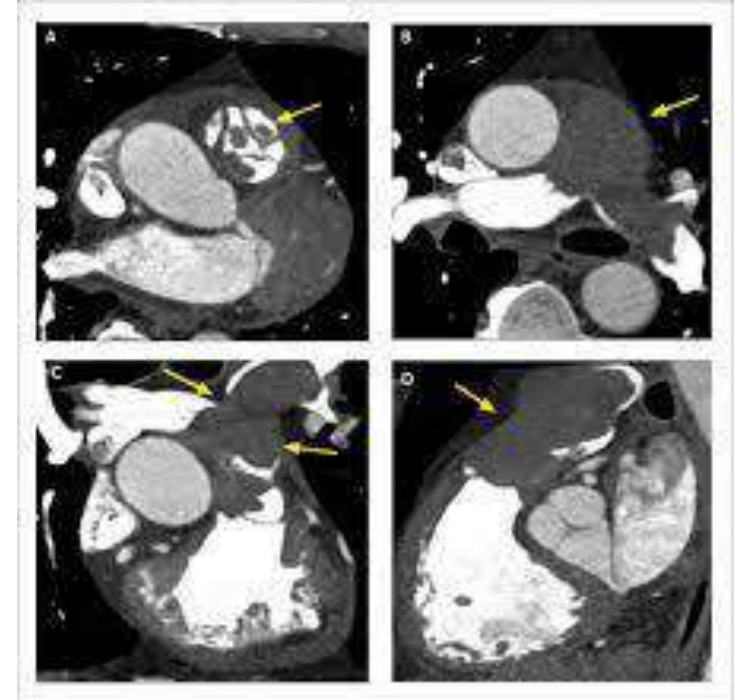
Revisiones en cine
de imágenes en eje
corto

Dimensión fractal
de 1392 se
considera
diagnóstico de NC



Tomografía computada

- Diástole
- Visualización de 17 segmentos del corazón
- Sensibilidad 100%, especificidad 95%
- Relación $MNC/MC > 2,2$ en más de 2 segmentos

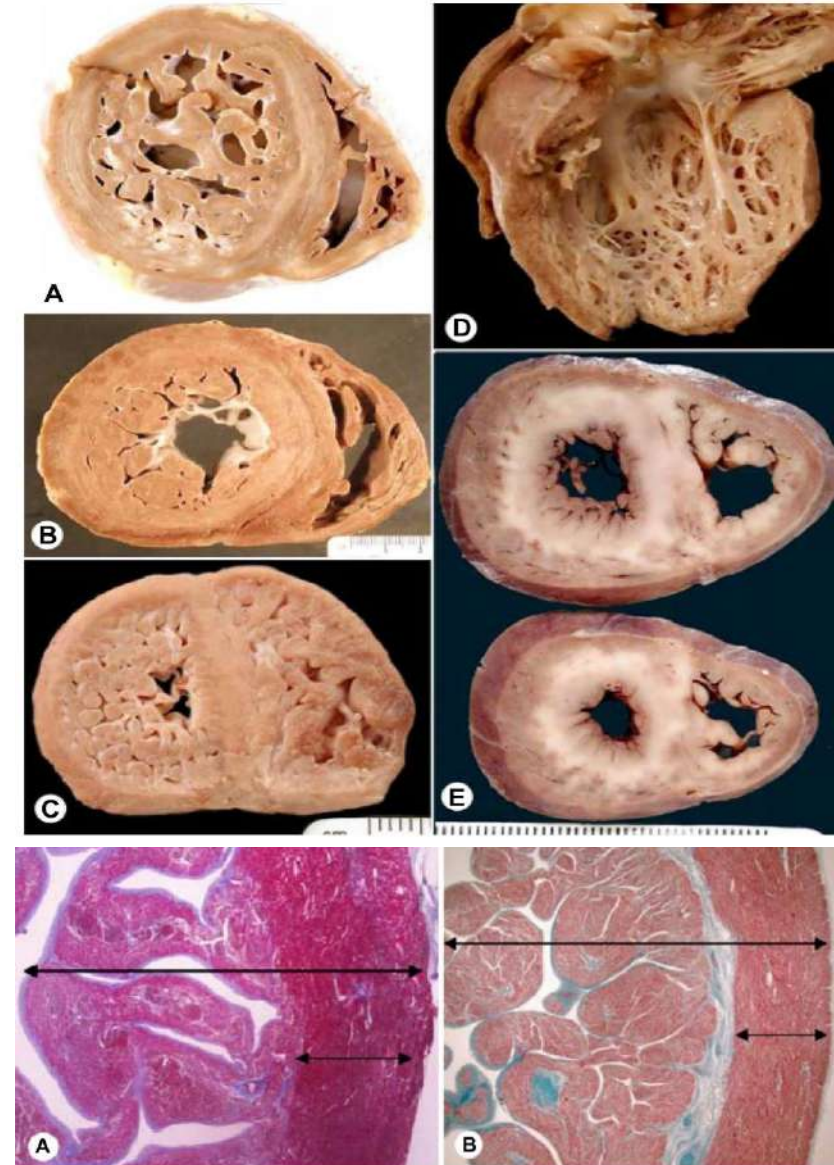


Biopsia

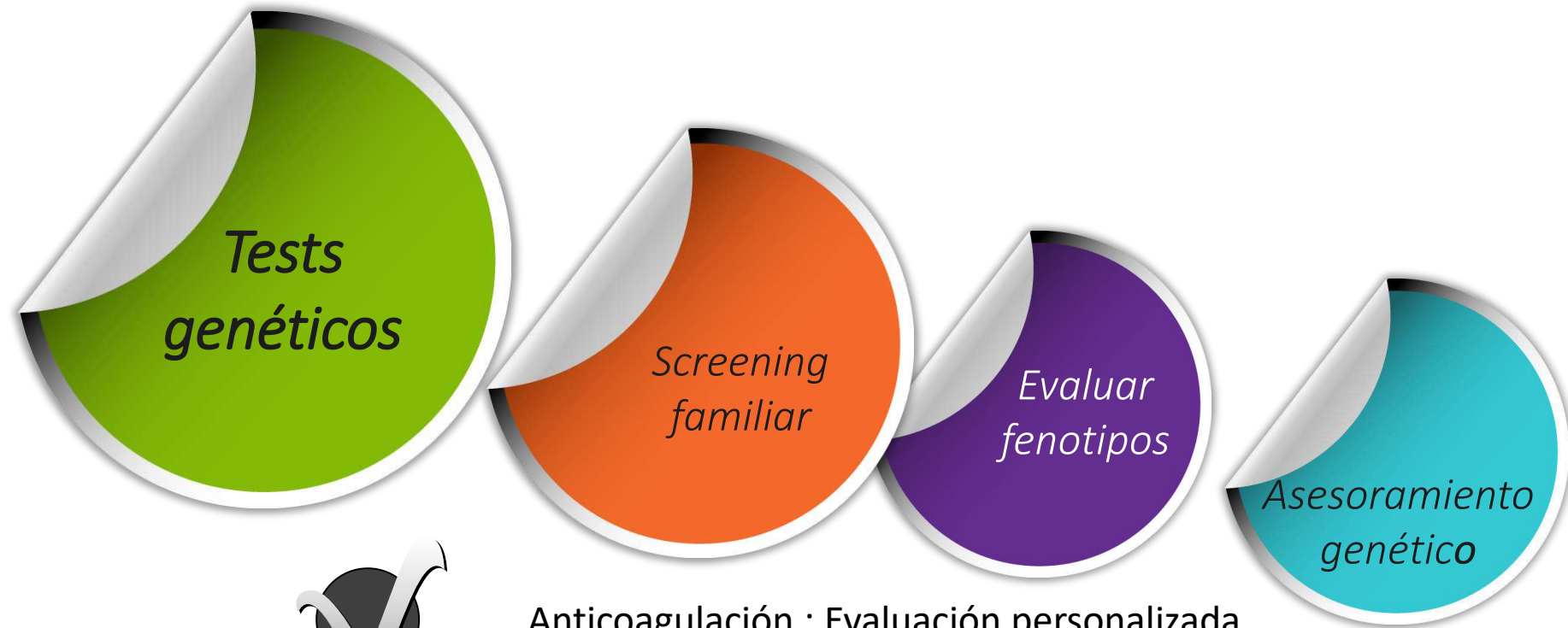
No existen hallazgos específicos para identificar
MNC aislado del no aislado

Papel importante en causas secundarias
Miopatía Mitocondrial

Las Enfermedades Neuro Musculares
pueden estar presentes en el 82%
de los pacientes con MNC



Manejo



Prevención o tratamiento de las complicaciones



Anticoagulación : Evaluación personalizada



Arritmias Estudio Efectrofisiológico
Ablación por radiofrecuencia (epicárdica)



Evaluar CDI en síncope, paro cardíaco, arritmias ventriculares refractarias y baja FEy



CRT Buena respuesta en MNC en remodelado reverso vs MCPD

Falla Cardíaca tratamiento standard más Sacubitril-Valsartán e inhibidores de SGLT2

Clinical Risk Prediction in Patients With Left Ventricular Myocardial Noncompaction



Guillem Casas, MD,^{a,b} Javier Limeres, MD,^{a,b,c} Gerard Oristrell, MD,^{a,b} Laura Gutierrez-Garcia, MD,^{a,b,c} Daniele Andreini, MD, PhD,^{d,e} Mar Borregan, PhD,^f Jose M. Larrañaga-Moreira, MD,^g Angela Lopez-Sainz, MD, PhD,^{b,h,i} Marta Codina-Solà, PhD,^c Gisela Teixido-Tura, MD, PhD,^{a,b,c} José Antonio Sorolla-Romero, MD,^j Paula Fernández-Álvarez, MD,^c Josefa González-Carrillo, MD,^k Andrea Guala, PhD,^a Lucia La Mura, MD,^l Rafaela Soler-Fernández, MD,^m Augusto Sao Avilés, PhD,^{n,o,p} Juan José Santos-Mateo, MD,^q Josep Ramon Marsal, PhD,^{r,s} Aida Ribera, PhD,^{r,s} José Luis de la Pompa, PhD,^{b,t} Eduardo Villacorta, MD,^{b,u} Juan Jiménez-Jáimez, MD, PhD,^{b,v} Tomás Ripoll-Vera, MD, PhD,^{b,w} Antoni Bayes-Genis, MD, PhD,^{b,x,y,z} José Manuel Garcia-Pinilla, MD, PhD,^{b,aa} Julián Palomino-Doza, MD, PhD,^{b,bb} Coloma Tiron, MD,^{b,cc,dd} Gianluca Pontone, MD, PhD,^d Jan Bogaert, MD,^{ee} Giovanni D. Aquaro, MD,^{ff} Juan Ramon Gimeno-Blanes, MD, PhD,^{b,k} Esther Zorio, MD, PhD,^{b,gg,hh} Pablo Garcia-Pavia, MD, PhD,^{b,h,i,ii} Roberto Barriales-Villa, MD, PhD,^{b,g} Artur Evangelista, MD, PhD,^{a,b,c} Pier Giorgio Masci, MD, PhD,^{jj} Ignacio Ferreira-González, MD, PhD,^{a,r,s} José F. Rodríguez-Palomares, MD, PhD^{a,b,c}

ABSTRACT

BACKGROUND Left ventricular noncompaction (LVNC) is a heterogeneous entity with uncertain prognosis.

OBJECTIVES This study sought to develop and validate a prediction model of major adverse cardiovascular events (MACE) and to identify LVNC cases without events during long-term follow-up.

Formas de riesgo



Miocardiopatía por miocardio no compacto

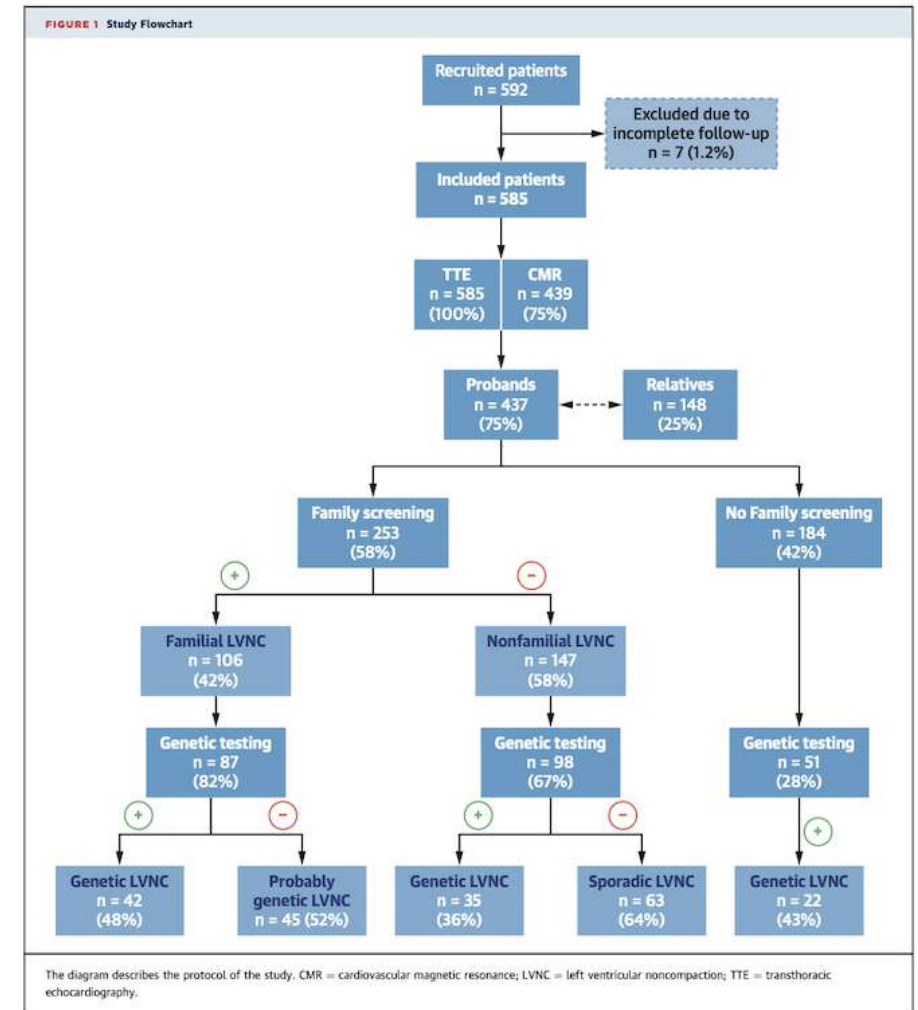
Formas de bajo riesgo



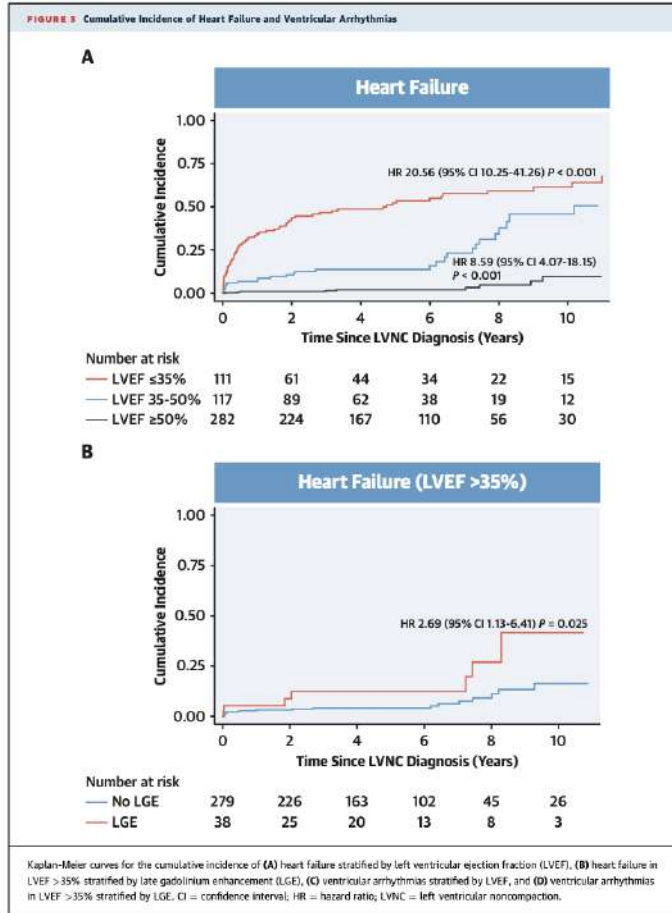
Hipertrabeculación

Modelo para predicción individualizada de eventos CV en pacientes con hallazgos morfológicos de MNC

- Observacional, retrospectivo y longitudinal
- 2000-2018
- 12 centros de referencia en España de enfermedades cardíacas hereditarias
- Criterios de Jenni, Chin y Petersen
- Seguimiento anual : clínica, holter, ergometría y CDI
- Screening familiar
- Test genéticos de última generación con paneles de 213 genes relacionados a enf. Cardiovascular (y clasificados según la función molecular en el sarcómero y si eran simples o complejos)
- End points: Falla cardíaca, Arritmias ventriculares, Embolias sistémicas, Todas las causas de mortalidad
- **MACE (Major Adverse Cardiovascular Events) :**
Combinación de los criterios anteriores

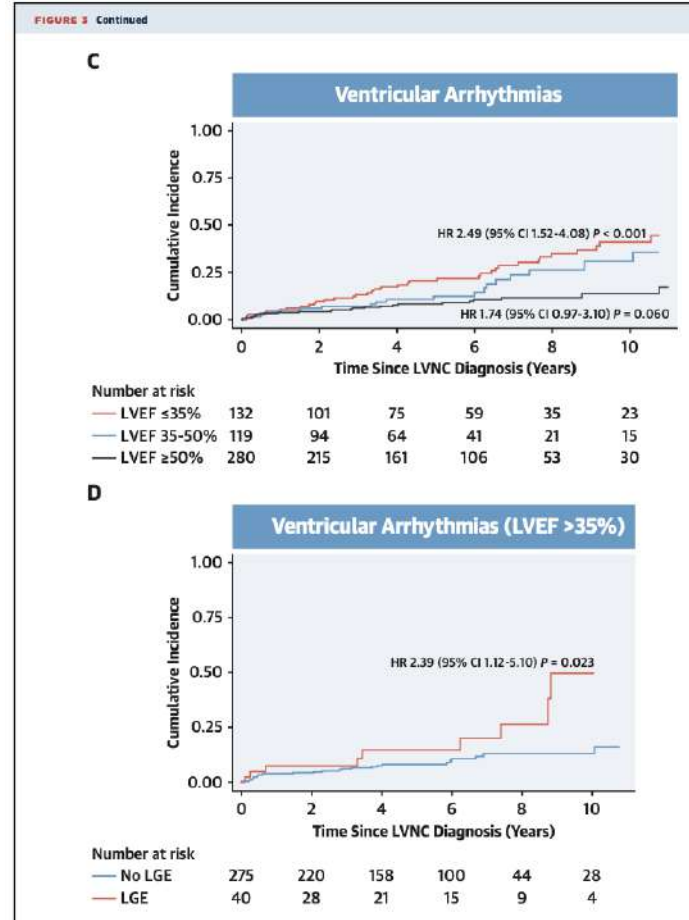


Falla Cardíaca FEy y Realce tardío con Gadolinio

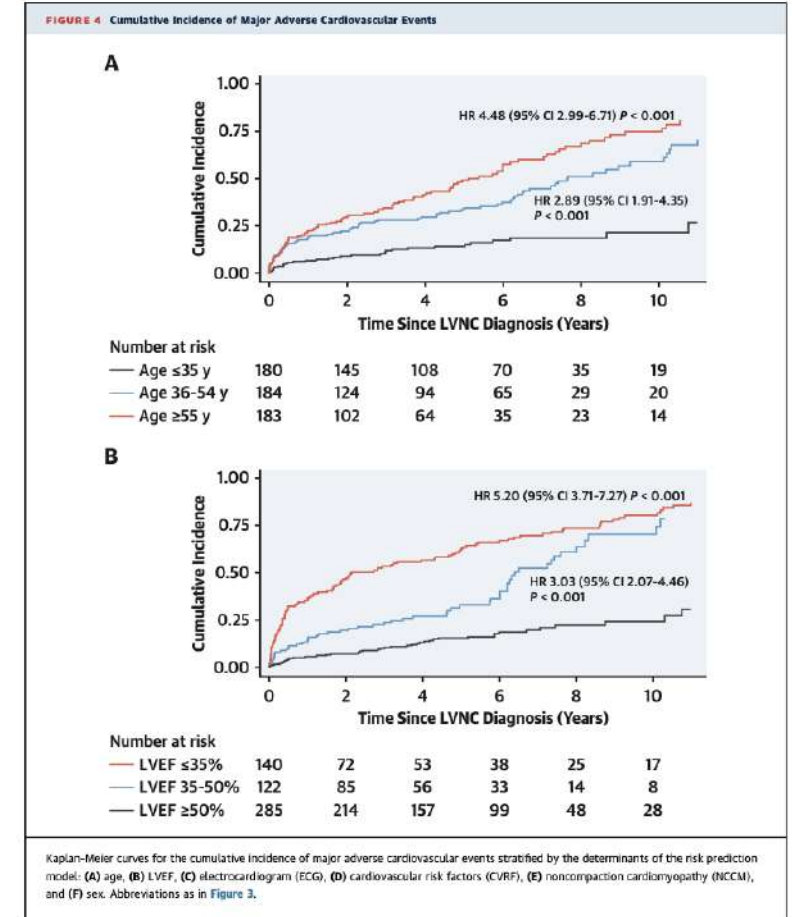


Continued on the next page

Arritmias ventriculares

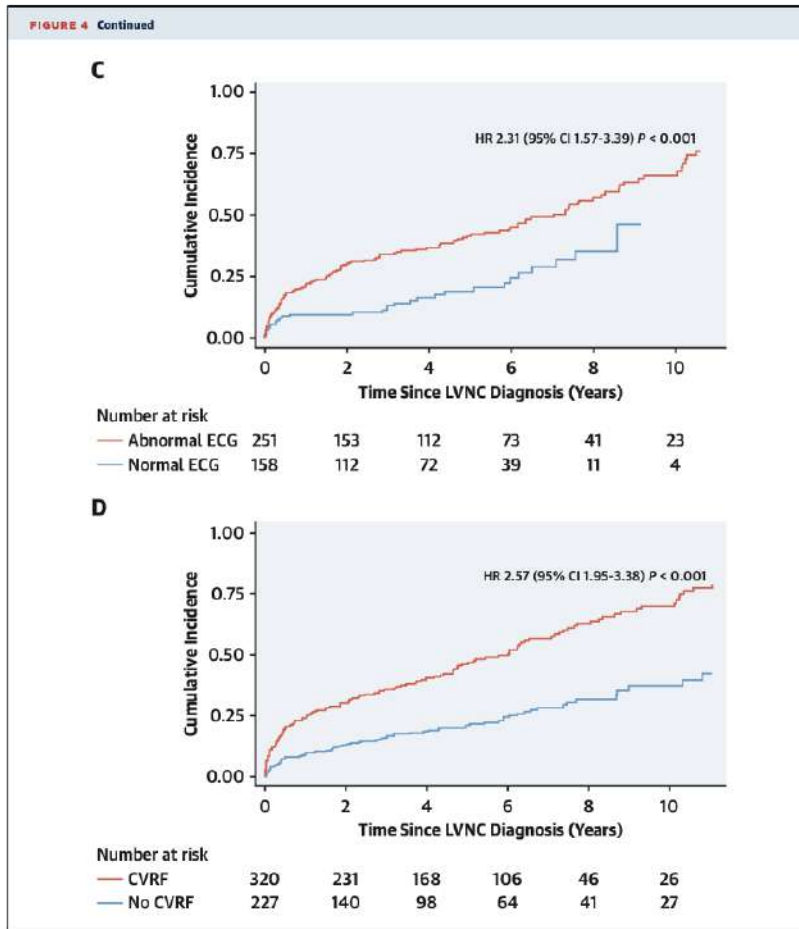


Edad



Continued on the next page

ECG y Factores de riesgo



Miocardio no compacto sexo

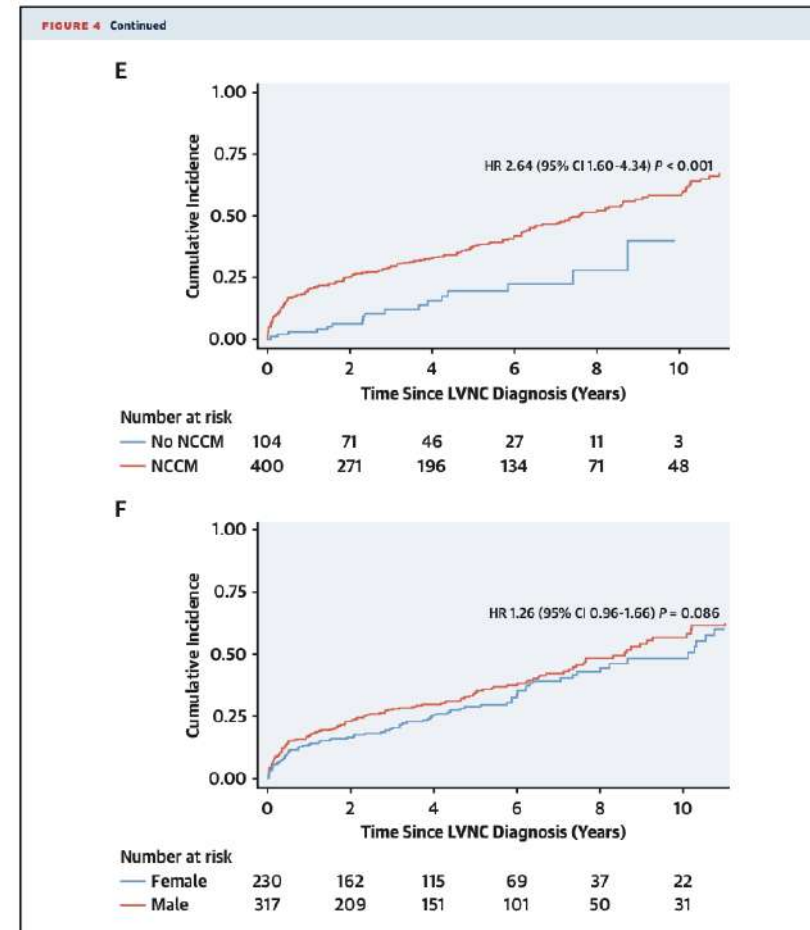


FIGURE 5 Risk Prediction Model of MACE in LVNC

A

Age (years)	Points	Abnormal ECG	Points
≤35	0	N	0
36-54	7	Y	4
≥55	10	CV Risk Factors	Points
		N	0
		Y	3
LVEF (%)	Points	NCCM	Points
≥50	0	N	0
35-50	5	Y	4
≤35	10	Gender	Points
		Men	3
		Women	0

B

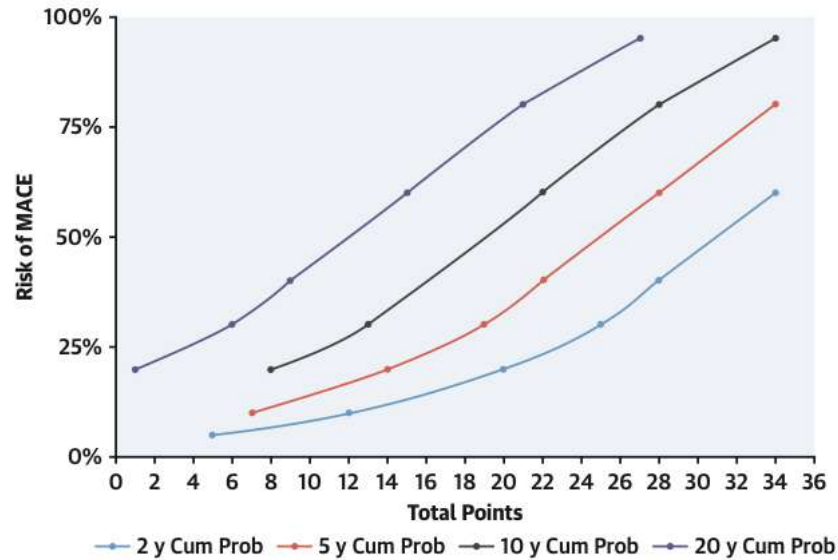
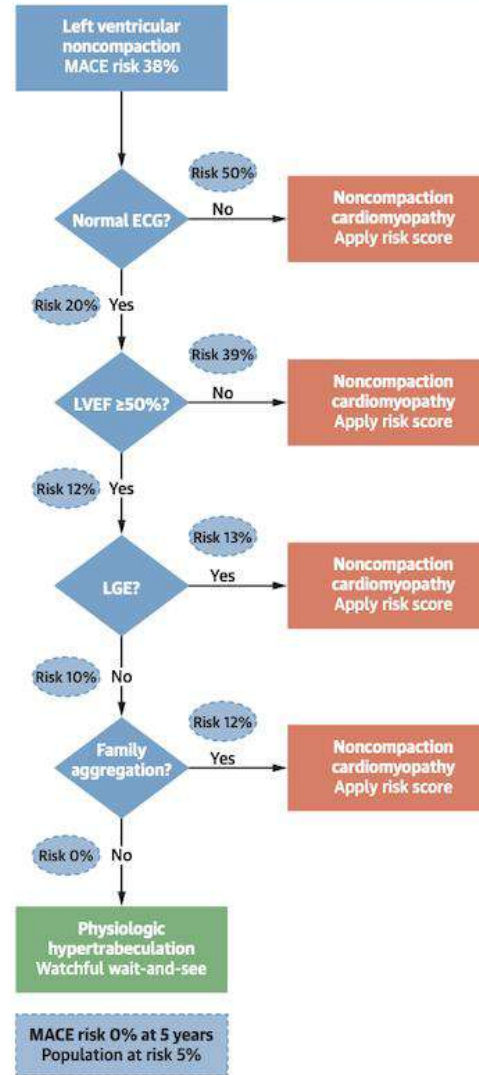


FIGURE 6 LVNC Safety Algorithm



Stepwise approach to identify patients with morphologic features of LVNC but low-risk characteristics, who present an excellent long-term prognosis. Abbreviations as in Figures 3 and 4.

1

Edad al momento del diagnóstico

2

Sexo masculino

3

Agregación familiar

4

Factores de riesgo cardiovascular

5

Anormalidades en el ECG

6

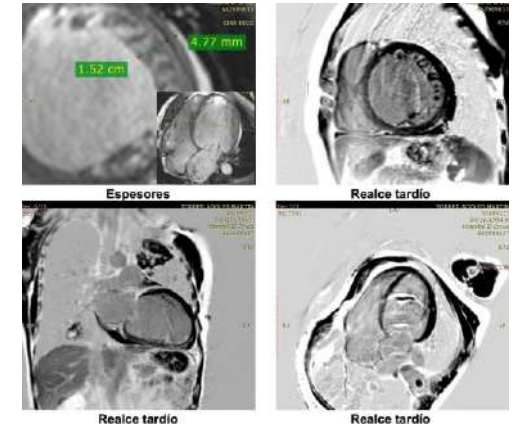
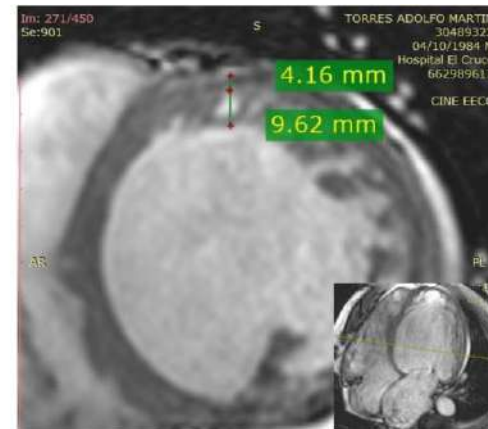
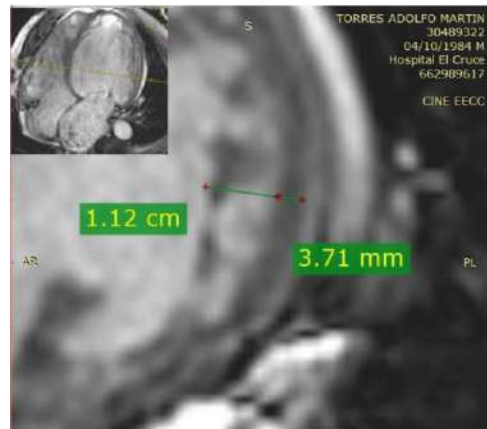
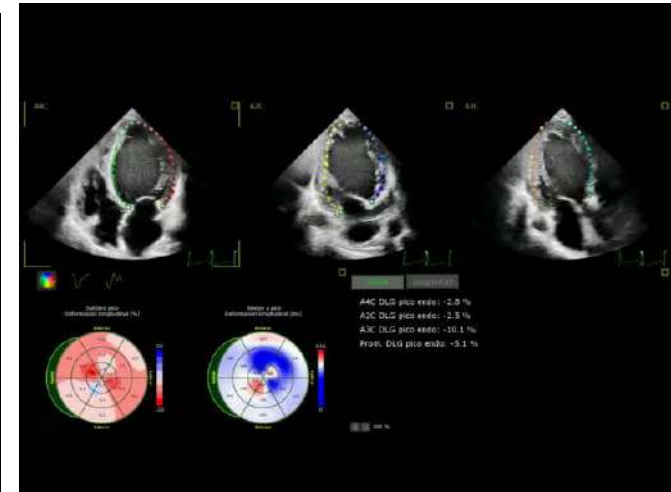
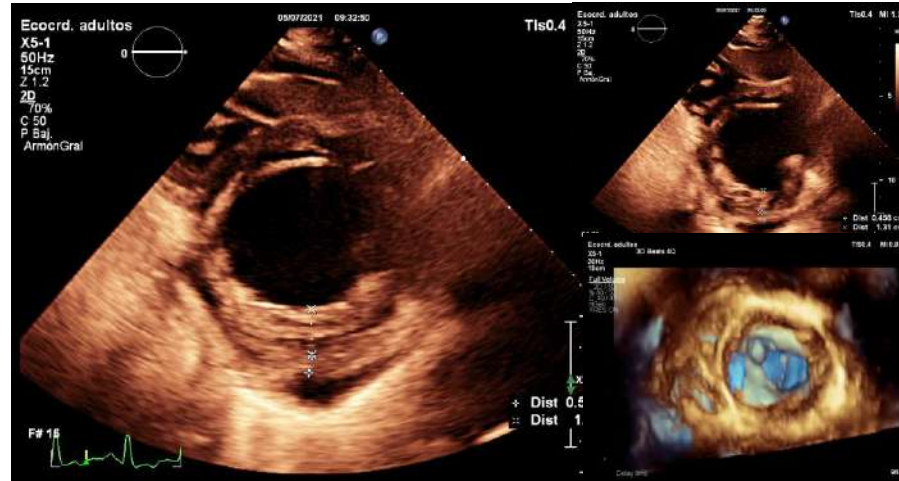
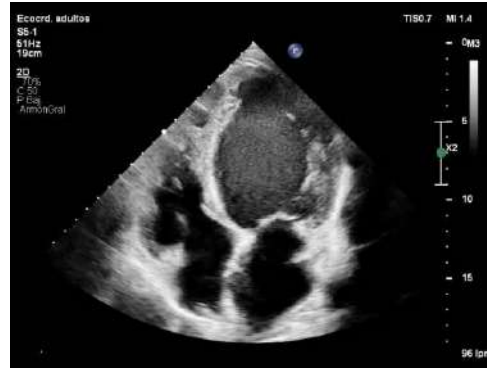
Fracción de Eyección reducida y realce tardío con Gadolinio





39 años

Ex tabaquista
Disnea progresiva
Edemas
Fiebre



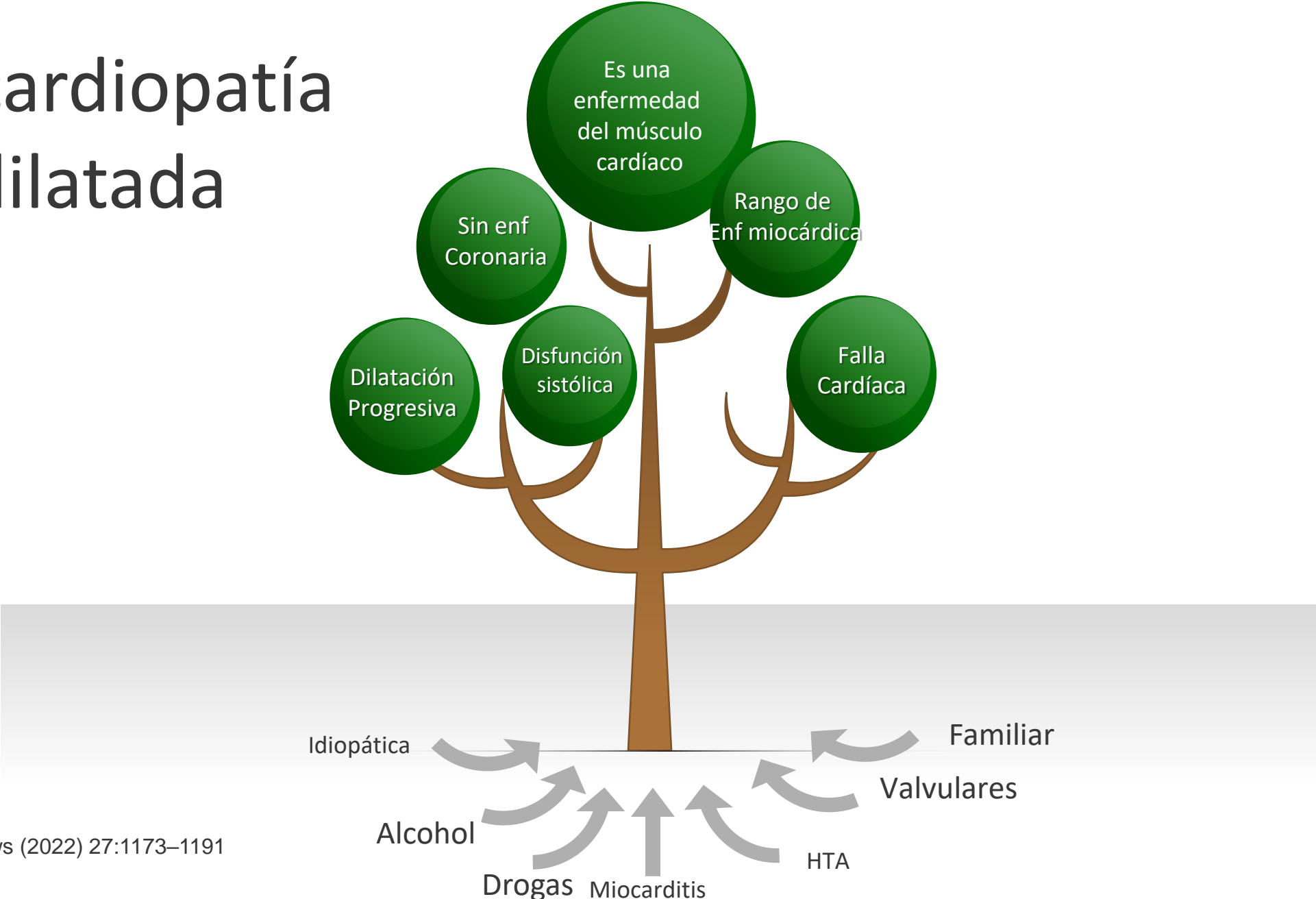
Espesores

Espesores

Realce tardio

Realce tardio

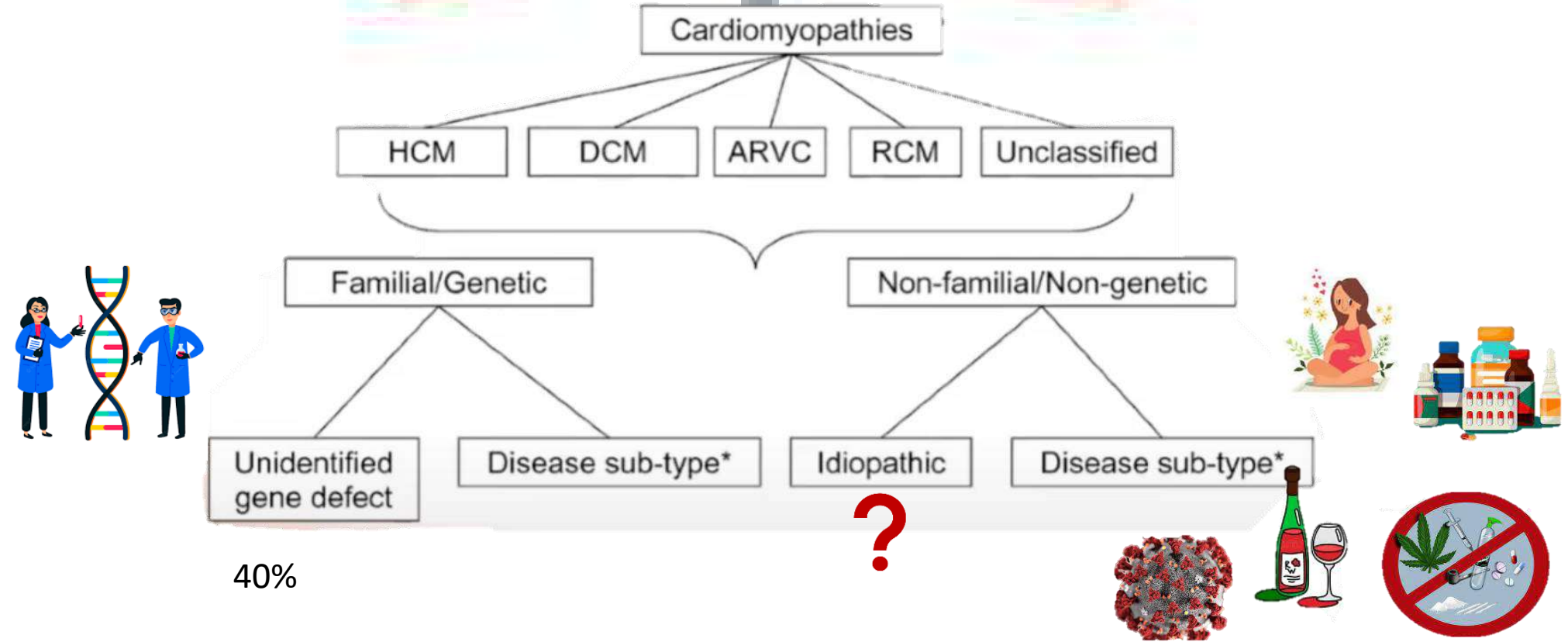
Miocardiopatía dilatada



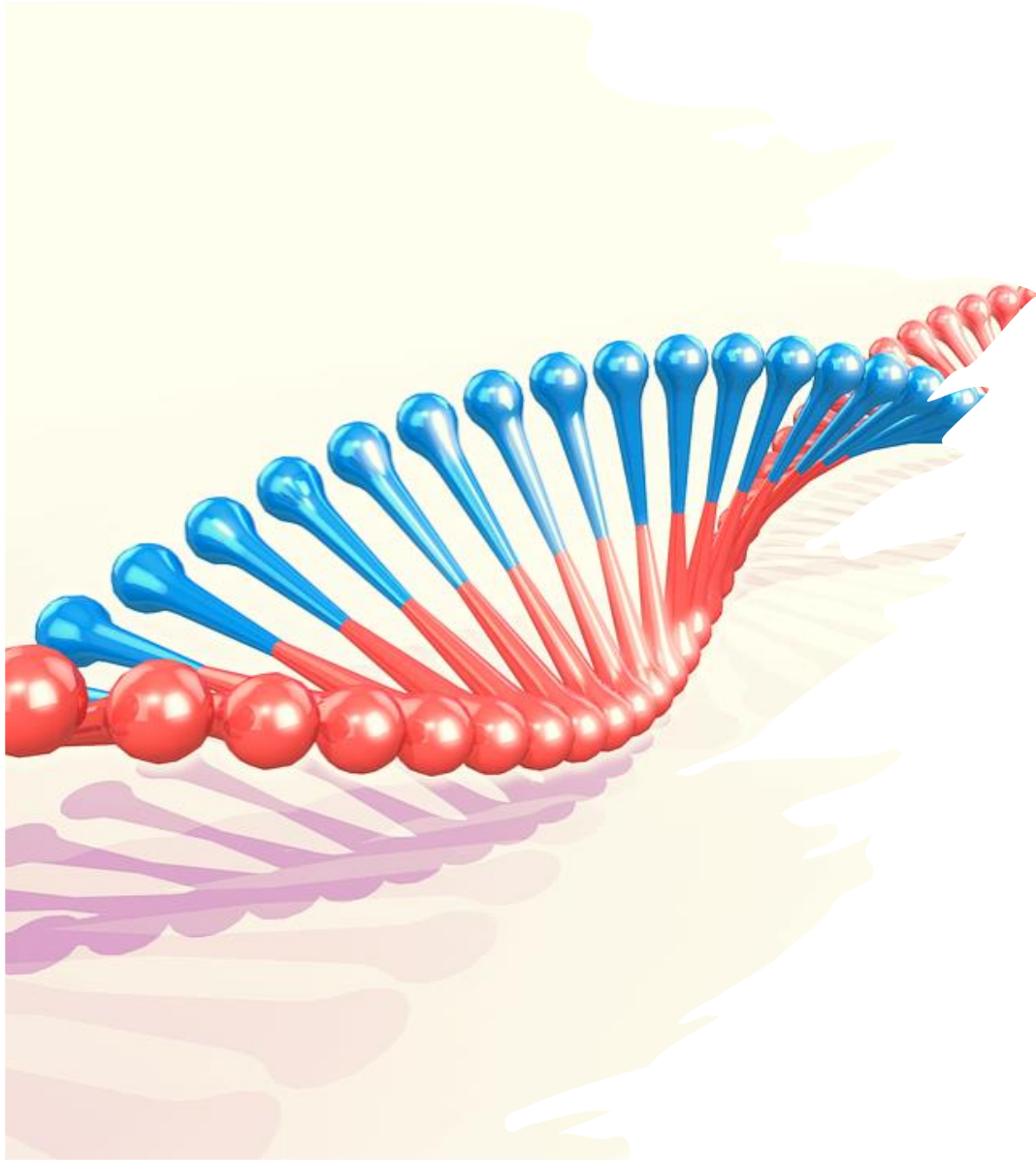
Heart Failure Reviews (2022) 27:1173–1191

European Journal of Heart Failure (2018) **20**, 228–239

Miocardiopatía Dilatada



40%



Genéticas

- + de 50 genes
- 20 a 40%
- AD, AR, ligada a X
- Puede haber más de una variante en una misma persona
- Genes más comunes:
 - **Sarcoméricos** : **Titina**, Titina truncada
 - **Envoltura nuclear**: Laminopatías . **Laminina AC**
 - **Citoesqueleto**: **Desmina**, **distrofina** (anomalías musculoesqueléticas Duchene Becker)
 - **Adhesion intercelular**: **desmosomas**

Prevalencia
1/2500 a 1/250

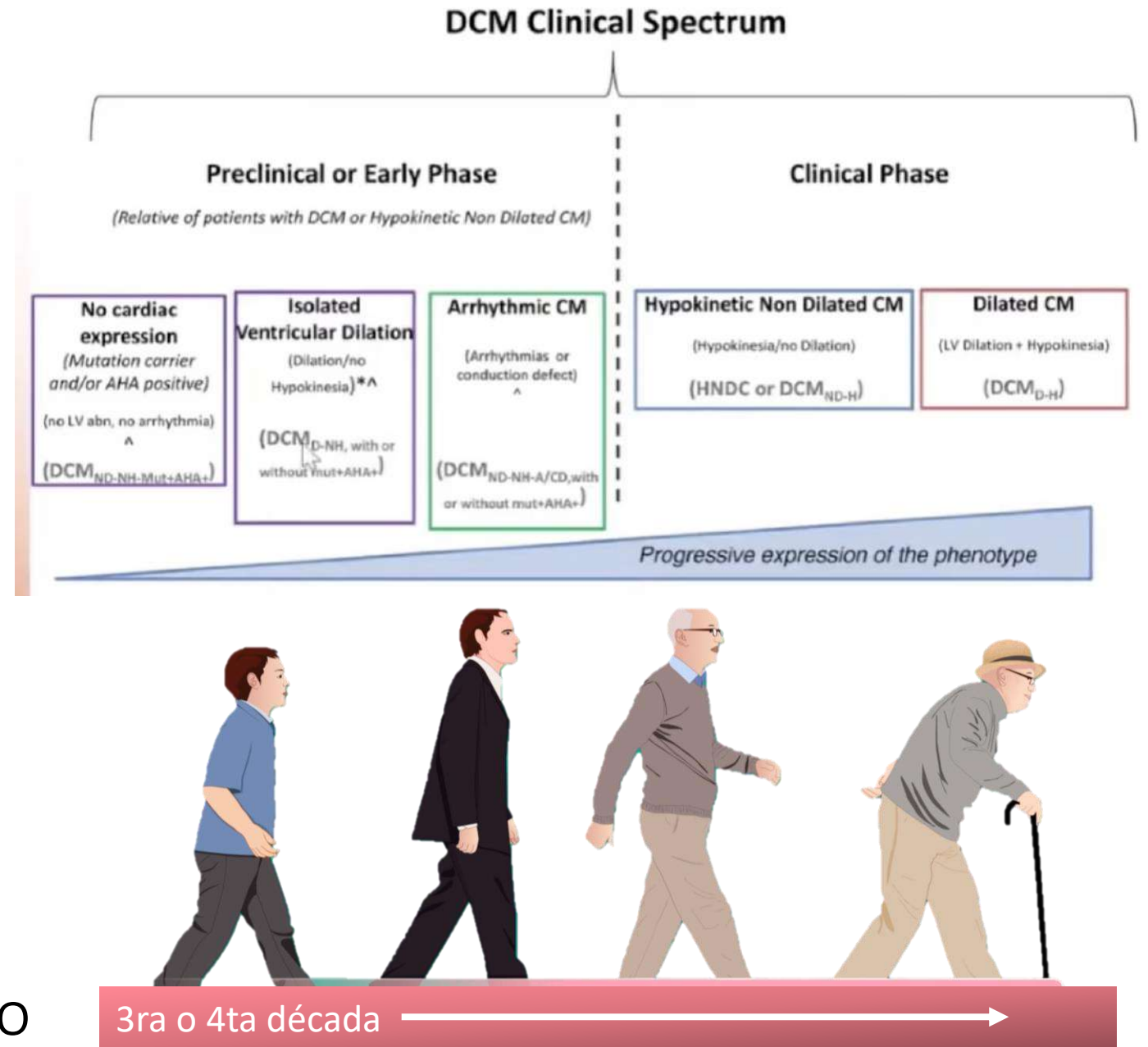


3:1



Baja prevalencia de comorbilidades

Largo período asintomático



Diagnóstico en familiares

Major criteria

1. LVEF $> 45\%$ and $\leq 50\%$, unexplained by other causes

OR

2. Unexplained LVED dilatation according to normograms ($> 2SD + 5\%$)

Minor criteria

1. Complete LBBB, or AV block (1st degree or higher)
2. Unexplained ventricular arrhythmia (> 100 VPBs/24 h or NSVT at ≥ 120 bpm)
3. RWMA in the LV without an intraventricular conduction defect
4. Late gadolinium enhancement of non-ischemic origin in CMR
5. Non-ischemic myocardial abnormalities (inflammation, necrosis \pm fibrosis) on EMB
6. Serum organ-specific and disease-specific anti-heart antibody by ≥ 1 autoantibody tests

Disease probability

Definite disease:

Criteria for DCM or HNDC are met

Probable disease:

1 major + ≥ 1 minor criterion

OR

1 major + causative mutation identified in the proband

Possible disease:

2 minor criteria

OR

1 minor + causative mutation identified in the proband

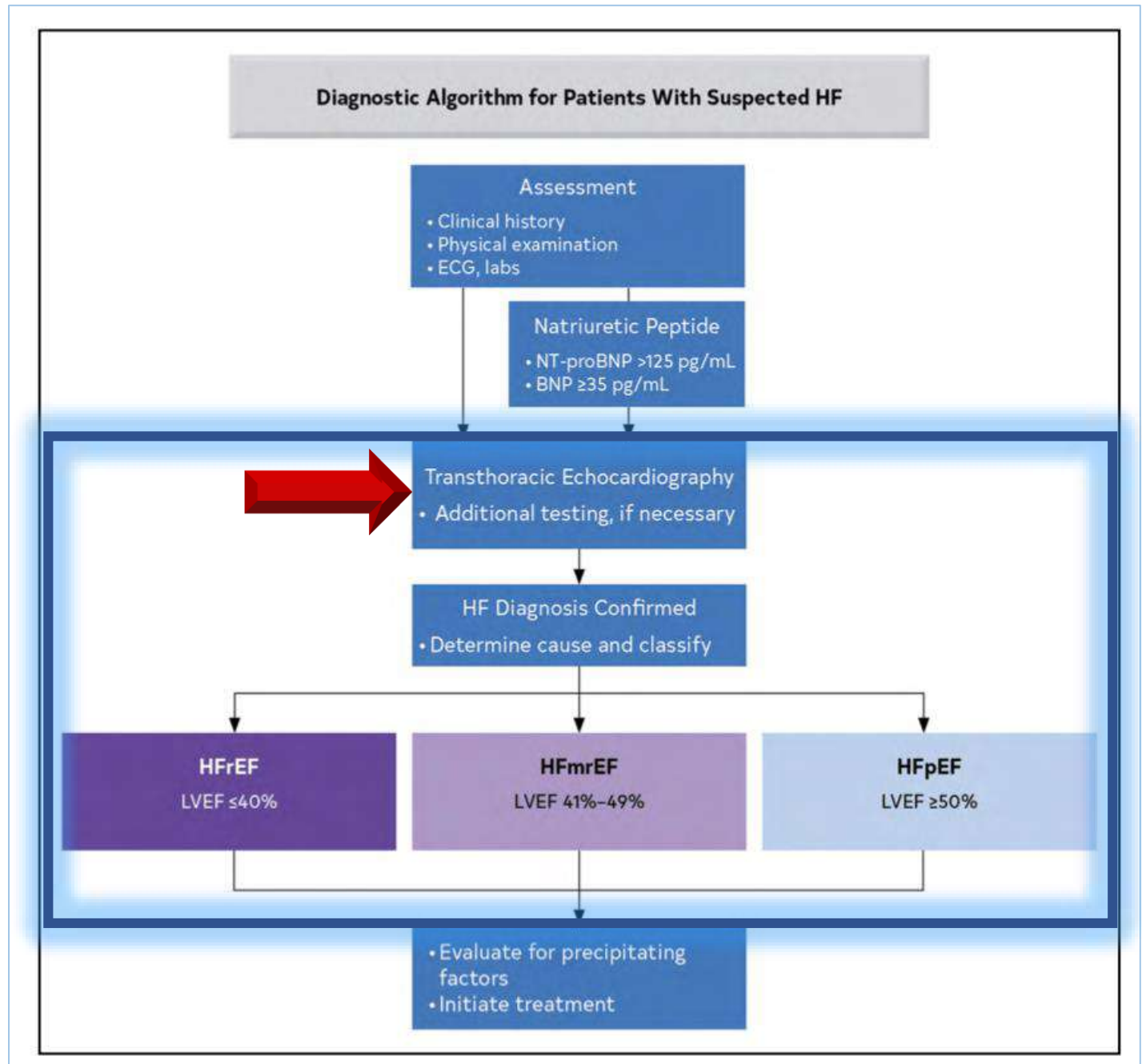
OR

1 major (no major or genetic data in family)





**FRACCIÓN
DE
EYECCIÓN**



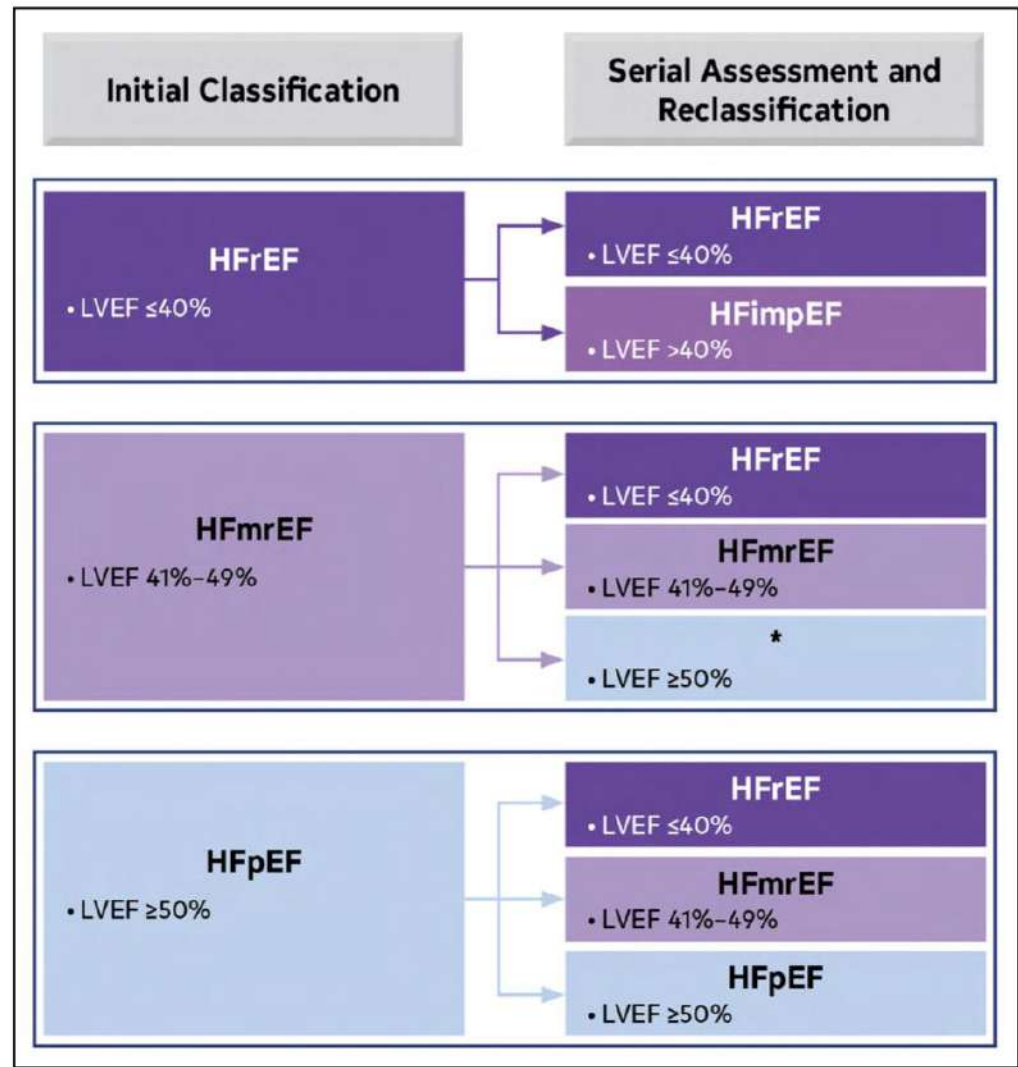


Figure 3. Classification and Trajectories of HF Based on LVEF.

See Appendix 3 for suggested thresholds for laboratory findings. The classification for baseline and subsequent LVEF is shown. Patients with HFrEF who improve their LVEF to $>40\%$ are considered to have HFimpEF and should continue HFrEF treatment. HF indicates heart failure; HFimpEF, heart failure with improved ejection fraction; HFmrEF, heart failure with mildly reduced ejection fraction; HFpEF, heart failure with preserved ejection fraction; HFrEF, heart failure with reduced ejection fraction; and LVEF, left ventricular ejection fraction. *There is limited evidence to guide treatment for patients who improve their LVEF from mildly reduced (41%–49%) to $\geq 50\%$. It is unclear whether to treat these patients as HFpEF or HFmrEF.

Tipo de Recomendaciones y Niveles de evidencia



CLASS (STRENGTH) OF RECOMMENDATION	
CLASS 1 (STRONG)	Benefit >>> Risk
Suggested phrases for writing recommendations: <ul style="list-style-type: none"> • Is recommended • Is indicated/useful/effective/beneficial • Should be performed/administered/other • Comparative-Effectiveness Phrases†: <ul style="list-style-type: none"> – Treatment/strategy A is recommended/indicated in preference to treatment B – Treatment A should be chosen over treatment B 	
CLASS 2a (MODERATE)	Benefit >> Risk
Suggested phrases for writing recommendations: <ul style="list-style-type: none"> • Is reasonable • Can be useful/effective/beneficial • Comparative-Effectiveness Phrases†: <ul style="list-style-type: none"> – Treatment/strategy A is probably recommended/indicated in preference to treatment B – It is reasonable to choose treatment A over treatment B 	
CLASS 2b (WEAK)	Benefit ≥ Risk
Suggested phrases for writing recommendations: <ul style="list-style-type: none"> • May/might be reasonable • May/might be considered • Usefulness/effectiveness is unknown/unclear/uncertain or not well-established 	
CLASS 3: No Benefit (MODERATE) (Generally, LOE A or B use only)	Benefit = Risk
Suggested phrases for writing recommendations: <ul style="list-style-type: none"> • Is not recommended • Is not indicated/useful/effective/beneficial • Should not be performed/administered/other 	
Class 3: Harm (STRONG)	Risk > Benefit
Suggested phrases for writing recommendations: <ul style="list-style-type: none"> • Potentially harmful • Causes harm • Associated with excess morbidity/mortality • Should not be performed/administered/other 	

LEVEL (QUALITY) OF EVIDENCE‡	
LEVEL A	
<ul style="list-style-type: none"> • High-quality evidence‡ from more than 1 RCT • Meta-analyses of high-quality RCTs • One or more RCTs corroborated by high-quality registry studies 	
LEVEL B-R	(Randomized)
<ul style="list-style-type: none"> • Moderate-quality evidence‡ from 1 or more RCTs • Meta-analyses of moderate-quality RCTs 	
LEVEL B-NR	(Nonrandomized)
<ul style="list-style-type: none"> • Moderate-quality evidence‡ from 1 or more well-designed, well-executed nonrandomized studies, observational studies, or registry studies • Meta-analyses of such studies 	
LEVEL C-LD	(Limited Data)
<ul style="list-style-type: none"> • Randomized or nonrandomized observational or registry studies with limitations of design or execution • Meta-analyses of such studies • Physiological or mechanistic studies in human subjects 	
LEVEL C-EO	(Expert Opinion)
<ul style="list-style-type: none"> • Consensus of expert opinion based on clinical experience 	

COR and LOE are determined independently (any COR may be paired with any LOE).

A recommendation with LOE C does not imply that the recommendation is weak. Many important clinical questions addressed in guidelines do not lend themselves to clinical trials. Although RCTs are unavailable, there may be a very clear clinical consensus that a particular test or therapy is useful or effective.

* The outcome or result of the intervention should be specified (an improved clinical outcome or increased diagnostic accuracy or incremental prognostic information).

† For comparative-effectiveness recommendations (COR 1 and 2a; LOE A and B only), studies that support the use of comparator verbs should involve direct comparisons of the treatments or strategies being evaluated.

‡ The method of assessing quality is evolving, including the application of standardized, widely-used, and preferably validated evidence grading tools; and for systematic reviews, the incorporation of an Evidence Review Committee.

COR indicates Class of Recommendation; EO, expert opinion; LD, limited data; LOE, Level of Evidence; NR, nonrandomized; R, randomized; and RCT, randomized controlled trial.



4.4. Evaluation With Cardiac Imaging

Recommendations for Evaluation With Cardiac Imaging
Referenced studies that support the recommendations are summarized in the [Online Data Supplements](#).

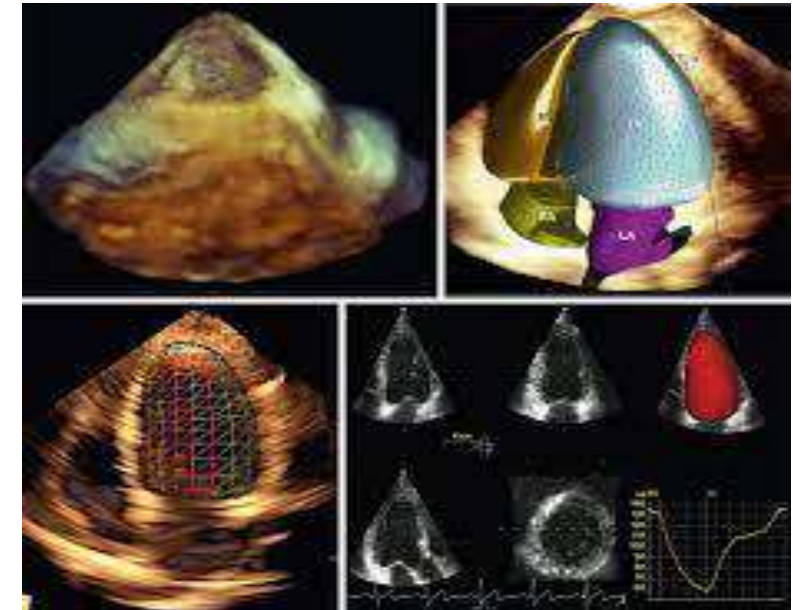
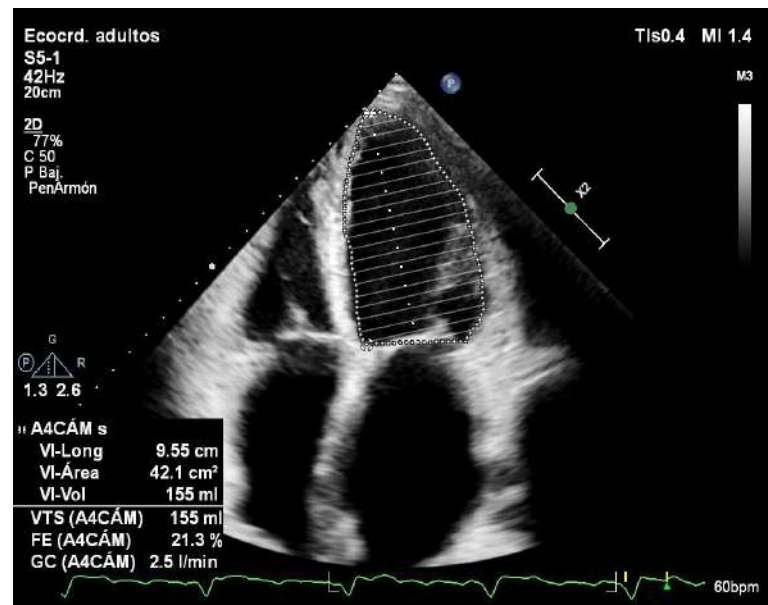
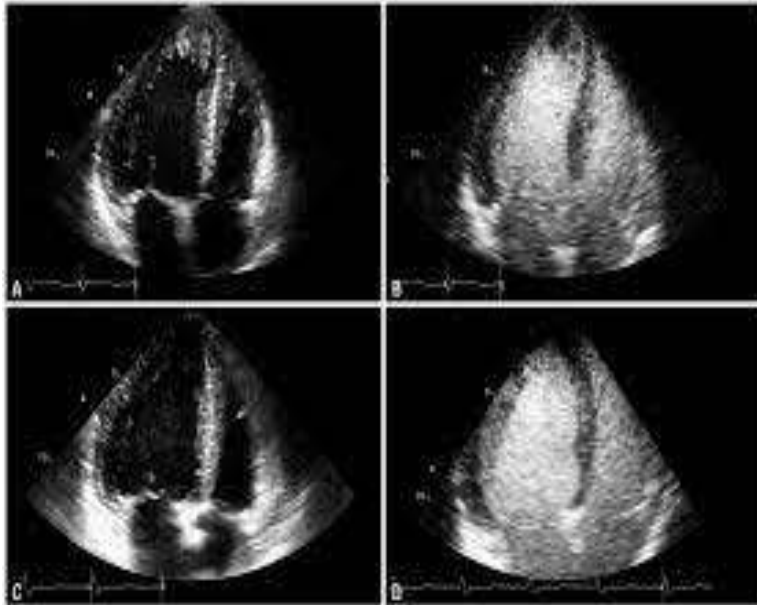
COR	LOE	Recommendations
1	C-LD	1. In patients with suspected or new-onset HF, or those presenting with acute decompensated HF, a chest x-ray should be performed to assess heart size and pulmonary congestion and to detect alternative cardiac, pulmonary, and other diseases that may cause or contribute to the patient's symptoms. ^{1,2}

1. RX DE TÓRAX

2. Ecocardiografía



1	C-LD	2. In patients with suspected or newly diagnosed HF, transthoracic echocardiography (TTE) should be performed during initial evaluation to assess cardiac structure and function. ³
---	------	--



Función diastólica



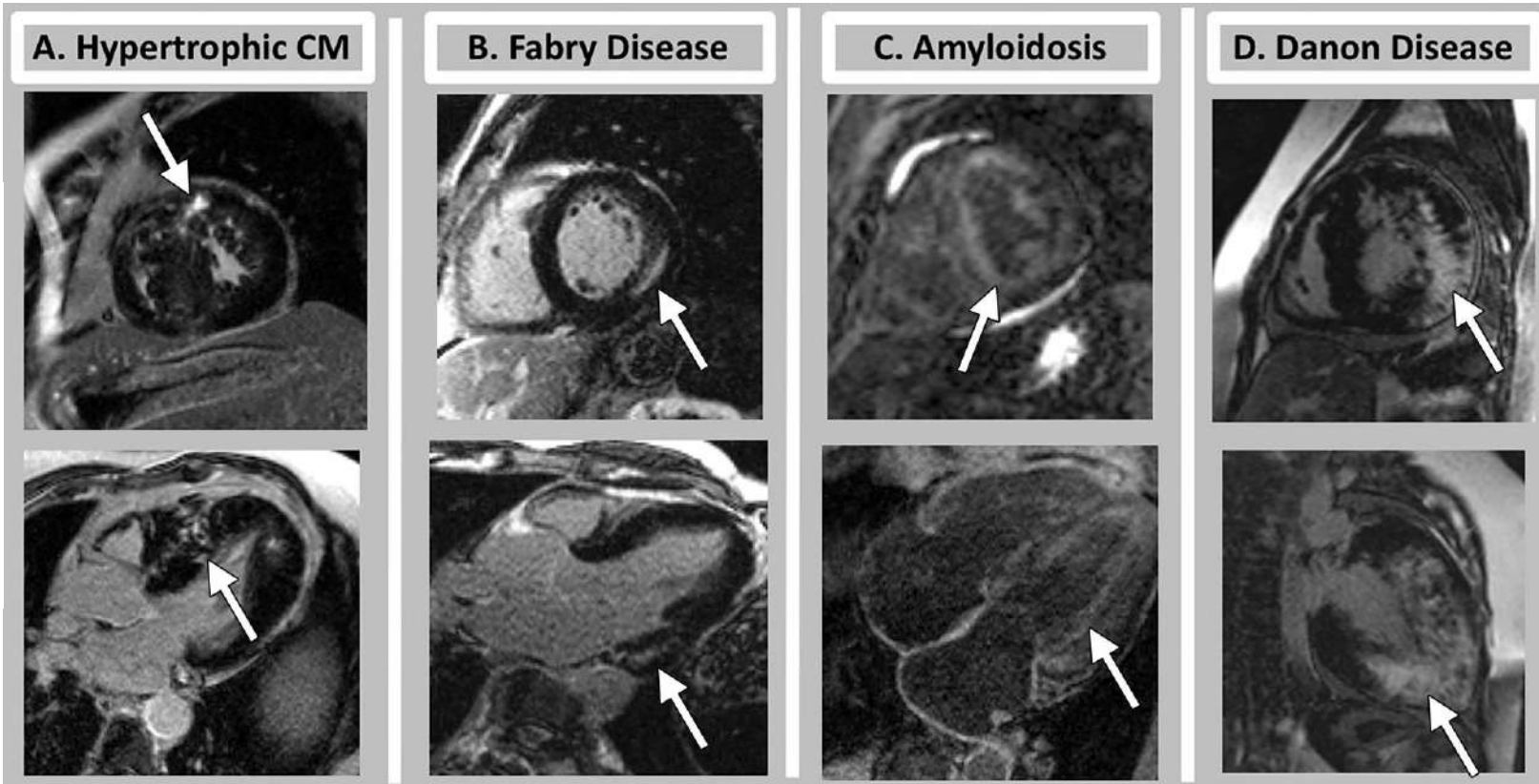
Table 2. Comparison between Standard and Emerging echocardiographic techniques to assess diastolic function in dilated cardiomyopathy.

Standard Echocardiographic Techniques		Diastolic Function Assessment		Emerging Echocardiographic Techniques	
Technique Name and Related Parameters	Limitations	New Recent Findings	Technique Name and Related Parameters	Potential Benefits	Current Key Studies in DCM
PW Doppler (E/A ratio)	U-shaped relation with LV diastolic function; Preload dependent.	Easy to obtain and interpret in most cases; Strong predictor of mortality in DCM, independently from EF and age.	Ventricular 2D-Speckle Tracking (Ds, DSr)	Better predictor of LV filling pressure; SRE: predictor of response to therapy in DCM.	Prospective Study [77]
Tissue Doppler Imaging (E/E')	Highly angle dependent; Presence of a grey zone.	Preload independent; Correlation with heart catheterization Tau; Applicable in several diseases [70].	Atrial 2D- Speckle Tracking	Easy to perform; possibility of off-line processing; Practical for serial follow-up; Angle independent; PALS associated with functional capacity during exercise in DCM.	Prospective Study [88]
2D echocardiography (LAVi)	Elevated volume index in several other conditions: AF, atrial flutter, mitral valve diseases, high-output states (e.g., anemia).	Efficiently reflects cumulative effects of LV filling pressure [68].	Artificial Intelligence and Machine Learning	Improves diagnostic accuracy, reducing indeterminate classification Enhances prognostication Opens to novel parameters.	Retrospective Study [88]

DCM = dilated cardiomyopathy; PW = Pulsed wave; LV = left ventricle; EF = ejection fraction; 2D = Two dimensions; AF = atrial fibrillation; Ds = diastolic strain; DSr = diastolic strain rate.

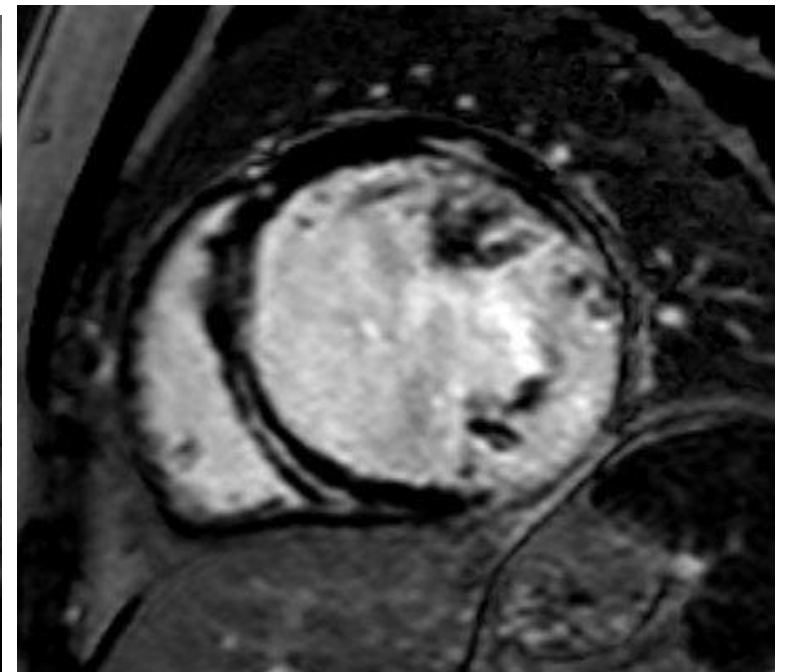
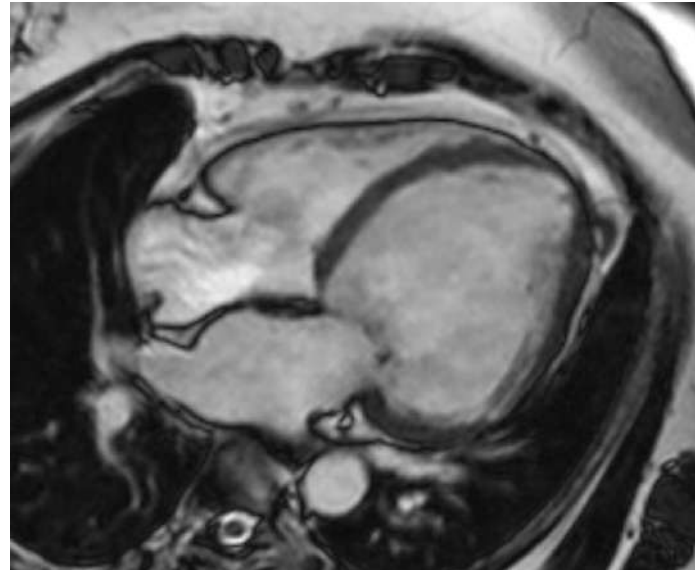
3. Resonancia Cardíaca

1	C-LD	4. In patients for whom echocardiography is inadequate, alternative imaging (eg, cardiac magnetic resonance [CMR], cardiac computed tomography [CT], radionuclide imaging) is recommended for assessment of LVEF. ⁸⁻¹⁵
2a	B-NR	5. In patients with HF or cardiomyopathy, CMR can be useful for diagnosis or management. ¹⁶⁻²³
2a	B-NR	6. In patients with HF, an evaluation for possible ischemic heart disease can be useful to identify the cause and guide management. ²⁴⁻²⁷



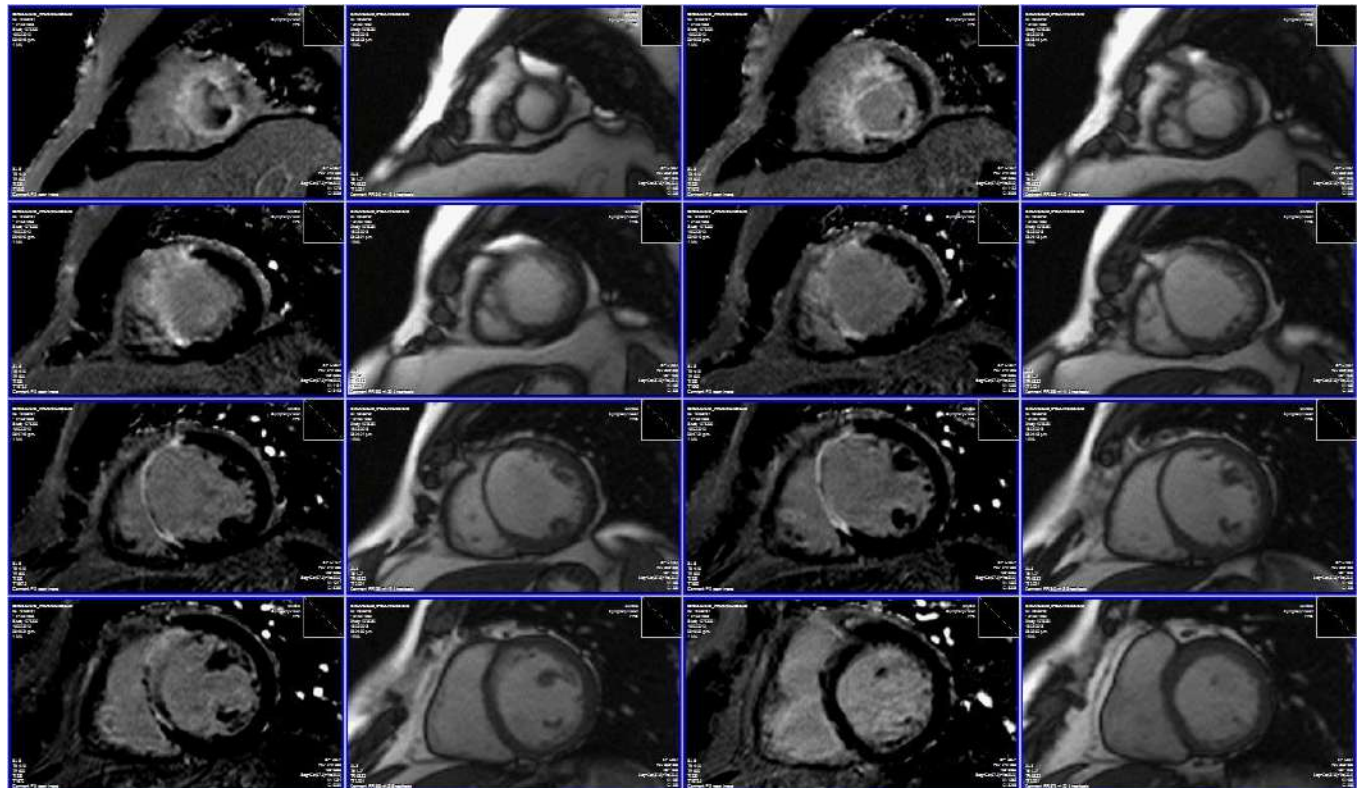
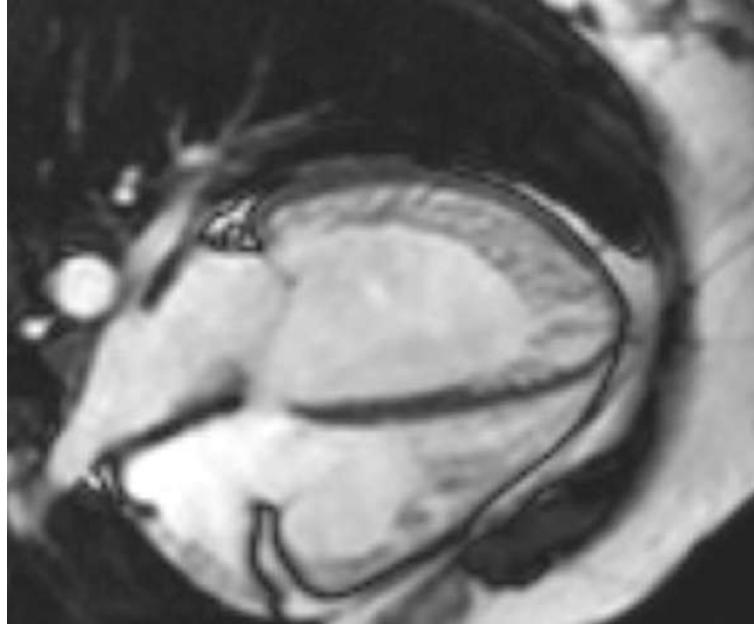
Resonancia Cardíaca

- Excluir enfermedad Coronaria
- 10% pueden tener escara sin enfermedad coronaria
- Evaluación con realce tardío



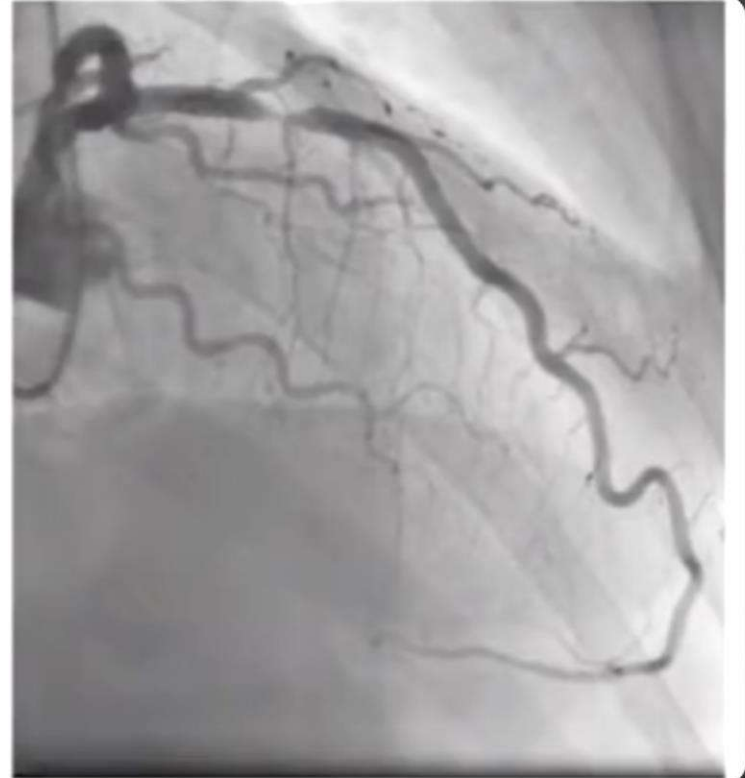
Resonancia Cardíaca

- Excluir enfermedad Coronaria
- 10% pueden tener escara sin enfermedad coronaria
- Evaluación con relace tardío



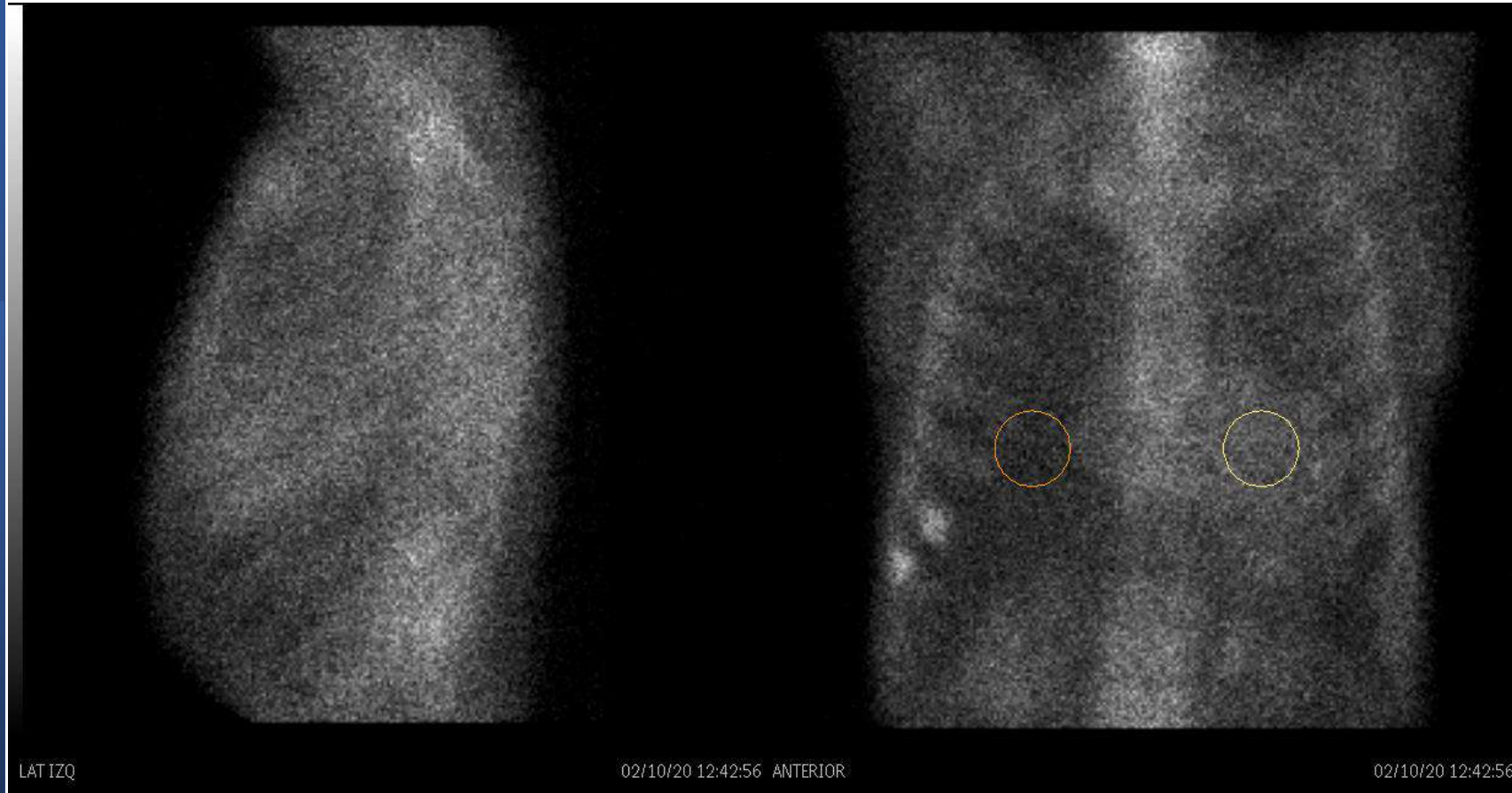
Tomografía Cardíaca

Excluir enfermedad
Coronaria con CT
>95% VPN



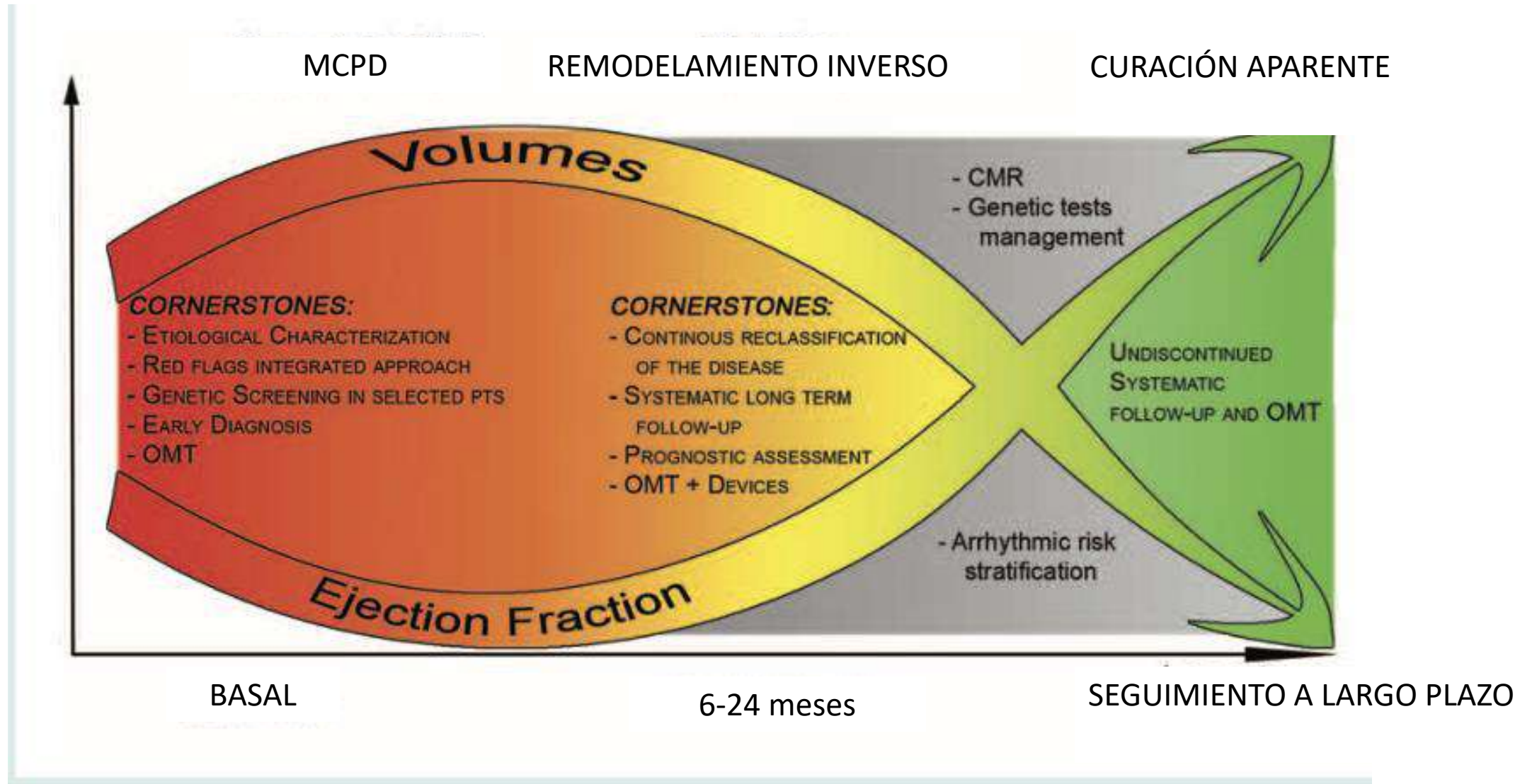
Spect

con
hidroximetilendifosfonato
/Tc99



Análisis: Se realizó el análisis cuantitativo corazón/esternón y semicuantitativo comparando corazón con campo contralateral.

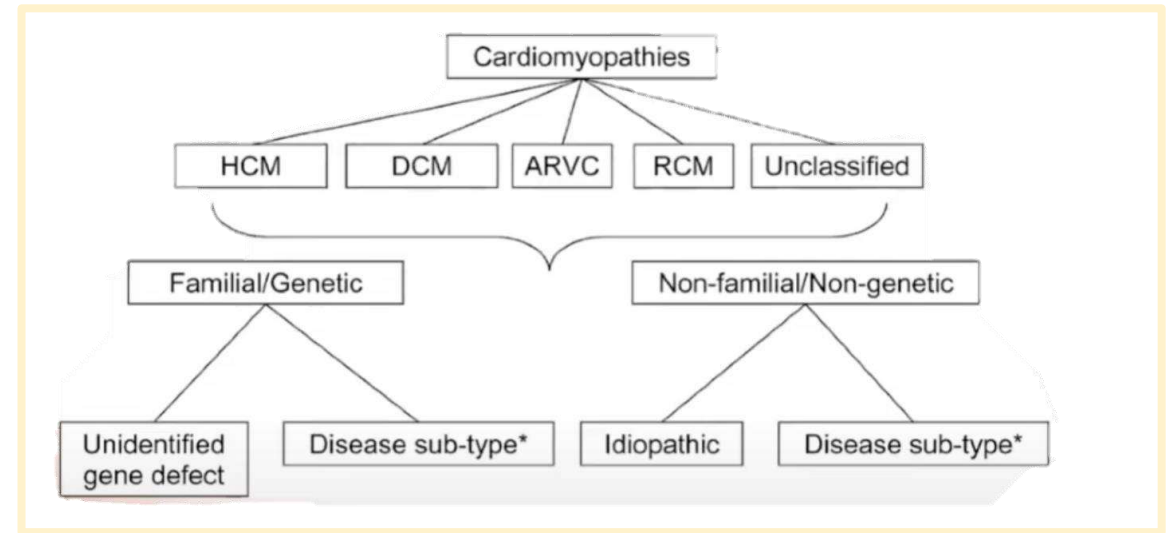
Esquema de seguimiento



Miocardiopatía restrictiva

La miocardiopatía restrictiva es un **trastorno del miocardio, con aumento de la rigidez del músculo y deterioro del llenado ventricular.**

- Puede causar signos o síntomas de **insuficiencia cardíaca izquierda o derecha.**
- Con frecuencia se encuentran **arritmias y alteraciones de la conducción.**
- Predisposiciones y **enfermedades heredadas o adquiridas** o una combinación de las mismas



Se pueden clasificar como

- Infiltrativas
- De almacenamiento
- No infiltrativas
- Endomiocárdicas.

Observaciones a la definición

De acuerdo con la definición de la ESC, las características de la RCM son "**volúmenes sistólico y diastólico normales o reducidos** y "**espesor de la pared ventricular normal**"



Omisiones en la definición

Espesor de pared del VI puede estar aumentado

La fisiología restrictiva puede estar al inicio o al fin de la enfermedad

La presencia de fisiología restrictiva no siempre implica una MCPR

Evolución de los fenotipos (MCPD y MCPH, Amiloidosis AL y por TTR)

No considera las variaciones del sustrato miocárdico (endocardio, miocardio, intersticio miocitos)

Familiares genéticas y no familiares no genéticas

Permanentes o transitorias



ESC

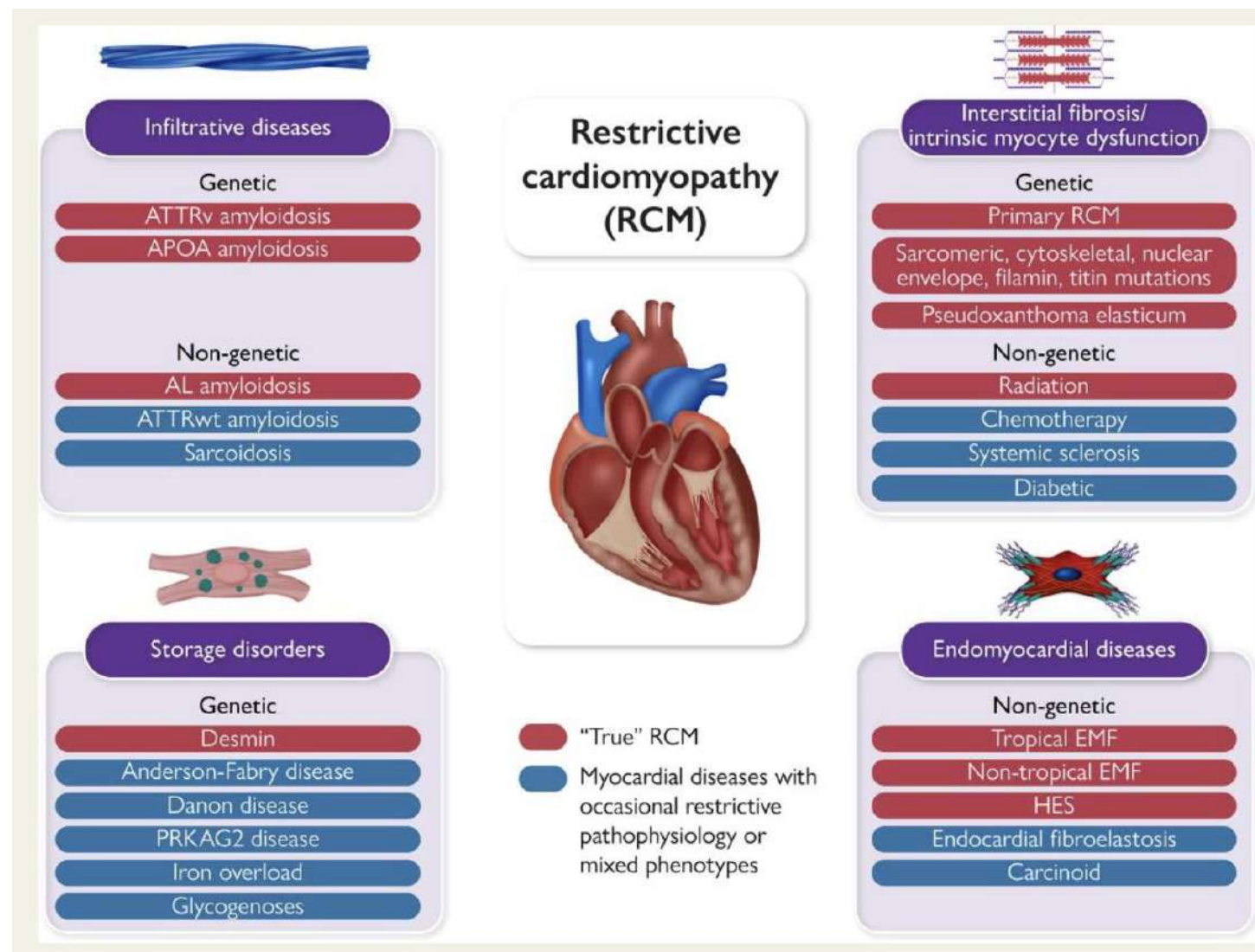
European Society
of Cardiology

European Heart Journal (2022) 43, 4679–4693
<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac543>

Definición y Nueva Clasificación

La Miocardiopatía restrictiva se caracteriza por la **coexistencia de fisiopatología restrictiva persistente**, comúnmente con **dilatación auricular y ventrículos no dilatados, independientemente del grosor de la pared ventricular y la función sistólica**.

Varias formas de MCR se deben predominantemente a la afectación endocárdica, lo que conduce a patrones hemodinámicos similares a los de las enfermedades miocárdicas aisladas.



ESC

European Society of Cardiology

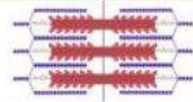
European Heart Journal (2022) 43, 4679–4693

<https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac543>



Infiltrative diseases

Amiloidosis



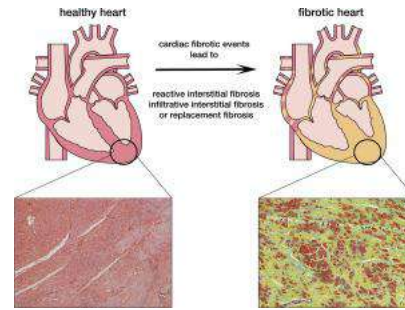
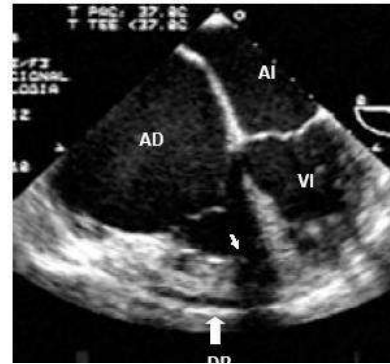
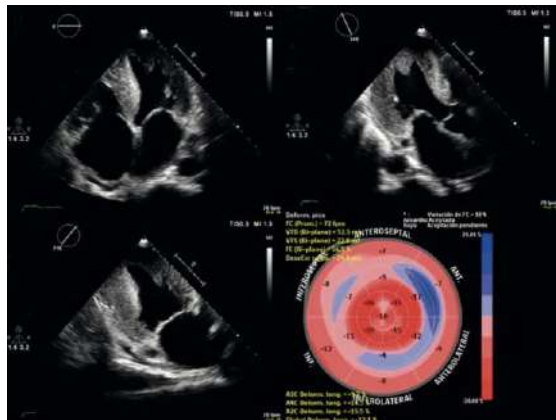
Interstitial fibrosis/
intrinsic myocyte dysfunction

Fibrosis intersticial



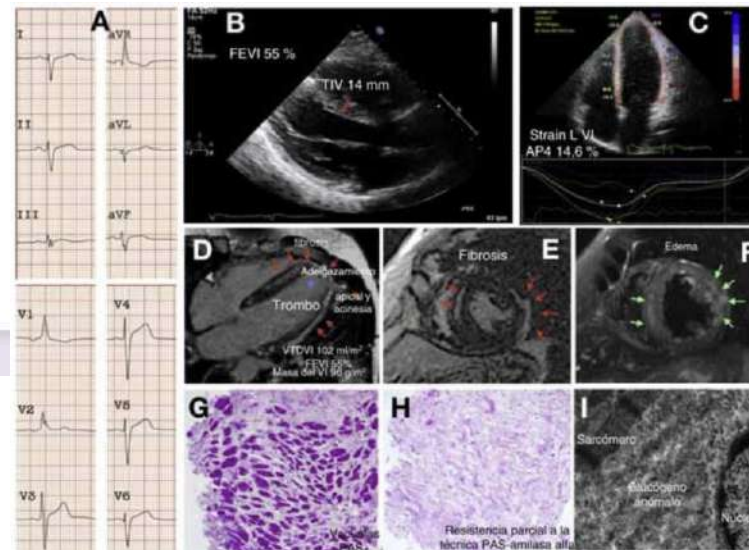
Endomyocardial diseases

Fibrosis endomiocárdica



Storage disorders

Glucogenosis

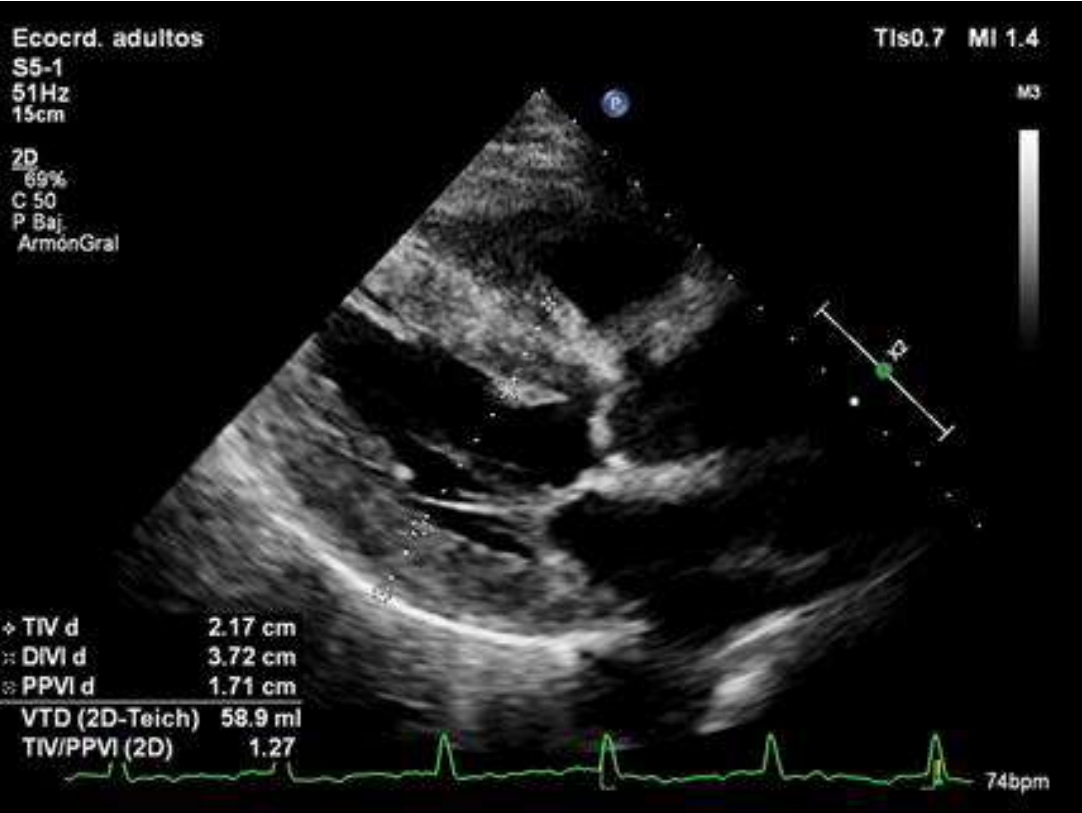


Amiloidosis

- Es el prototipo de las miocardiopatías infiltrativas
- Proteínas inestables que se pliegan incorrectamente
- Las fibrillas se acumulan en el espacio extracelular
- 95% de los casos de afección cardíaca son por AL o ATTR.
- AL depósito de cadenas ligeras de inmunoglobulina de una discrasia de células plasmáticas.
- La transtiretina (TTR) es una proteína sintetizada en el hígado que circula como un tetrámero que
- transporta tiroxina y retinol.
- La transtiretina puede disociarse en monómeros y depositarse como fibrillas de amiloide en los tejidos de los órganos.

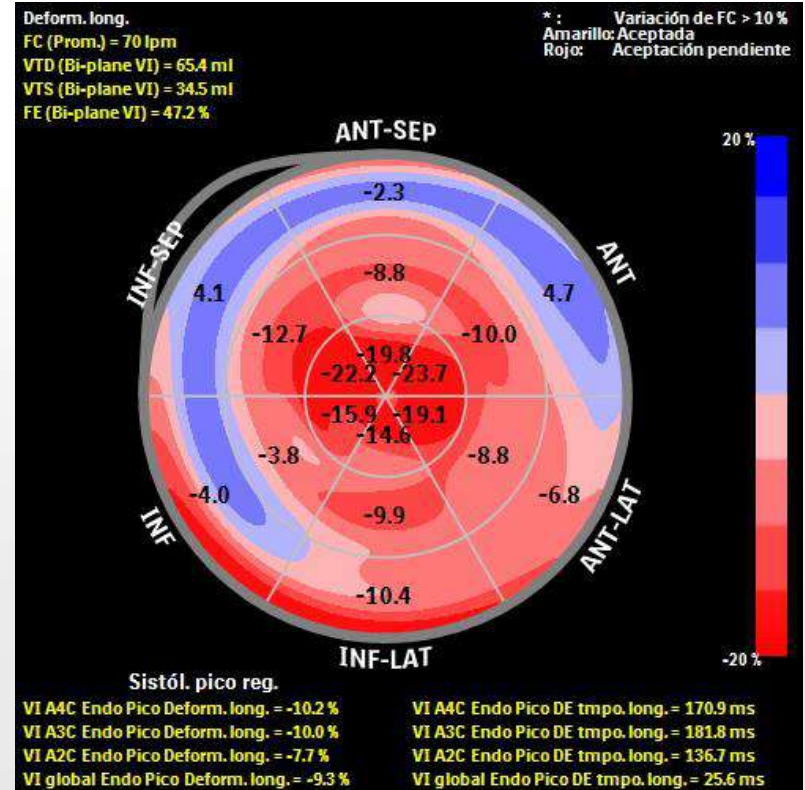
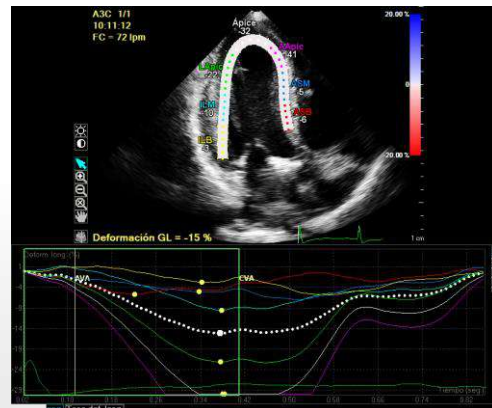
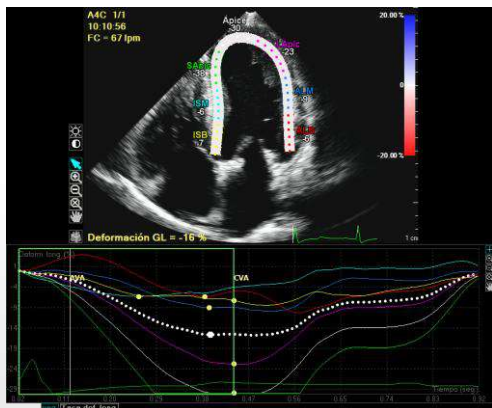
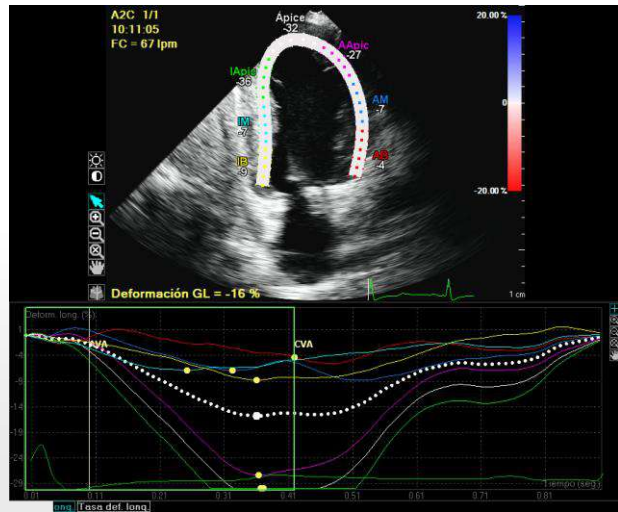


Ecocardiograma

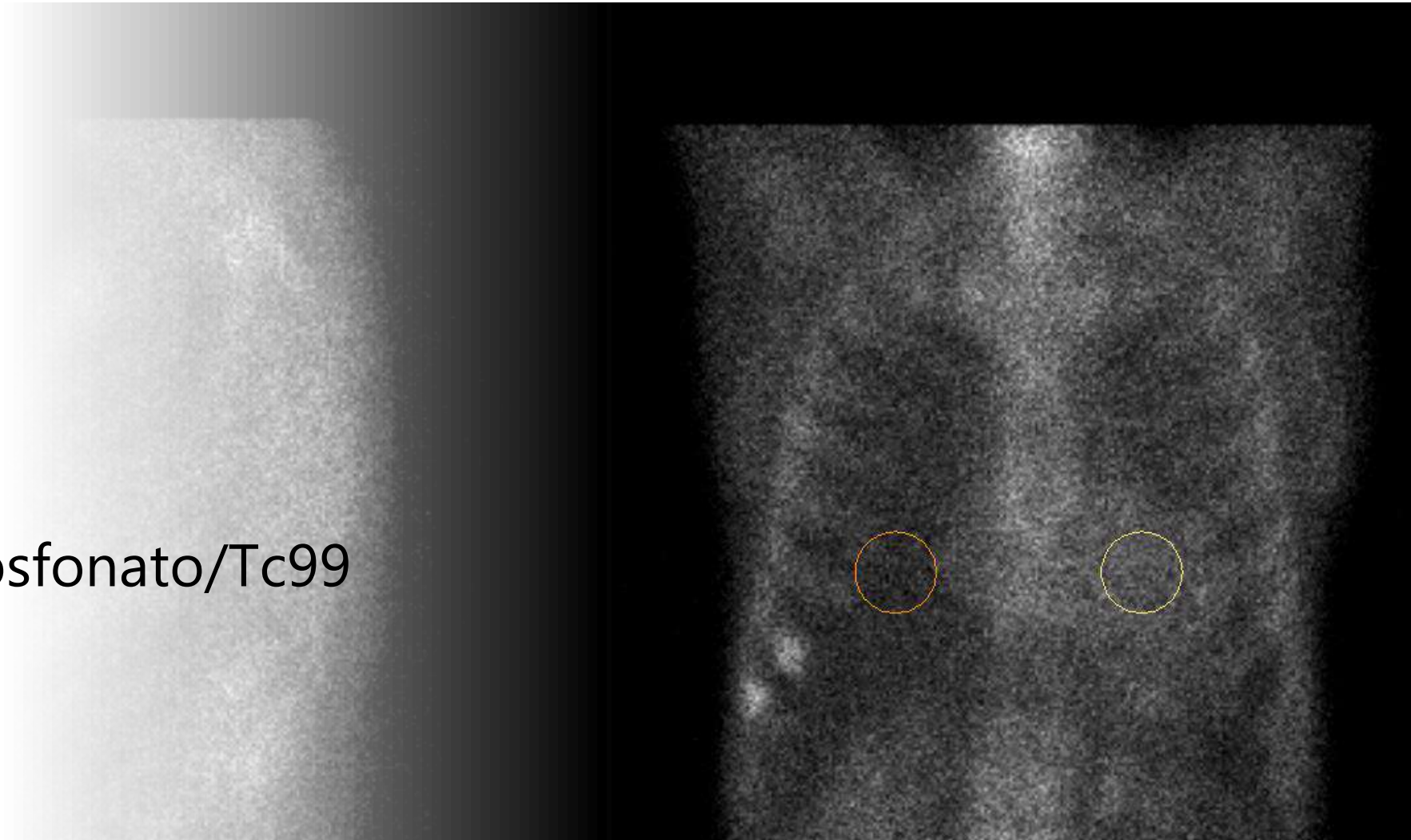


Electrocardiograma





SPECT con hidroximetilendifosfonato/Tc99



Análisis: Se realizó el análisis cuantitativo corazón/esternón y semicuantitativo comparando corazón con campo contralateral.

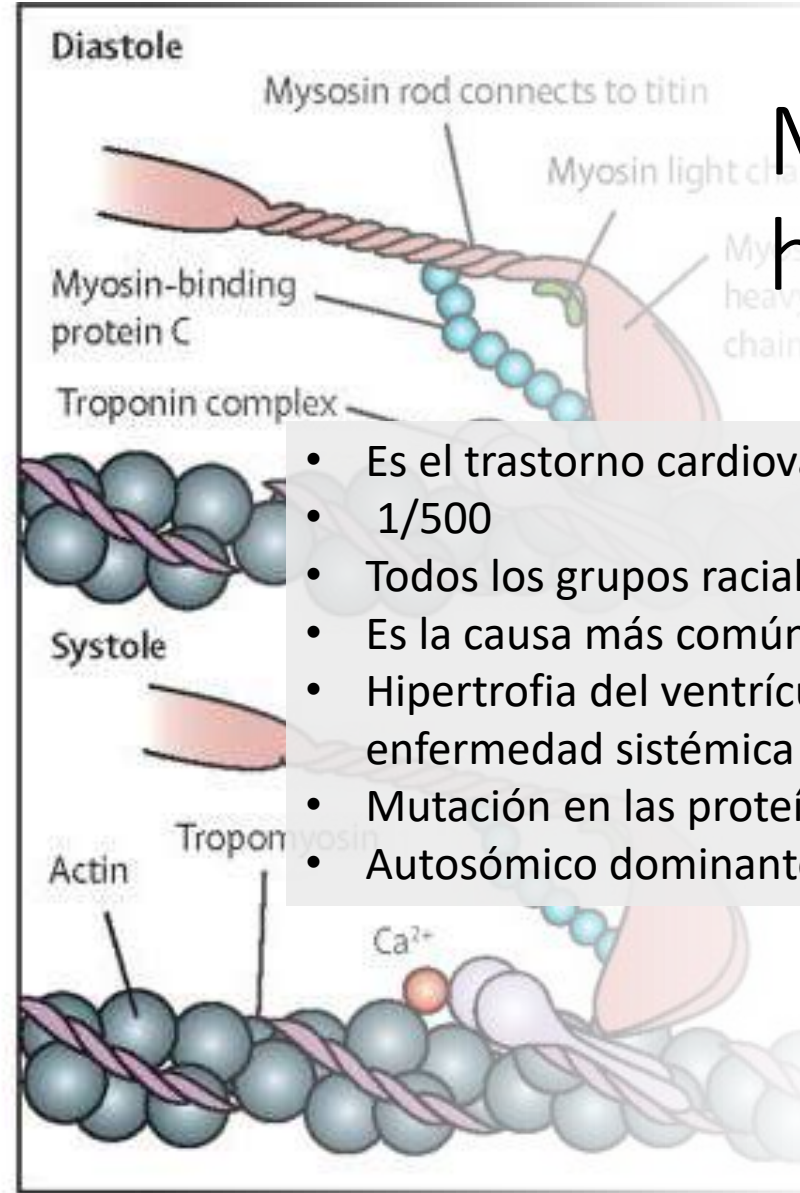
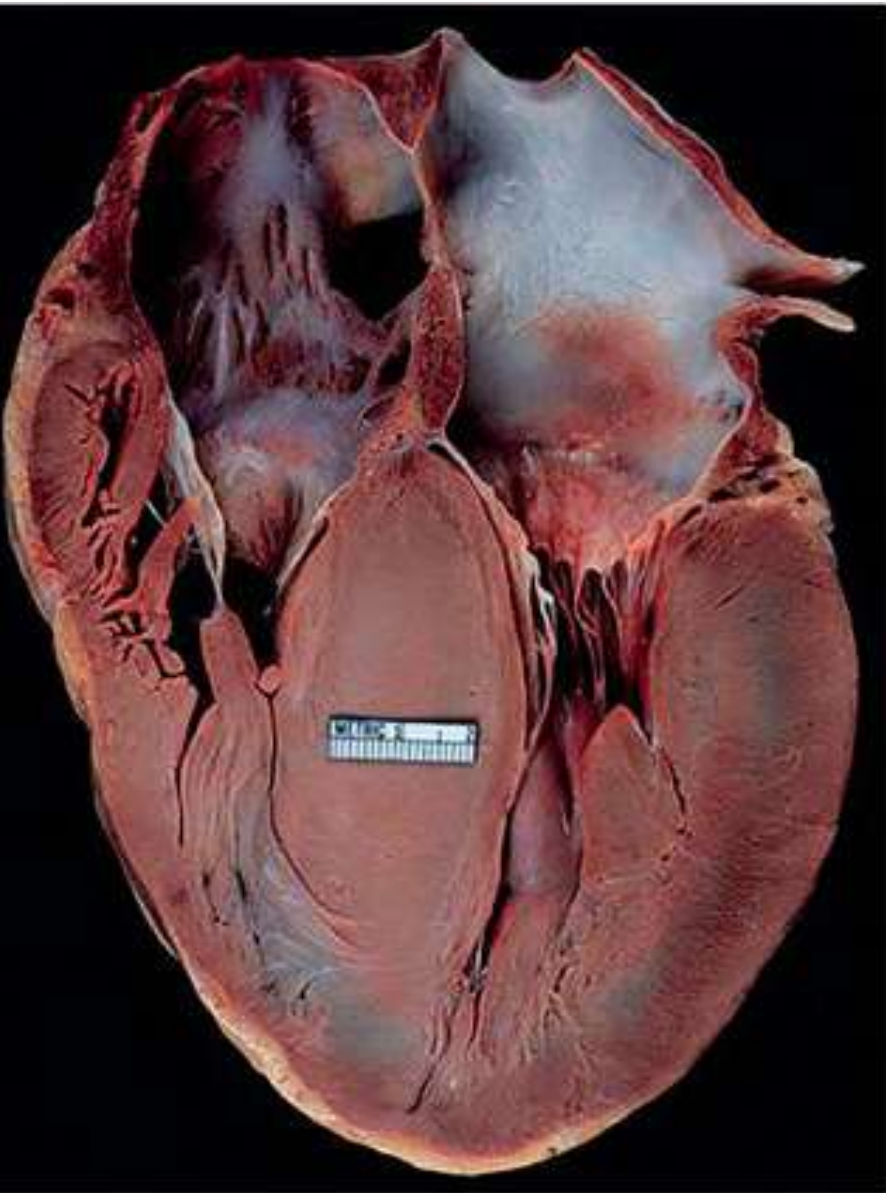
En el análisis se observó escasa captación cardiaca de radiotrazador, grado 2 en el análisis cuantitativo (escala de Perugini) y relación de H/CL: 1,8 en el análisis semicuantitativo.

OPRIMIR PARA VER EL ANÁLISIS SEMICUANTITATIVO (RELACION DE H/CL) Y EL ANÁLISIS CUANTITATIVO (ESCALA DE PERUGINI)

Cardioresonancia



- VI no dilatado y FSVI normal. Aumento de espesores, principalmente septales (SIV basal: 22mm).
- VD con aumento espesor pared lateral.
- Aurículas dilatadas. aumento importante del espesor del SIA.
- Lavado precoz del contraste del pool sanguíneo.
- Realce tardío miocárdico + de localización subendocárdica de VI y VD. Realce + en AI y AD.



Miocardiopatía hipertrófica

- Es el trastorno cardiovascular monogénico más frecuente
- 1/500
- Todos los grupos raciales
- Es la causa más común de muerte súbita en atletas jóvenes.
- Hipertrofia del ventrículo izquierdo en ausencia de otra enfermedad sistémica o cardíaca .
- Mutación en las proteínas sarcoméricas
- Autosómico dominante

Fenotipos y
Criterios por imágenes

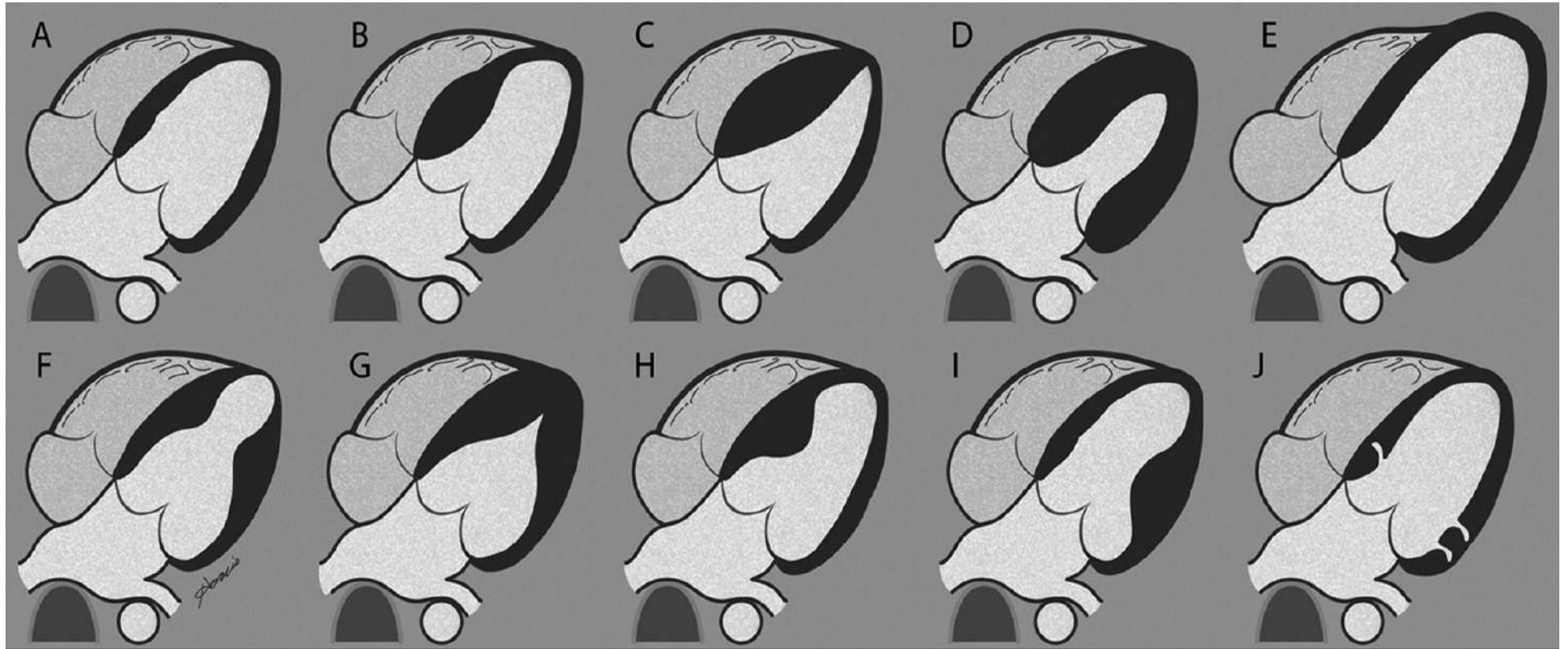
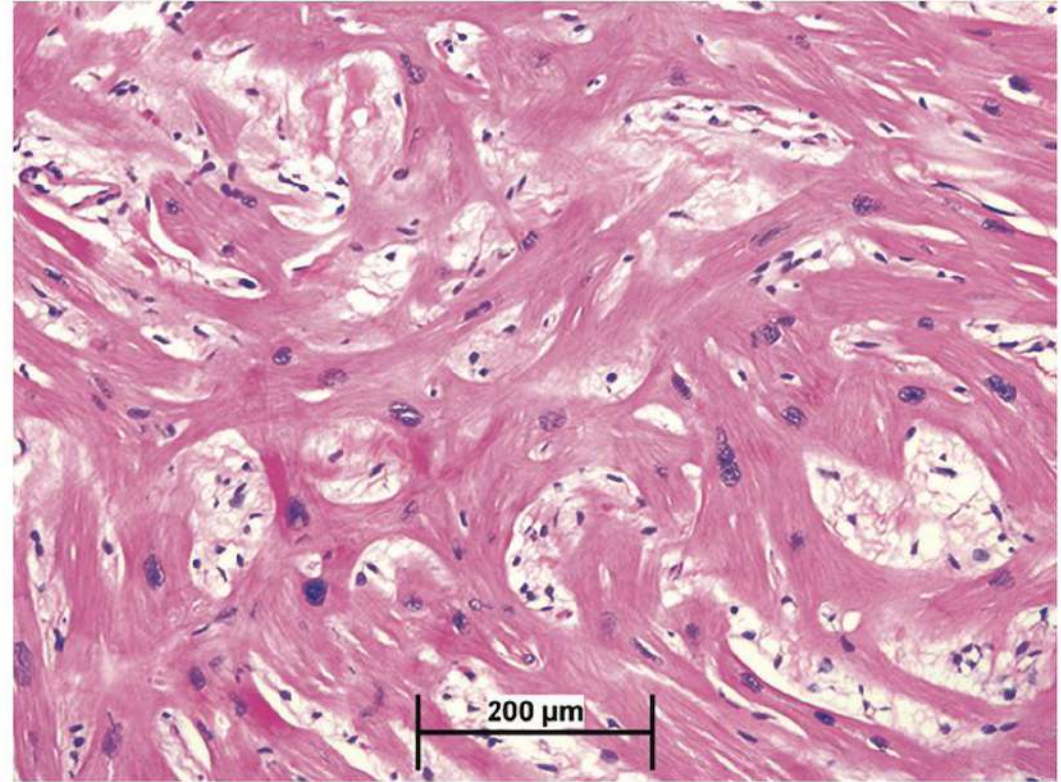
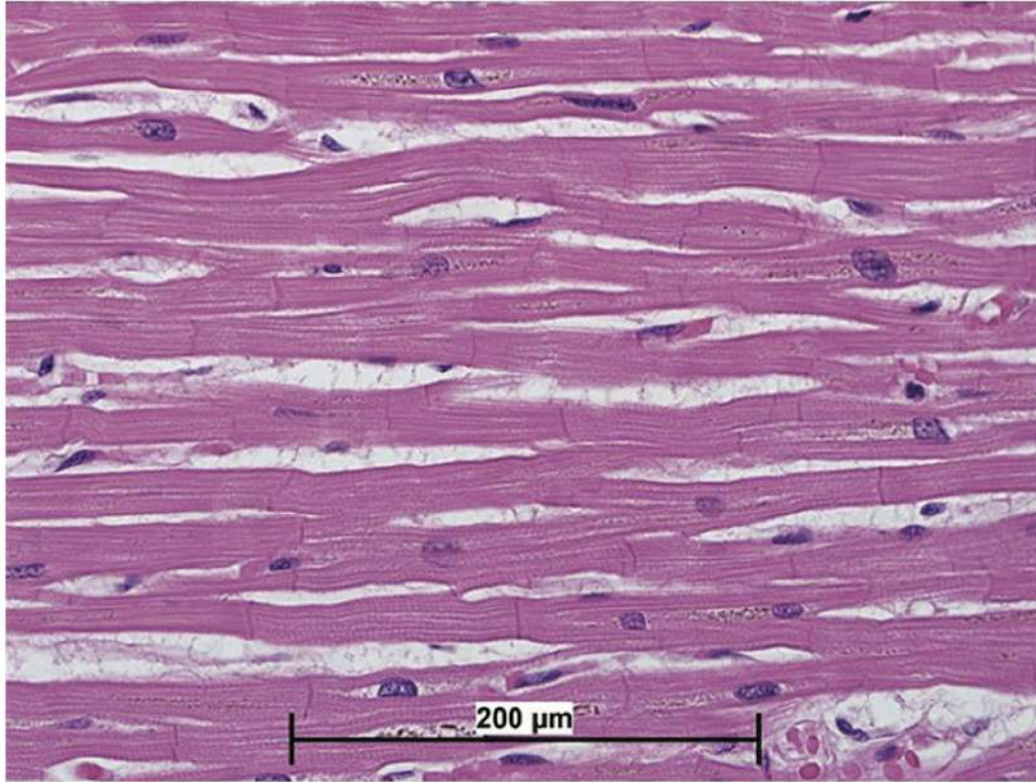


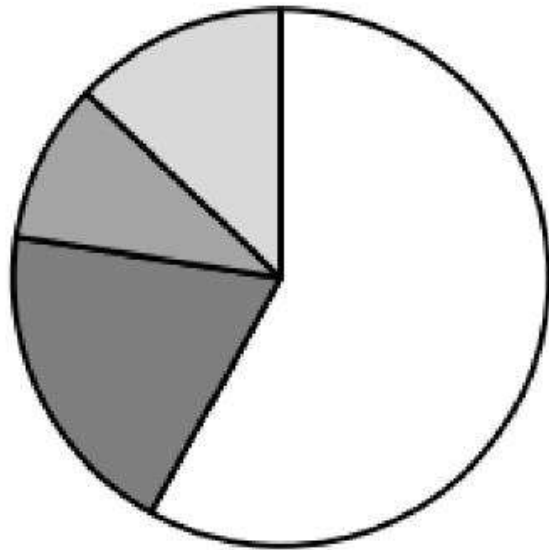
Table 1: Defined Pathologic HCM Findings at Diagnostic Imaging

Phenotype	Diagnostic Criteria
Asymmetric HCM	Basal septal thickness ≥ 15 mm; ratio of septal thickness to thickness of inferior wall at midventricular level > 1.5
Obstructive HCM	Peak gradient at LVOT or mid LV cavity ≥ 30 mm Hg
Apical HCM	Apical thickness ≥ 15 mm; ratio of apical LV wall thicknesses to basal LV wall thicknesses = 1.3–1.5



- Disarray miofibrilar
- Disfuncion de la microvasculatura coronaria
- Aumento del tejido conectivo
- Fibrosis de reemplazo: pericelular, en parches o extensa
- Anomalias en la válvula mitral: musculos papilares aberrantes, inserción anormal en la valva anterior, elongación valvar
- TSVI con gradiente dinámico patológico

Manifestaciones clínicas y estratificación de riesgo



□ dyspnea ■ chest pain ■ syncope ■ pre syncope

Table 3: Role of Imaging in HCM Risk Stratification

Risk Stratification Factor	Negative Prognostic Indicator
LV wall thickness	≥ 30 mm
Gradient across LVOT	≥ 30 mm Hg
Delayed enhancement	Represents fibrosis; presence and extent can be determined with MR imaging
LV ejection fraction	Decreased to $< 50\%$ (burned-out phase)
Miscellaneous	LV apical aneurysms

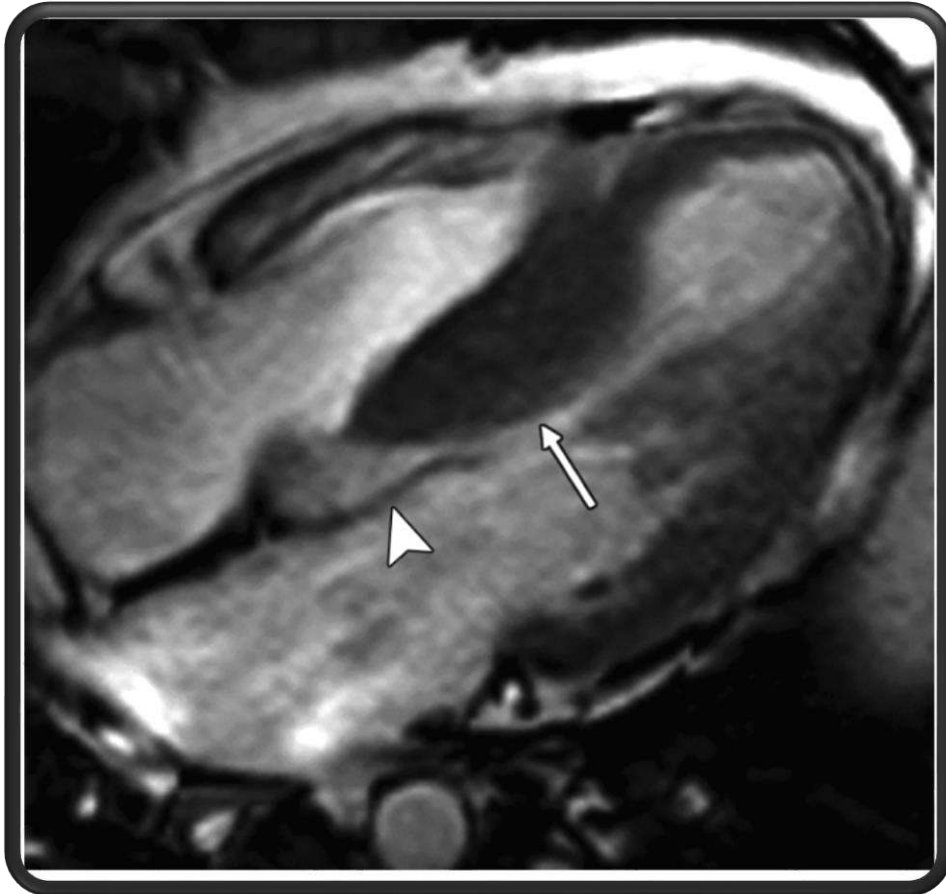


Miocardiopatía específica?

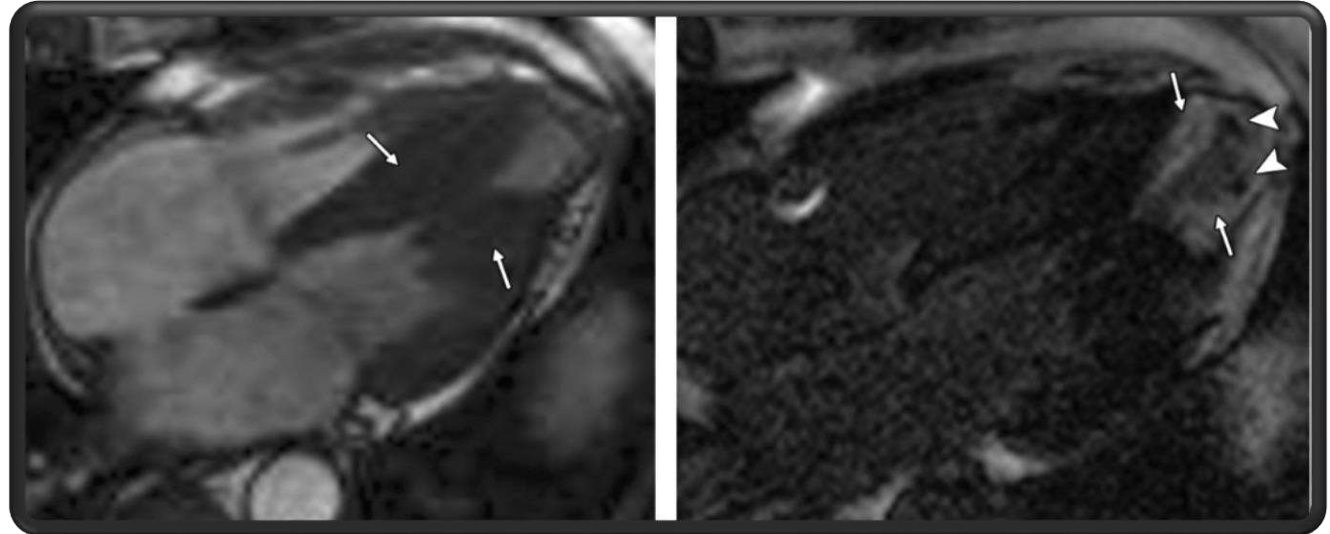
2 Examples of signs, symptoms and routine laboratory tests that raise the suspicion of specific aetiologies

	Red flag	Possible disease
Age	Paediatric Young age Adulthood or old age	Primary RCM, EFE, Danon disease, hereditary haemochromatosis Sarcomeric, nuclear, cytoskeletal, desmin, titin mutations, iron overload, desminopathy, AL amyloidosis, ATTRv amyloidosis, ATTRwt amyloidosis
Familiarity/ inheritance	Autosomal dominant Autosomal recessive X-linked Maternal	ATTRv amyloidosis, primary RCM, desminopathy Pseudoxantoma elasticum, hereditary hemochromatosis, desminopathy Anderson-Fabry disease, Danon disease Mitochondrial disease
Physical examination	Ruptured biceps, carpal tunnel syndrome, spinal stenosis Skin pigmentation, hypogonadism, arthropathy, liver cirrhosis, skin bronzing, diabetes Skin lesions (angiokeratomas) Peripheral muscle weakness Intellectual deficit	ATTR-CA Haemochromatosis Anderson-Fabry disease Danon disease, desminopathy Danon disease
ECG	Short PR interval Preexcitation A-V block Extremely high QRS voltages Short PR interval and RBBB Low QRS voltages Disproportion between QRS voltages and LV wall thickness Pseudo-infarct QRS pattern	Anderson-Fabry disease Danon disease, PRKAG2 Advanced Anderson-Fabry disease Danon disease Anderson-Fabry disease Cardiac amyloidosis, end-stage HCM Cardiac amyloidosis Cardiac amyloidosis
Routine laboratory tests	↑ creatine kinase ↑ transferrin saturation/hyperferritinaemia Proteinuria, increased free light chain, reduced GFR Eosinophilia	Desmin, lamin, myofibrillar myopathies Haemochromatosis AL amyloidosis Endomyocardial disorders and hypereosinophilic syndrome

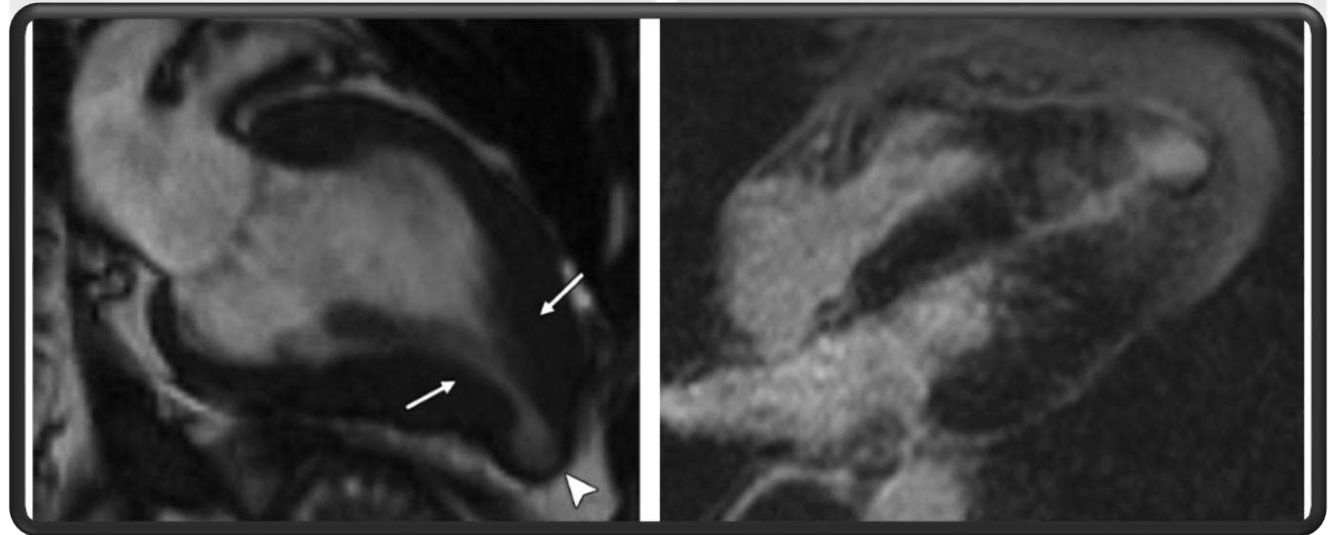




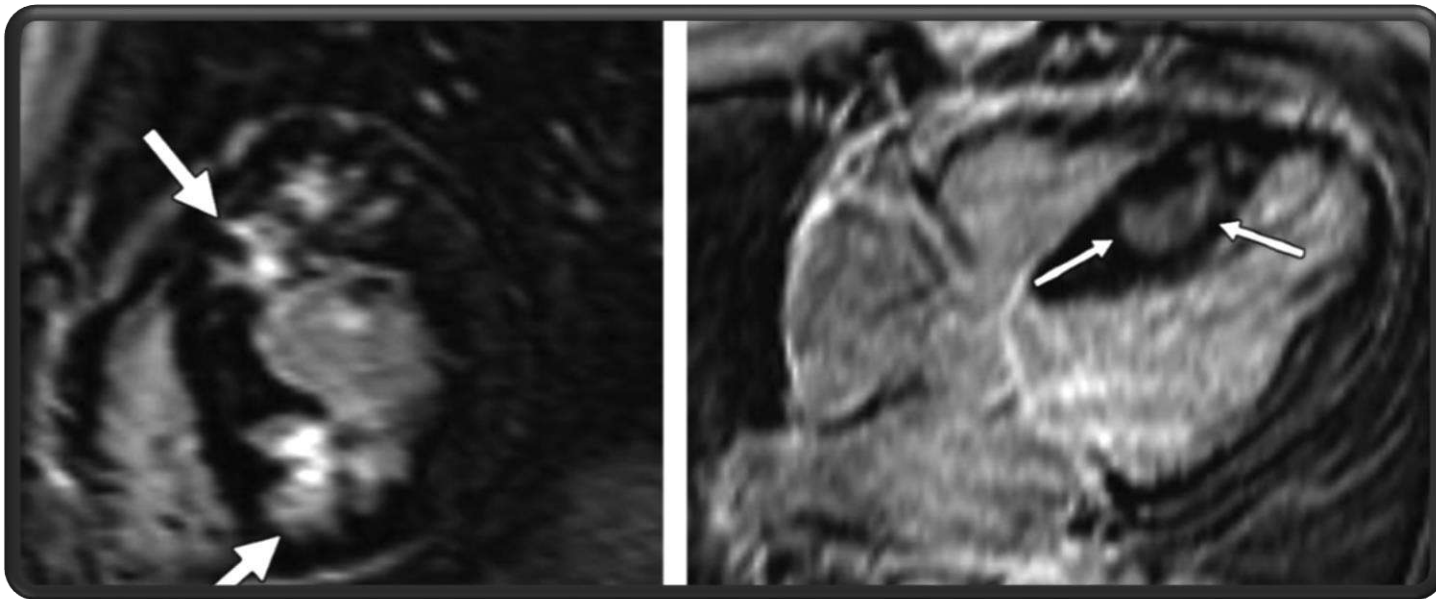
Basal con SAM



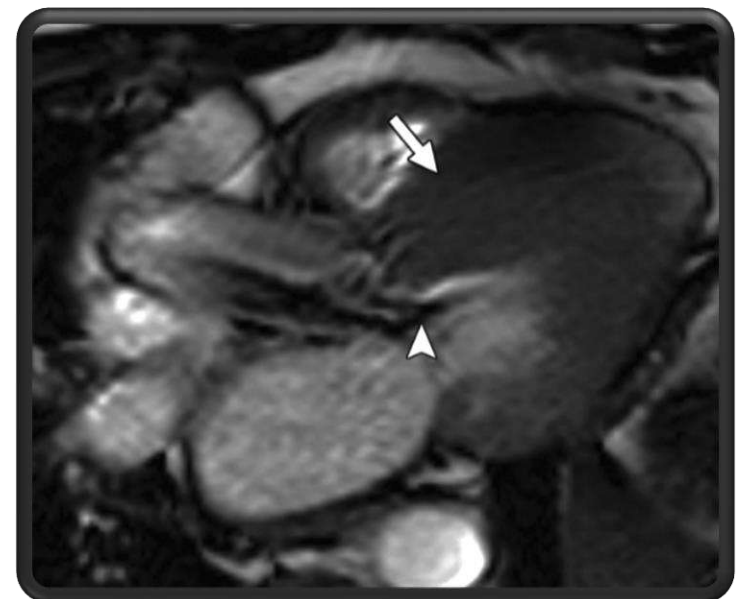
Medioventricular



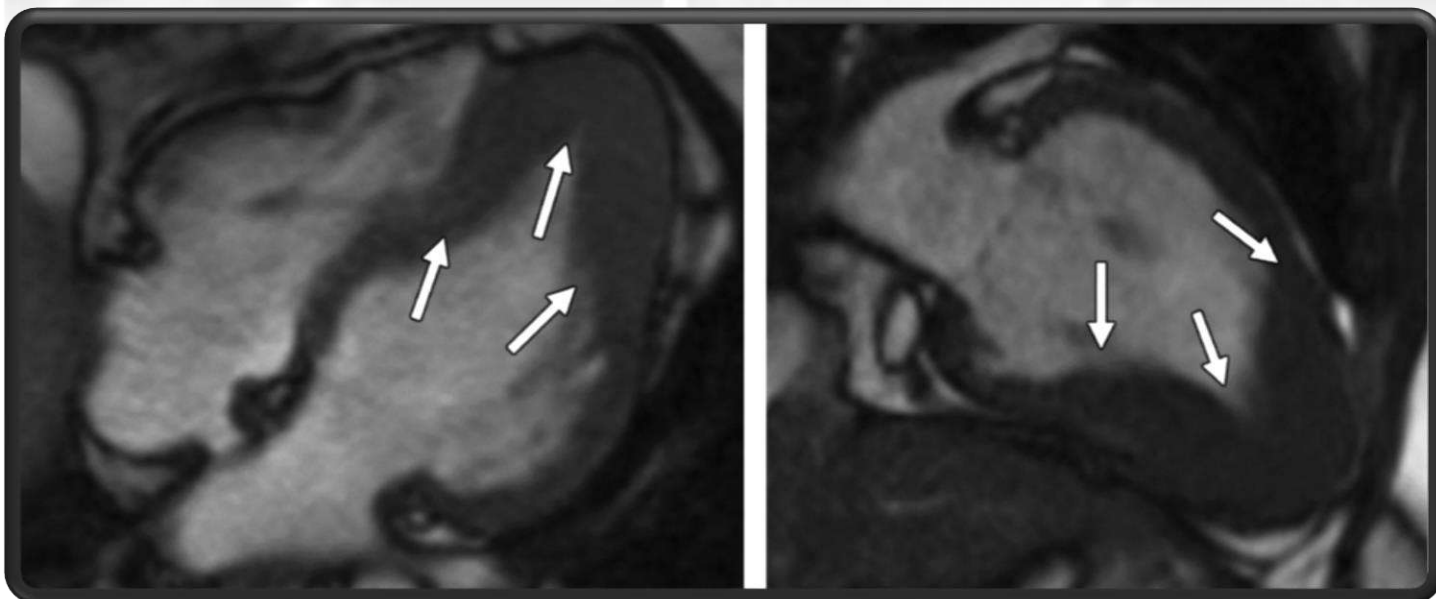
Medioventricular con aneurisma apical



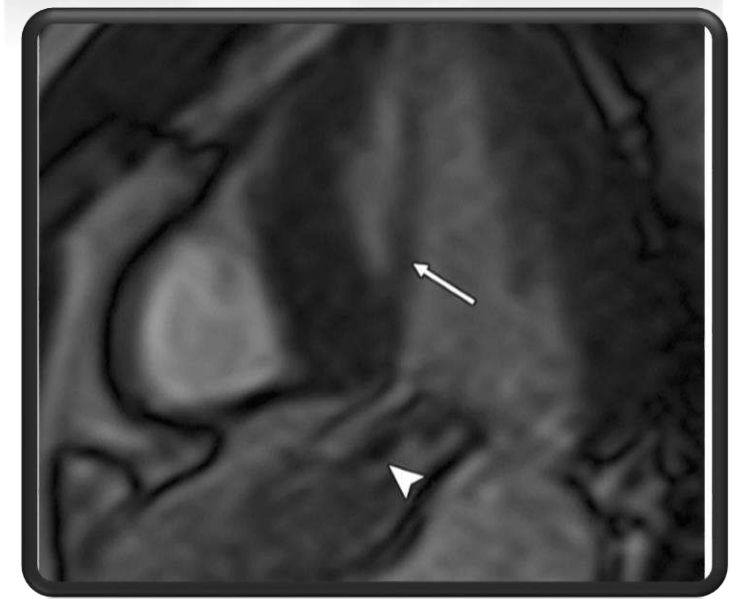
Hipertrofia asimétrica septal con realce tardío en parches



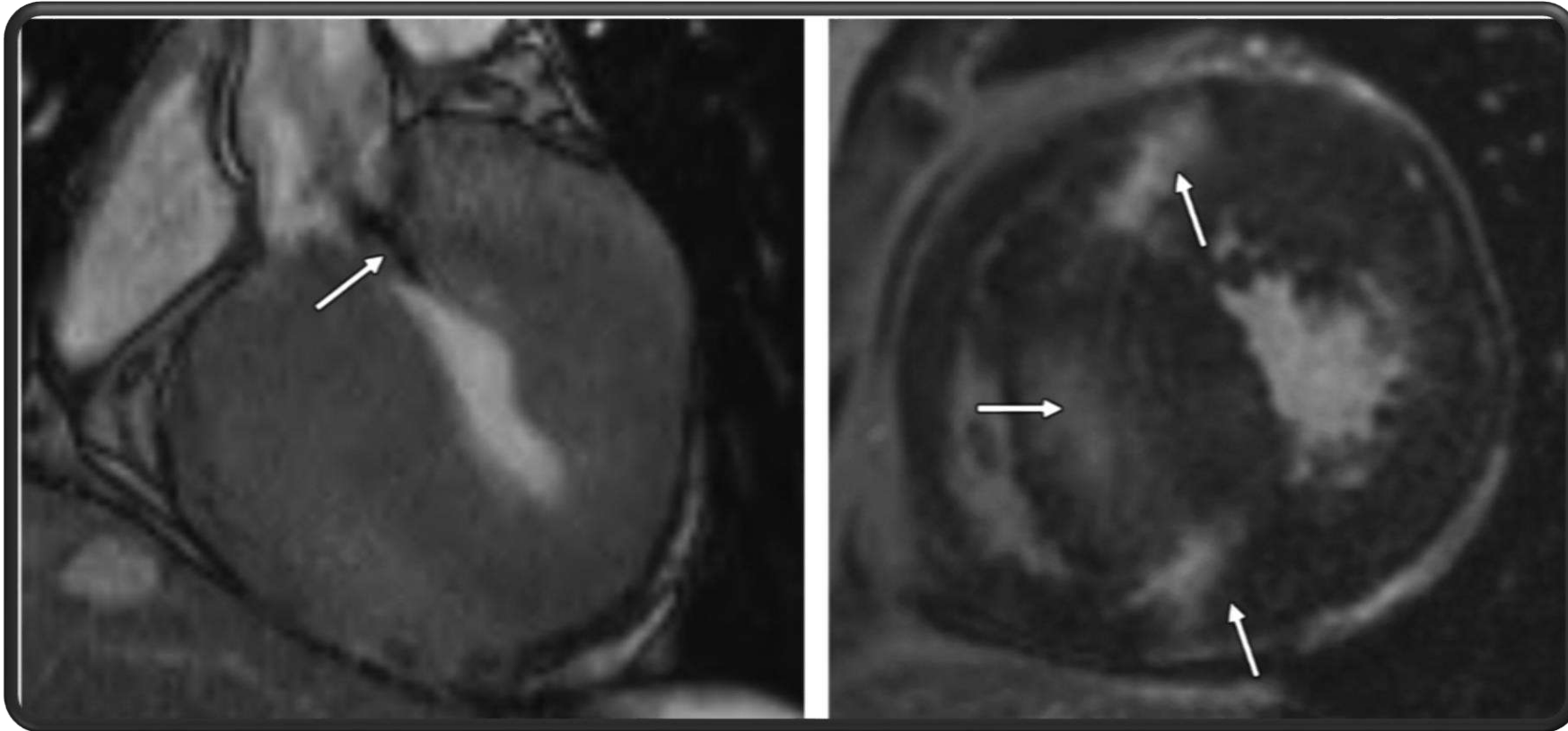
Obstrucción al TSVI



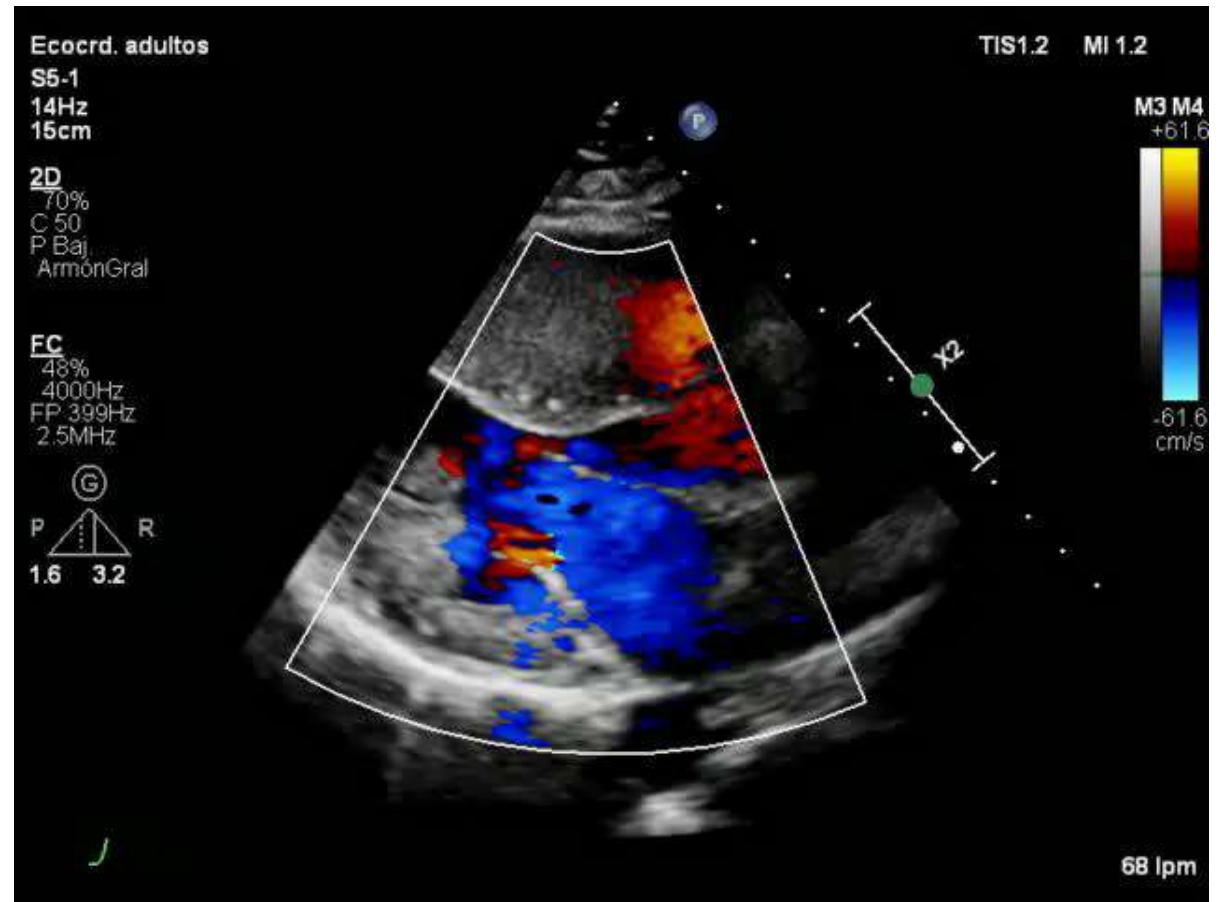
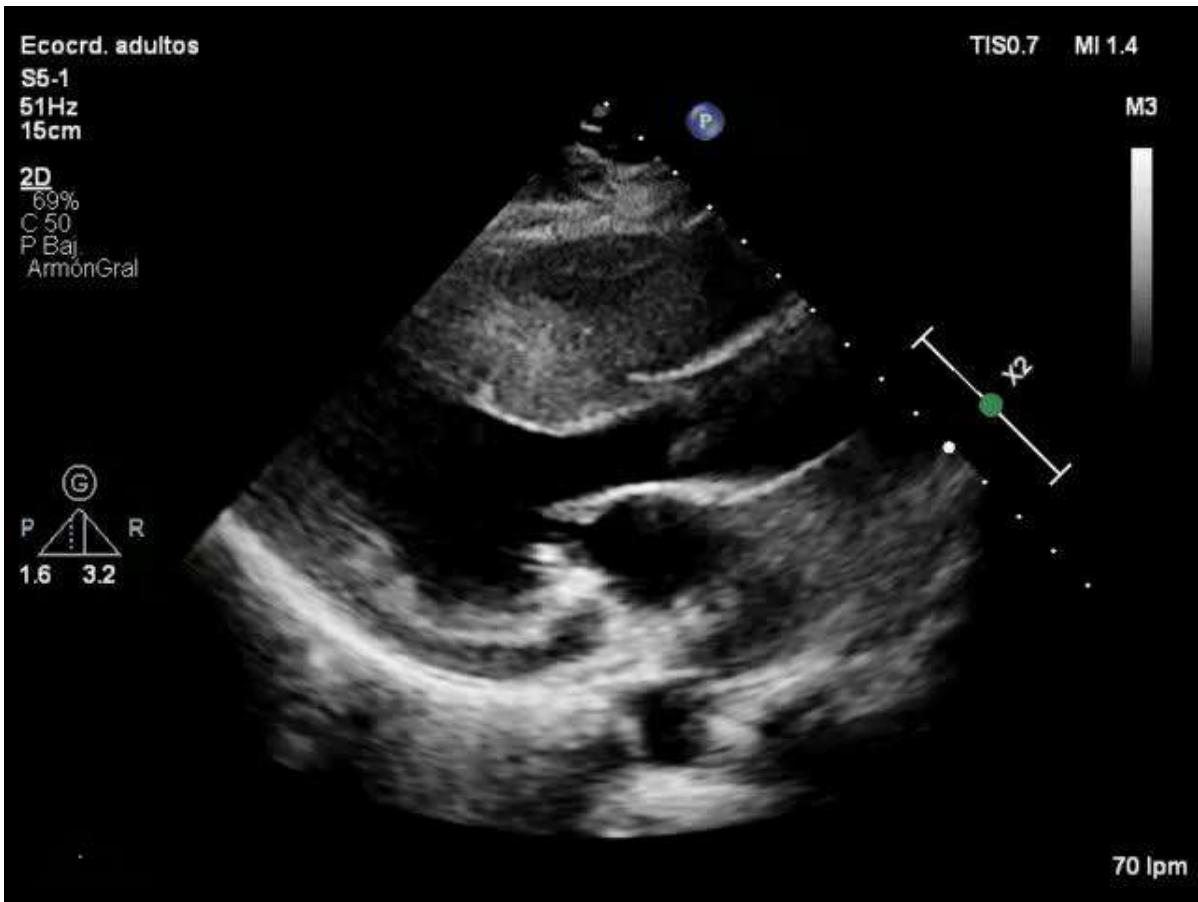
MCPH apical

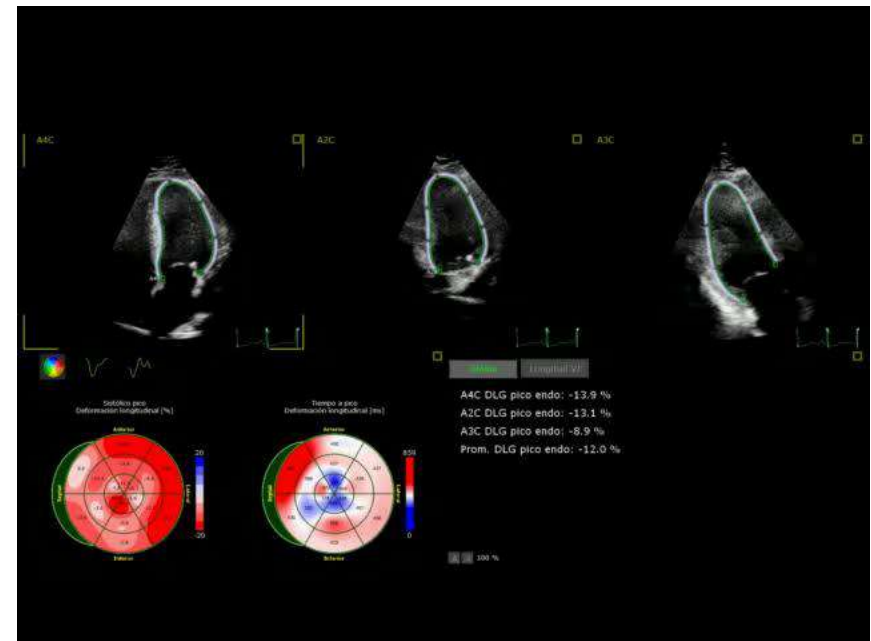
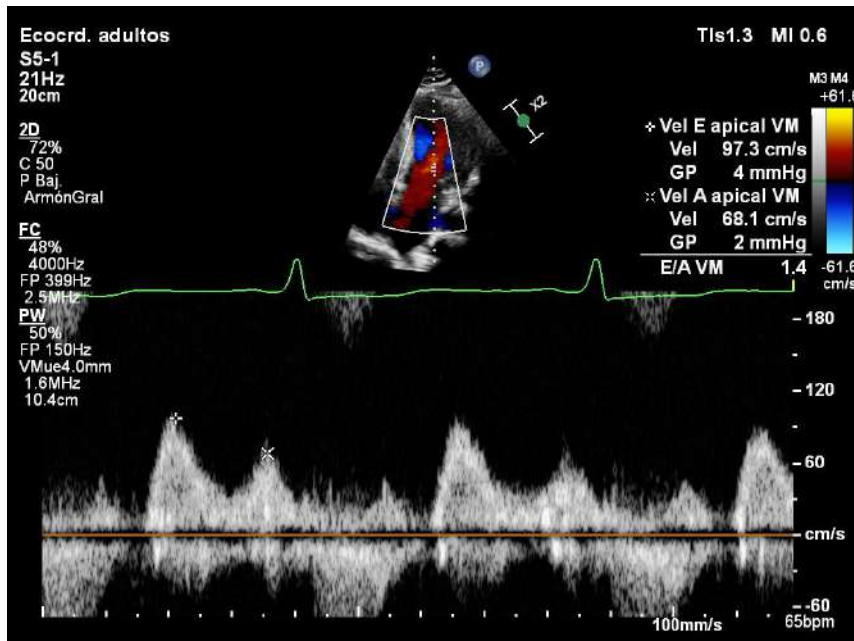
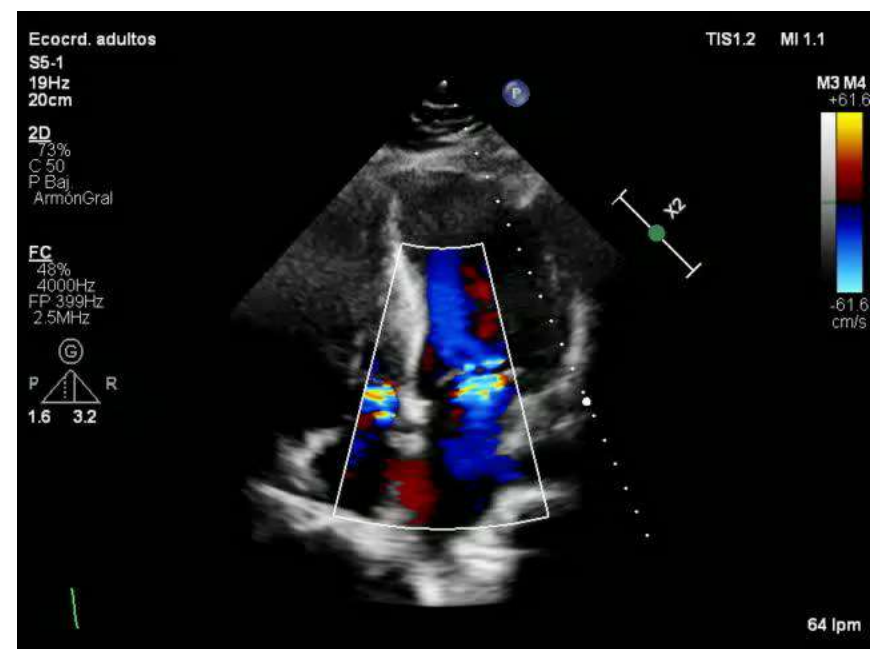
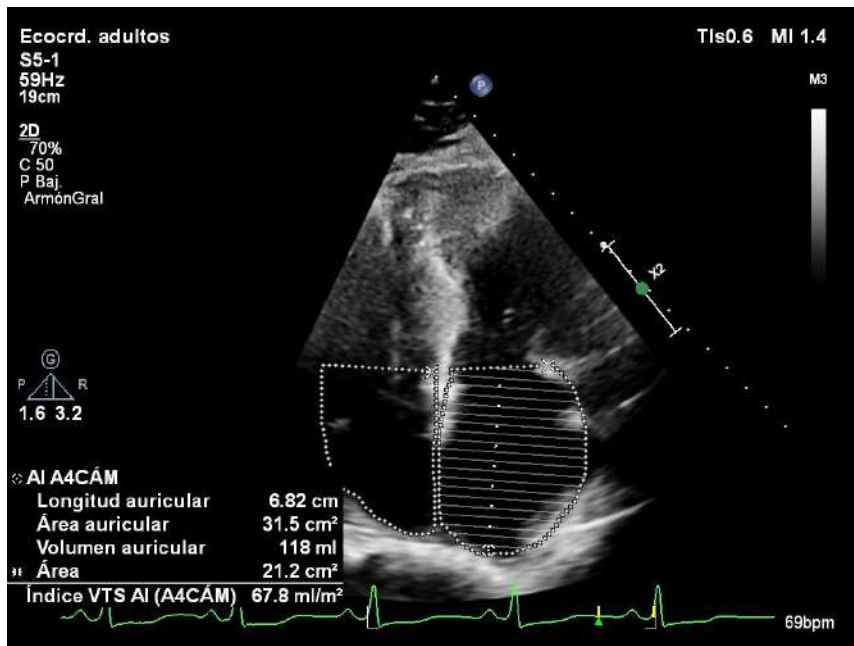


Músculo papilar aberrante



35 años. MCPH difusa con componente septal asimétrico





LA AFECTACIÓN CARDÍACA ES FRECUENTE EN LA ENFERMEDAD DE FABRY

- Se manifiesta tanto en hombres como en mujeres.³
- Representa **una de las tres principales causas de morbilidad y mortalidad.**³



Los síntomas cardíacos se relacionan principalmente con el desarrollo de **hipertrofia cardíaca progresiva, trastornos de la conducción, y arritmias.**³

- La hipertrofia ocurre en forma más temprana en los hombres que en las mujeres.³
- También puede hallarse **enfermedad coronaria y valvulopatía.**³



¿Su paciente tiene una miocardiopatía hipertrófica de causa desconocida?

**PUEDE REALIZAR UN PANEL GÉNICO.
TESTEE A SU PACIENTE CONTÁCTESE**



Enfermedad de Fabry

Enfermedad de depósito lisosomal ligada a X
Mutación en el gen de α galactosidasa A sobre el cromosoma X
Deficiencia de α - Gal A

1 de cada 25 pacientes con MCPH o HVI inexplicada



1/40.000

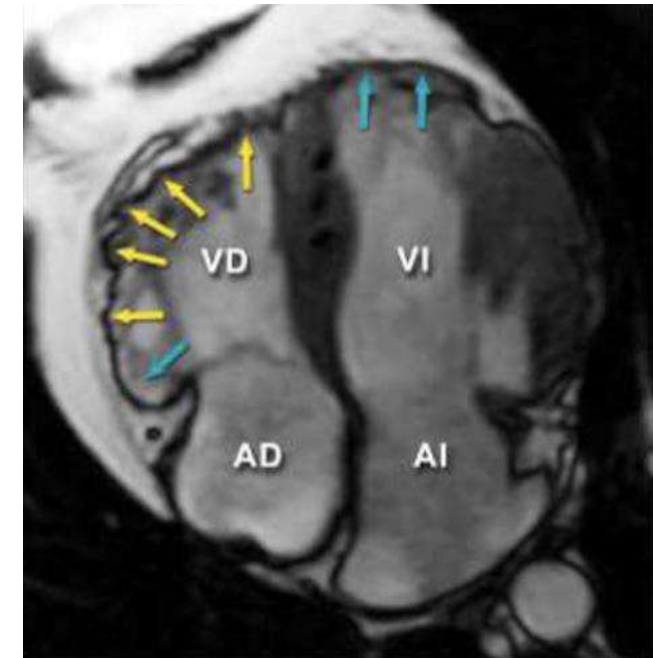


1/20.000

Fabry Outcome Survey

Miocardiopatía arritmogénica (MCPA)

- Es un trastorno arritmogénico del miocardio **no secundario** a cardiopatía isquémica, hipertensiva o valvular.
- Incorpora un amplio espectro de trastornos genéticos, sistémicos, infecciosos e inflamatorios.
- Incluye
 - miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho/izquierdo
 - amiloidosis cardíaca
 - sarcoidosis,
 - enfermedad de Chagas
 - no compactación del ventrículo izquierdo
- Etiología genética
- Existe reemplazo progresivo del miocardio por tejido fibroadiposo que progresivamente parte del epicardio para volverse transmural, con desarrollo de múltiples aneurismas.

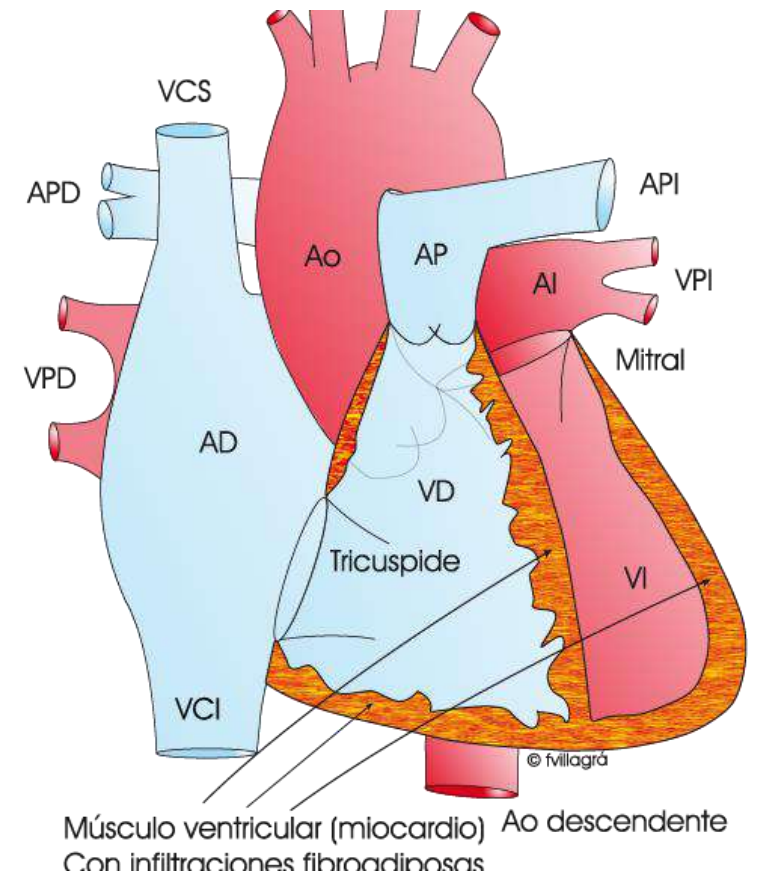


MCPA

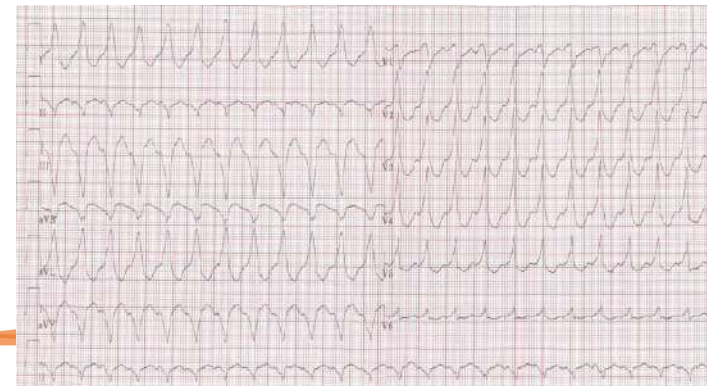
- Prevalencia : 1/1000 a 1/5000
- Mayormente en noreste de Italia
- Localización típica en el triángulo de la displasia
- Los genes implicados son los que comprometen los desmosomas
 - JUP
 - DSP,
 - PKP2
 - DSG2

JUP : enfermedad de Naxos : queratodermia palmoplantar, pelo lanudo y miocardiopatía arritmogénica con patrón recesivo.

DSP. en América del Sur en un trastorno recesivo caracterizado por queratodermia, pelo lanoso y miocardiopatía arritmogénica, con predominio del ventrículo izquierdo.



MCPA: Síntomas y diagnóstico



- Desde asintomática hasta arritmias ventriculares fatales
- Palpitaciones, síncope, paro cardíaco
- Cuatro fases:
 1. Oculta
 2. Arritmias y manifestaciones estructurales
 3. Falla ventricular derecha con función izquierda preservada
 4. Falla ventricular derecha e izquierda y arritmias

Diagnóstico:

Ecocardiografía

ECG

Biopsia

Tratamiento

De la Insuficiencia Cardíaca

- Diuréticos. Espironolactona, Furosemida
- Vasodilatadores
- Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (enalapril)
- Antagonistas del receptor de ATII (Losartán, Valsartán)
- B bloqueantes (Carvedilol)
- Sacubitril Valsartán
- Glifozinas
- Resincronización



De las Arritmias

- Amiodarona
- Flecainida
- Disopiramida (MCPH sin rta a BB o B calcicos)
- CDI
- MCP

Específicos

Tafamidis (Amiloidosis)

Mavacamtem(MCPH)

Terapias de reducción septal

- Alcoholización de primer ramo septal en MCPHO
- Miomectomía (>50 mmHg gradiente)

Conclusiones

- La **Miocardiopatía Dilatada** , un término “paraguas” que describe el fenotipo común final de diversas etiologías e interacciones gen-ambiente.
- El enfoque de "talla única" estaría finalizando
- Comienzo de la era de la medicina de precisión.
- META: prevenir o revertir la enfermedad
- La creación de equipos multidisciplinarios es importante para el manejo individualizado
- Intentar si es posible el mapeo genético



Conclusiones

- La **MCR** debe sospecharse en pacientes con fisiopatología restrictiva persistente en evaluaciones repetidas.
- Cuando se identifica RCM, los patrones ecocardiográficos pueden orientar hacia un diagnóstico específico.
- Buscar las “Red Flags” entre los hallazgos clínicos, de ECG y de imágenes.

