

Curso de actualización en Medicina Interna Miocardiopatías



Gisela Streitenberger ^{MTSAC}
Medica Cardióloga

Ex Directora del Consejo de Ecocardiografía y Doppler vascular
Staff Servicio de Cardiología Hospital EL Cruce y Sanatorio Franchin

28 Abril

2026

Miocardopatías concepto

Definición

Clasificación:

Miocardopatía hipertrófica

Miocardopatía restrictiva

Miocardopatía dilatada

Miocardopatía no dilatada

Miocardopatía arritmogénica

Etiología

Epidemiología. Fisiología.

Examen físico

Métodos diagnósticos:

ECG. Ecocardiograma.

Hemodinamia.

Fenocopias de miocardopatías

Glucogenosis

Enf Fabry

Amiloidosis.

Sarcoidosis.

Generalidades.

Epidemiología y
formas de presentación.

Patrón ecocardiográfico
y en la resonancia.

Tratamiento.



Miocardopatías o Cardiomiopatías

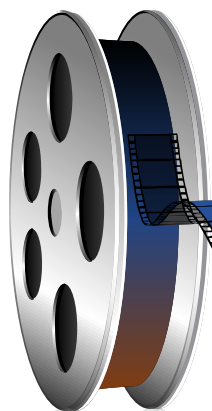
Trastornos en los que el músculo cardíaco es estructural y funcionalmente anormal sin que exista **otra causa suficiente** que lo justifique como enfermedad arterial coronaria, hipertensión arterial, valvulopatías, cardiopatías congénitas o cualquier otra condición que provoque anomalías en las condiciones de carga.

Esta definición aplica tanto en niños como adultos.

Pueden coexistir con enfermedad isquémica, valvular e hipertensiva y que la presencia de una no excluye la posibilidad de la otra.

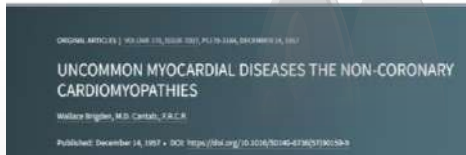
Representan una de las causas más frecuentes de muerte súbita (MS) e insuficiencia cardíaca (IC) especialmente en pacientes jóvenes (<40 años) y suponen más de la mitad de los trasplantes cardíacos que se realizan en el mundo.

Historia del concepto de miocardiopatía



“Cardiomiopatía no coronaria”

THE LANCET



Wallace Bridgen
1957

Goodwin JF
1961



BRITISH MEDICAL JOURNAL

LONDON SATURDAY JANUARY 14 1961

CLINICAL ASPECTS OF CARDIOMYOPATHY

John Forrest Goodwin
Hammersmith Hospital UK

Goodwin y Oakley
1972

“miocardiopatías: trastornos del músculo cardíaco de etiología desconocida u oscura, a menudo con afectación endocárdica y pericárdica, pero de origen no aterosclerótico”



OMS

1980 “enfermedades del músculo cardíaco de causa desconocida: MCD, MCR, MCH”

Dilatada,
Hipertrofica
Restrictiva
Arritmogénica
No clasificada
2006



**WHF
MOGES
2014**



Perry Elliott et al. Eur Heart J. 2008

Evolución clasificación

1980 (OMS)

- Idiopáticas
 - MCH
 - MCD
 - MCR
 - No clasificada
- Específicas

1995 (OMS)

- Idiopáticas
 - MCD
 - MCH
 - MCR
 - MAVD
 - No clasificada
- Específicas

2006 (AHA)

- Primarias
 - *Genéticas
 - MCH, MCA, MCNC
 - Almacenamiento glucógeno
 - Defectos conducción
 - Mitocondriales
 - Canalopatías
 - *Mixtas
 - MCD, MCR
 - *Adquiridas
 - Inflamatoria (miocarditis)
 - Por estrés (Takotsubo)
 - Periparto
 - Taquimiocardiopatía
 - Hijos de madre diabética
- Secundarias

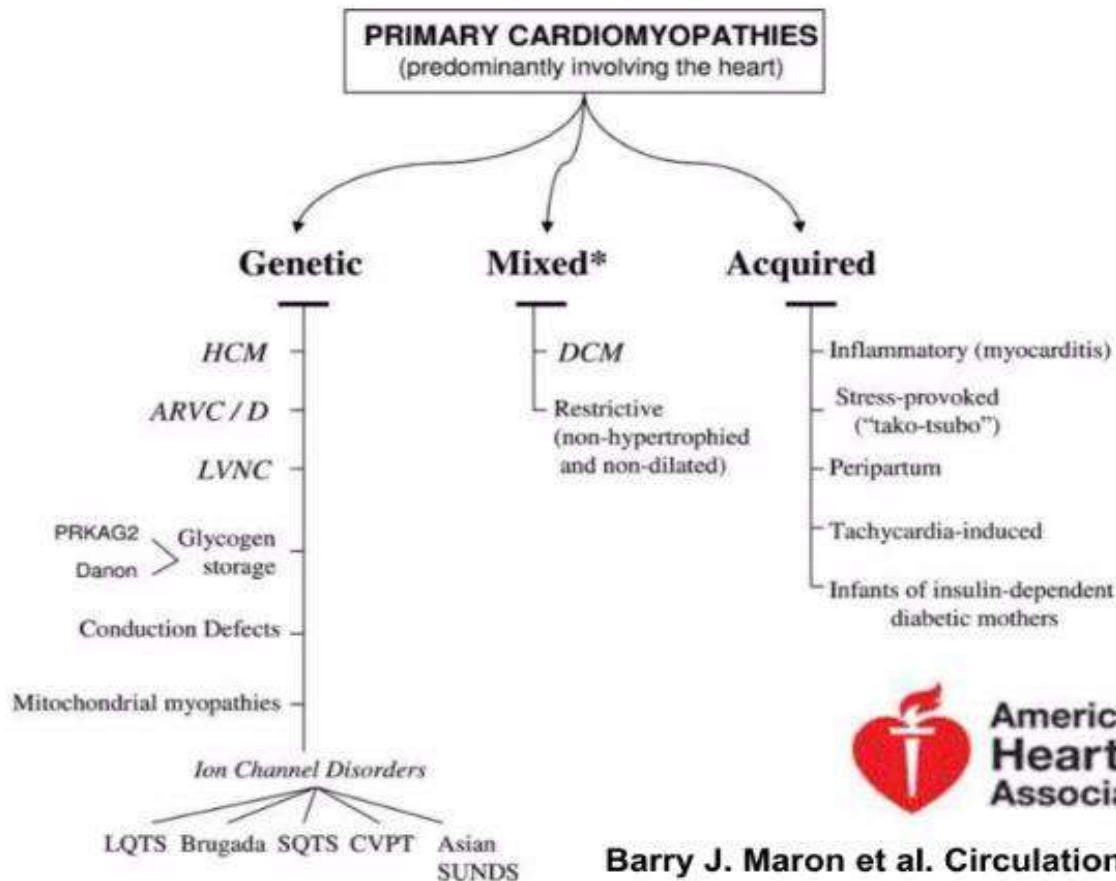
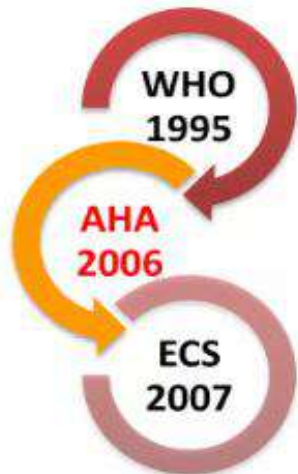
2008 (ESC)

- Familiares/Genéticas
 - o
- No familiares
 - MCH
 - MCD
 - MCR
 - MAVD
 - No clasificada

2013 (WHF)

- MOGE(S)
 - M: miocardiopatía
 - O: afectación orgánica
 - G: genética/familiar
 - E: etiología (específica)
 - S: estadio de ICC

HITOS CLASIFICACIÓN MIOCARDIOPATIAS



Barry J. Maron et al. Circulation. 2006

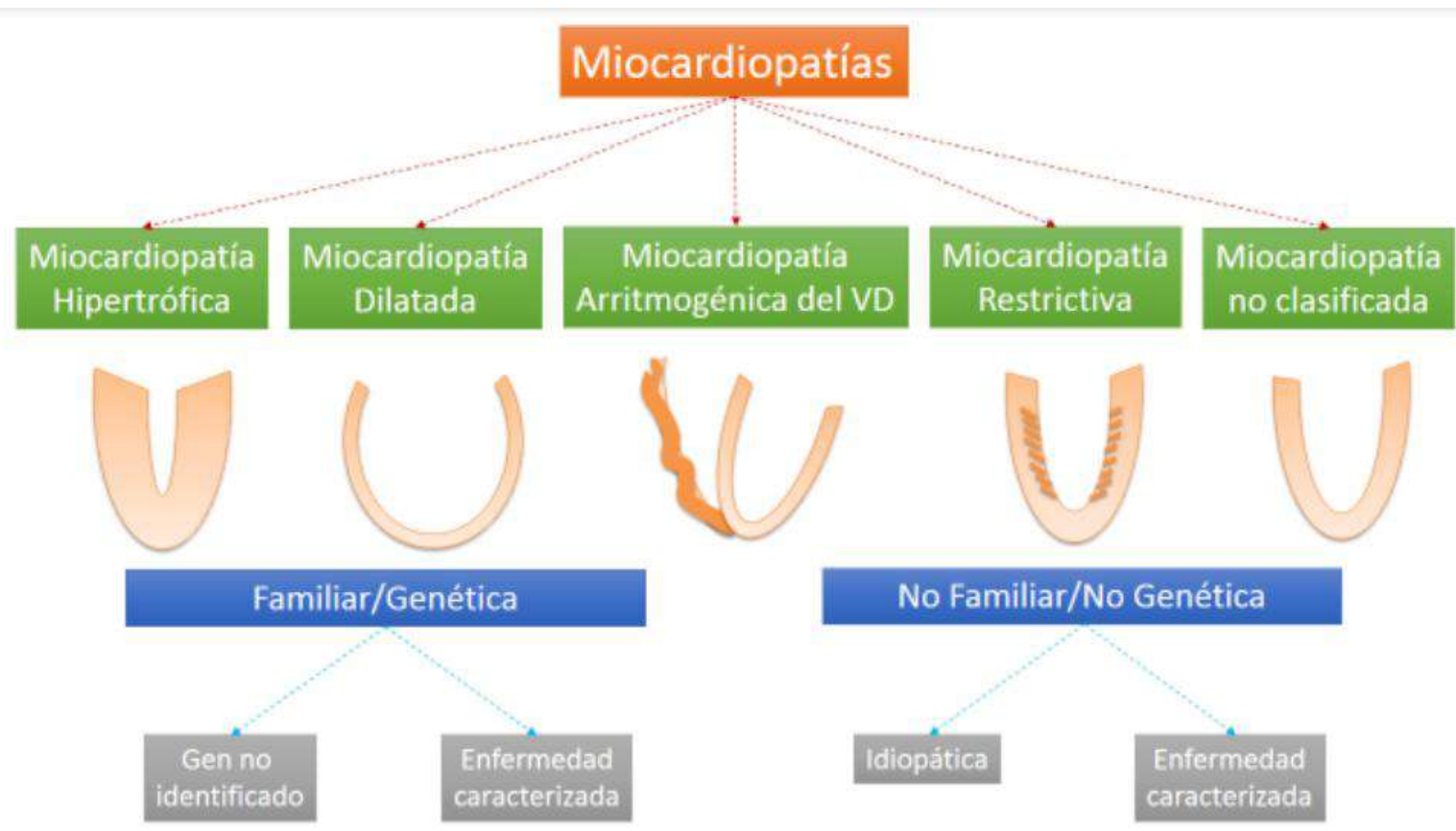
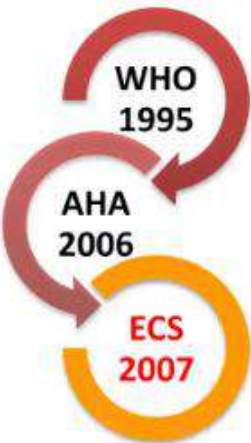


Figura 2. Clasificación europea de las miocardiopatías

Adaptado de Elliott P et al ⁽¹⁾.

CLASIFICACION MOGES



NOTATION	M MORPHO-FUNCTIONAL PHENOTYPE	O ORGAN/SYSTEM INVOLVEMENT	G GENETIC INHERITANCE PATTERN	E ETIOLOGY	
CHARACTERISTICS	<p>Proband's cardiomyopathy (CM) diagnosis (DCM, HCM, RCM, ARVC/D, LVNC)</p>	<p>Clinical history and evaluation</p> <ul style="list-style-type: none"> Organ involvement: Extracardiac organs/tissues Multidisciplinary evaluation according per clinical needs or diagnostic hypothesis 	<p>Genetic counseling with pedigree</p> <ul style="list-style-type: none"> Familial <ul style="list-style-type: none"> Inheritance AD, AR XL (R or D) or Matrilíneal Non-familial; Phenotypically sporadic <ul style="list-style-type: none"> Informative and non-informative families Consultant non-informed about family history <p>Clinical family screening</p> <ul style="list-style-type: none"> Affected, asymptomatic relative unaware of the disease Relatives with ECG and/or Echo abnormalities Healthy family members with normal ECG and ECHO 	<p>Genetic testing in the proband</p> <ul style="list-style-type: none"> Positive <ul style="list-style-type: none"> Cascade genetic testing in relatives Negative <ul style="list-style-type: none"> New tests novel genes Regular monitoring in relatives 	
SUBSCRIPT	<p>D Dilated</p> <p>H Hypertrophic</p> <p>R Restrictive</p> <p>R EMF Endomyocardial fibrosis</p> <p>LV=left ventricle RV=right ventricle RLV=biventricular</p> <p>A ARVC M=major m=minor c=category</p> <p>LV= left ventricle RV=right ventricle RLV=biventricular</p> <p>NC LVNC</p> <p>E Early, with type in parentheses</p> <p>NS Nonspecific phenotype</p> <p>NA Information non available</p> <p>O Unaffected*</p>	<p>H Heart LV=left ventricle RV=right ventricle RLV=biventricular</p> <p>M Muscle (skeletal)</p> <p>N Nervous</p> <p>C Cutaneous</p> <p>E Eye, Ocular</p> <p>A Auditory</p> <p>K Kidney</p> <p>G Gastrointestinal</p> <p>LI Liver</p> <p>Lu Lung</p> <p>S Skeletal</p> <p>O Absence of organ/system involvement*, e.g. in family members who are healthy mutation carriers; the mutation is specified in E and inheritance in G</p>	<p>N Family history negative</p> <p>U Family history unknown</p> <p>AD Autosomal dominant</p> <p>AR Autosomal recessive</p> <p>XLD X-linked dominant</p> <p>XLR X-linked recessive</p> <p>XL X-linked</p> <p>M Matrilíneal</p> <p>O Family history not investigated*</p> <p>Under Inheritance still undetermined</p> <p>S Phenotypically Sporadic (apparent or real)</p>	<p>G Genetic cause</p> <p>OC Obligate carrier</p> <p>ONC Obligate non-carrier</p> <p>DN De novo</p> <p>Neg Genetic test negative for the known familial mutation</p> <p>N Genetic defect not identified</p> <p>O No genetic test, any reason*</p> <p>G-A-TTR Genetic amyloidosis</p> <p>G-HFE Hemochromatosis</p> <p>Non-genetic etiologies:</p> <p>M Myocarditis</p> <p>V Viral infection (add the virus identified in affected heart)</p> <p>AI Autoimmune/immune-mediate: suspected (AI-S), proven (AI-P)</p> <p>A Amyloidosis (add type: A-K, A-L, A-SAA)</p> <p>I Infectious, non viral (add the infectious agent)</p> <p>T Toxicity (add cause/drug)</p> <p>Eo Hypereosinophilic heart disease</p> <p>O Other</p>	<p>ACC-AHA stage represented as letter A, B, C, D</p> <p>NA not applicable</p> <p>NU not used</p> <p>followed by NYHA class represented as Roman numeral I, II, III, IV</p>

M

Fenotipo morfológico y funcional: ECG-ETT-CRM

O

manifestaciones extracardíacas

G

antecedentes familiares y un pedigrí familiar

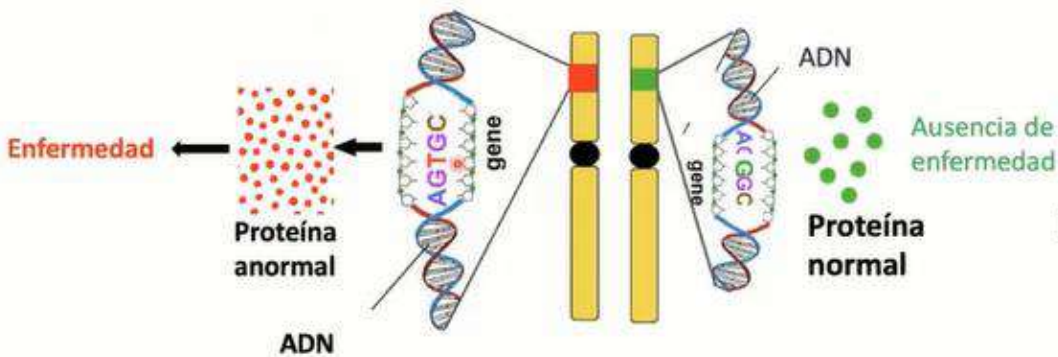
E

Etiología (genética , infecciosa o inflamatoria)

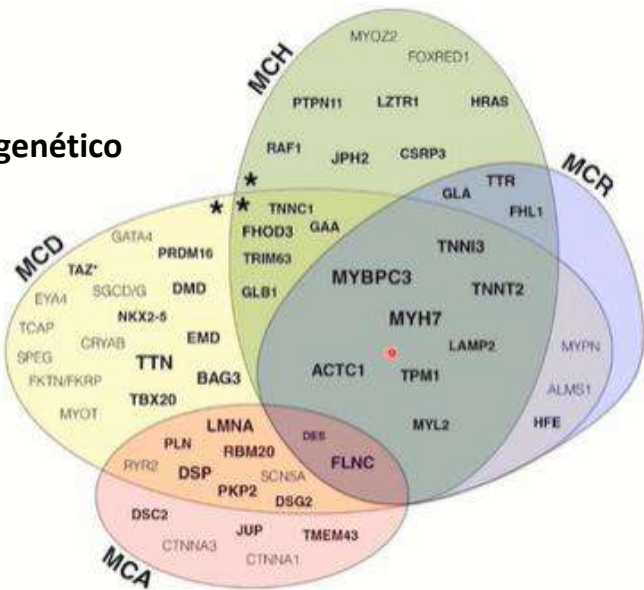
S

estadio de la enfermedad
etapas (A a D) de la ACC/AHA y la CF (I a IV) de la NYHA.

1- Enfermedades cardíacas "monogénicas"

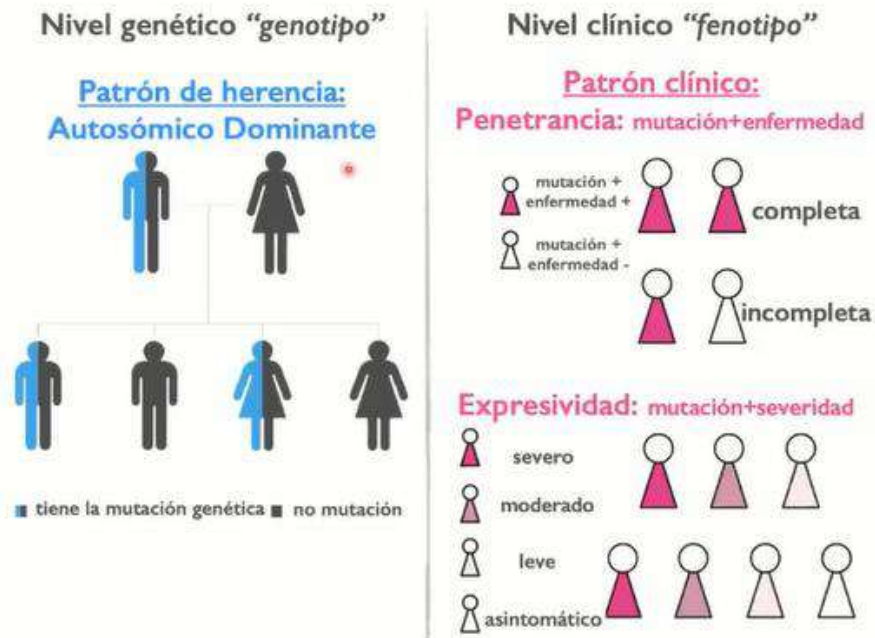


2- Solapamiento genético



PATOGENIA-HERENCIA

3- Variabilidad genotípica y Variabilidad Fenotípica



PATOGENIA

Genetic causes
 Neuromuscular diseases
 Syndromic diseases
 Infection
 Autoimmune diseases
 Drug and toxicity
 Endocrinology
 Nutritional deficiency
 Electrolyte imbalance



Restrictive cardiomyopathy



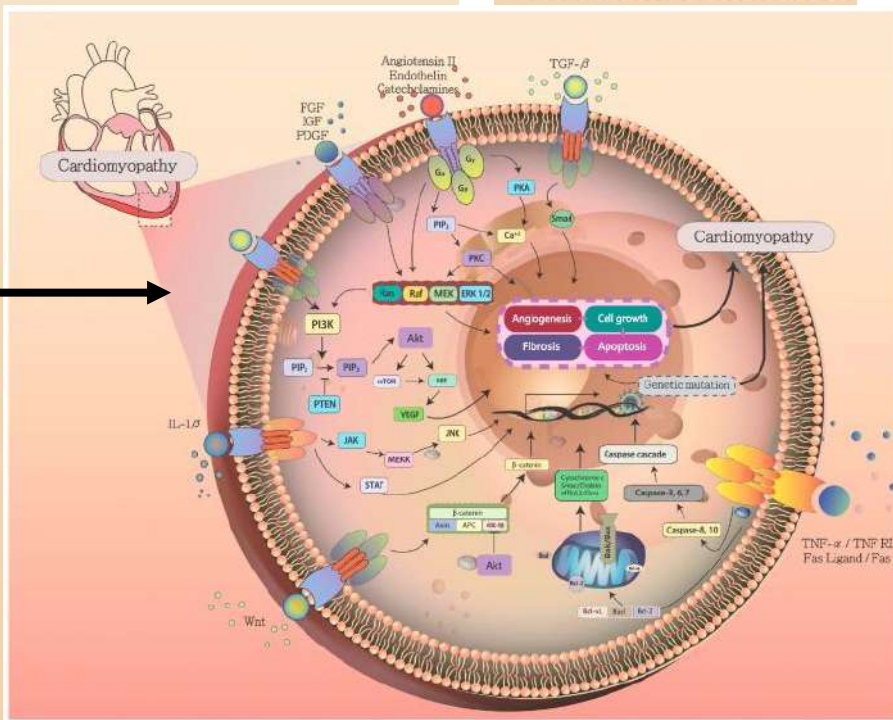
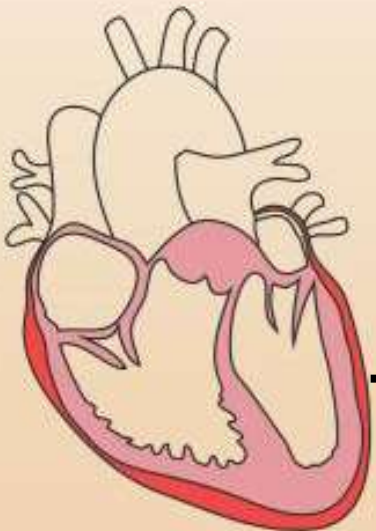
Dilated cardiomyopathy



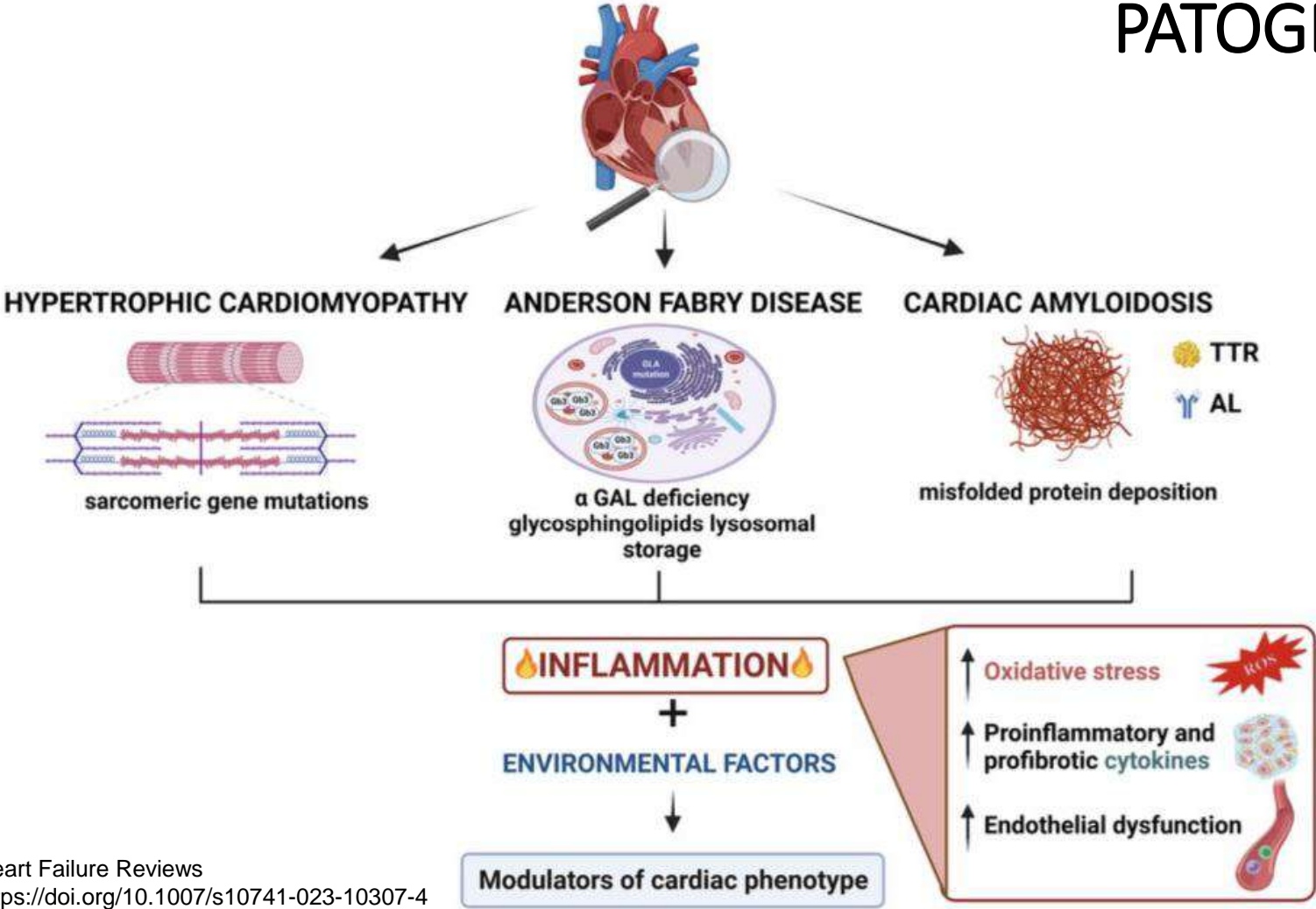
Hypertrophic cardiomyopathy



Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy

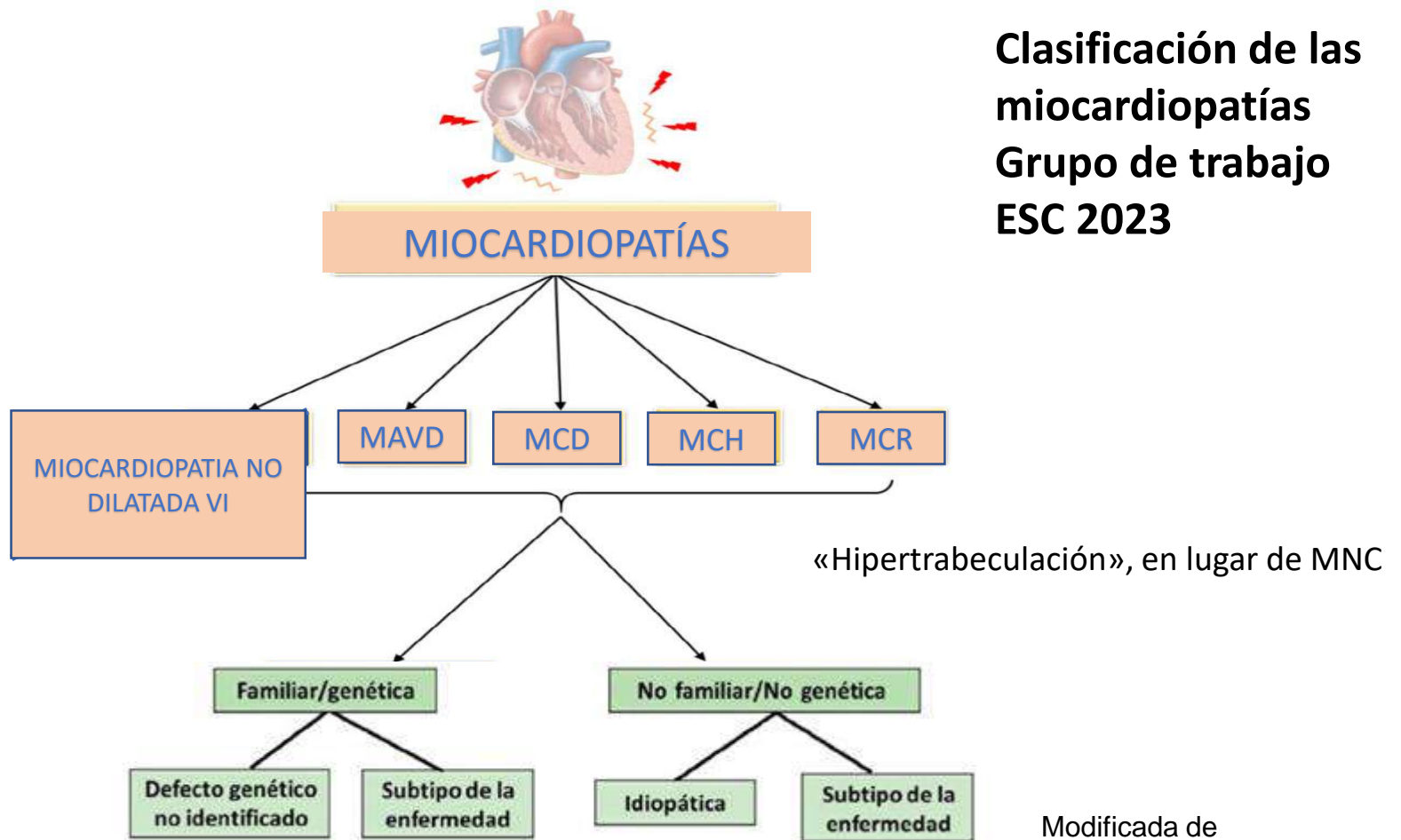


PATOGENIA



Clasificación de las miocardiopatías

Grupo de trabajo ESC 2023

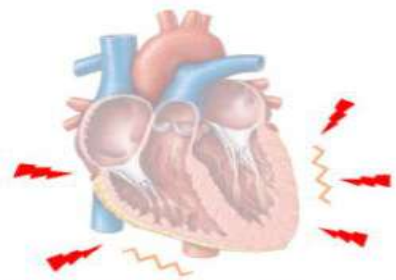


Modificada de
Int J Mol Sci. 2021 ene; 22(2): 558-570

Eur Heart J. 2008 Jan;29(2):270-276

Clasificación de las miocardiopatías

Grupo de trabajo ESC 2023



MIOCARDIOPATÍAS

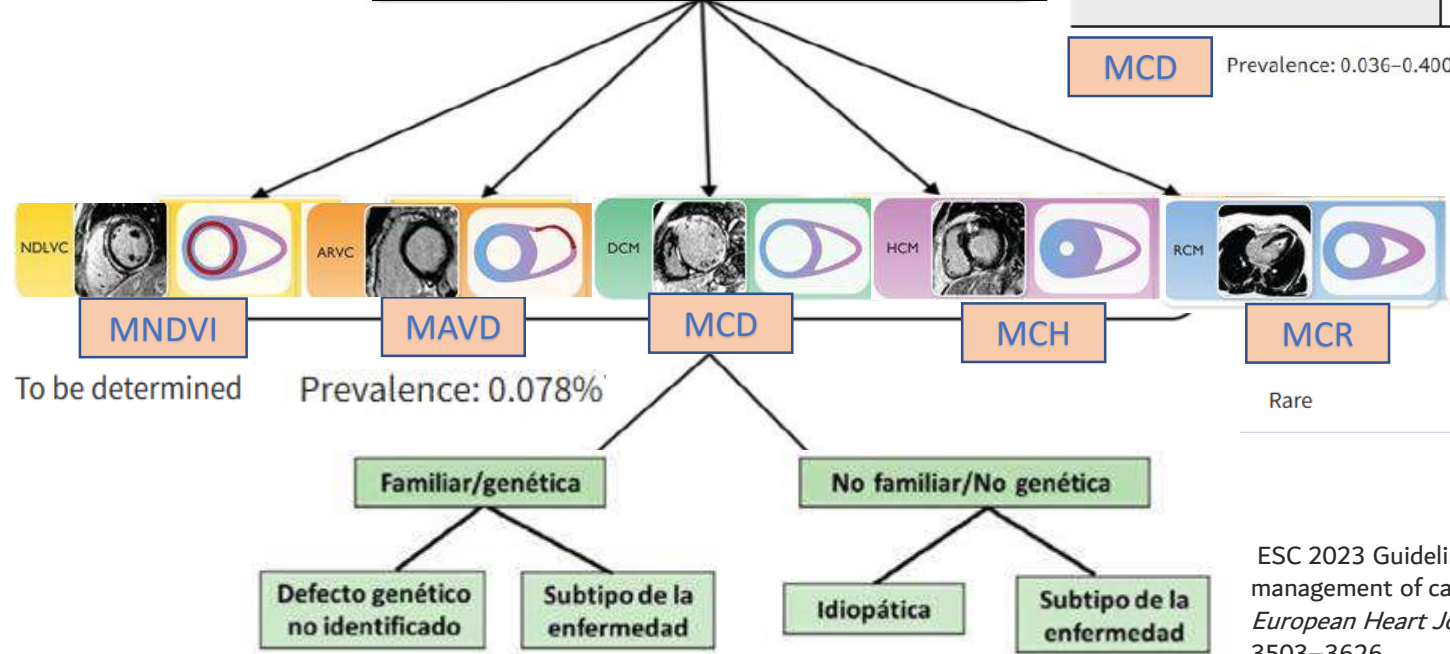


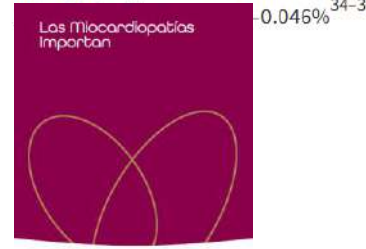
Tabla 2. Prevalencia estimada de las miocardiopatías en la Argentina a partir del Censo del INDEC (2022)

Prevalencia global de miocardiopatías	0,3 %	138134 pacientes
Prevalencia de las MCH	0,2 %	92469 pacientes
Prevalencia de la MCHO	⅓ de las MCH	61644 pacientes

MCD

Prevalence: 0.036–0.400%^{25,37}

Childhood incidence: 0.003–0.006%
 Childhood prevalence: 0.026%³⁶



Childhood incidence: 0.0003%^{34–31}

Rare

ESC 2023 Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal* (2023), 44: 3503–3626.

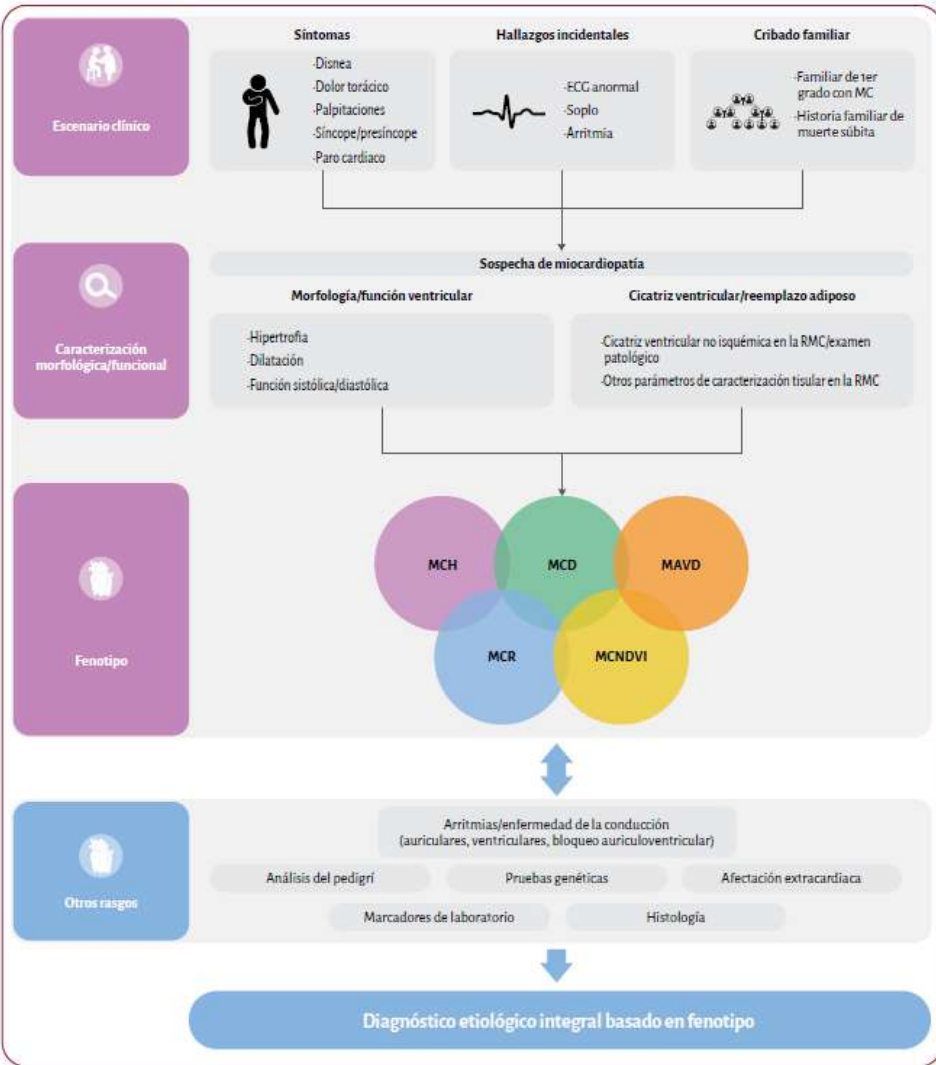


Diagrama de flujo para el diagnóstico clínico de miocardiopatía.

2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies

Developed by the task force on the management of cardiomyopathies of the European Society of Cardiology (ESC)

Authors/Task Force Members: Elena Arbelo [✉], (Chairperson) (Spain), Alexandros Protonotarios [✉], (Task Force Co-ordinator) (United Kingdom), Juan R. Gimeno [✉], (Task Force Co-ordinator) (Spain), Eloisa Arbustini [✉] (Italy), Roberto Barriales-Villa [✉] (Spain), Cristina Basso [✉] (Italy), Connie R. Bezzina [✉] (Netherlands), Elena Biagini [✉] (Italy), Nico A. Blom [✉] (Netherlands), Rudolf A. de Boer [✉] (Netherlands), Tim De Winter (Belgium), Perry M. Elliott [✉] (United Kingdom), Marcus Flather [✉] (United Kingdom), Pablo Garcia-Pavia [✉] (Spain), Kristina H. Haugaa [✉] (Sweden), Jodie Ingles [✉] (Australia), Roxandra Oana Jurcut [✉] (Romania), Sabine Klaassen [✉] (Germany), Giuseppe Limongelli [✉] (Italy), Bart Loeys [✉] (Belgium), Jens Mogensen [✉] (Denmark), Iacopo Olivetto [✉] (Italy), Antonis Pantazis [✉] (United Kingdom), Sanjay Sharma [✉] (United Kingdom), J. Peter Van Tintelen [✉] (Netherlands), James S. Ware [✉] (United Kingdom), Juan Pablo Kaski [✉], (Chairperson) (United Kingdom), and ESC Scientific Document Group



ECG, electrocardiograma;
 MAVD, miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho;
 MC, miocardiopatía;
 MCD, miocardiopatía dilatada;
 MCH, miocardiopatía hipertrófica;
 MCNDVI, miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo;
 MCR, miocardiopatía restrictiva;
 RMC, resonancia magnética cardiaca.

Rasgos morfológicos y funcionales utilizados para describir los fenotipos de miocardiopatía

Rasgos morfológicos
Hipertrofia ventricular: izquierda y/o derecha
Dilatación ventricular: izquierda y/o derecha
Cicatriz ventricular no isquémica y otros rasgos en la caracterización del tejido miocárdico por resonancia magnética cardiaca
Rasgos funcionales
Disfunción sistólica ventricular (global, regional)
Disfunción diastólica ventricular (fisiología restrictiva)

«Hipertrabeculación»,
en lugar de MNC

Sospecha clínica de miocardiopatía

Diagnóstico de miocardiopatía

Identificación de fenotipo

Descartar fenocopias

Estratificación del riesgo y pronóstico

Progresión de la enfermedad (seguimiento)

Imagen multimodal

Anomalías funcionales y estructurales del VI



Ecocardiografía y RMC

Función ventricular

Hipertrofia

Dilatación



RMC

Caracterización tisular (T1/T2/T2* /RTG)

Anomalías funcionales



Ecocardiografía de estrés

Gradientes valvulares y dinámicos



ACTC/pruebas de estrés

Isquemia miocárdica

Estudios dirigidos



Gammagrafía ósea

Amiloidosis

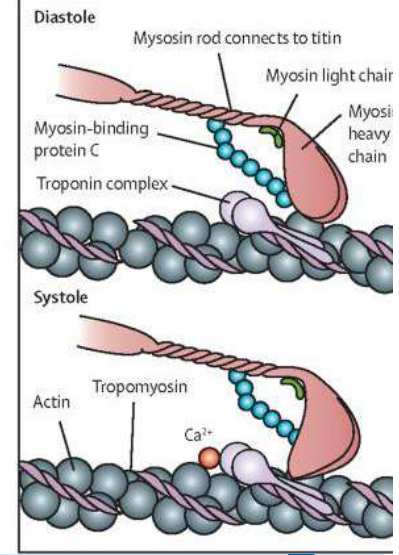
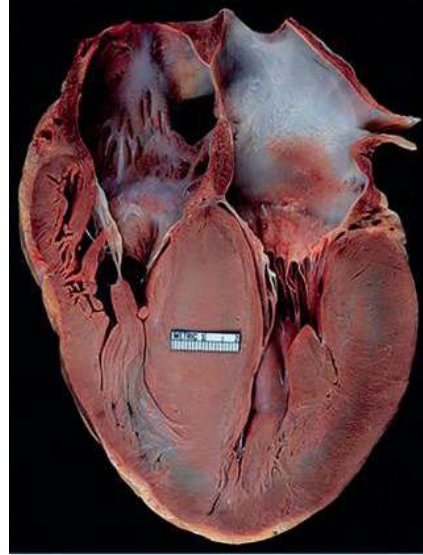


PET-TC

Inflamación miocárdica

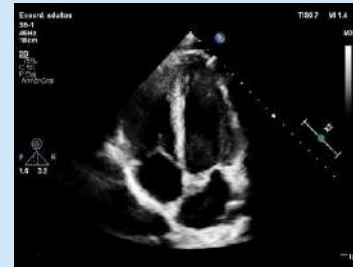
Miocardiopatía hipertrófica (MCH)

- Es la más común y afecta a personas de todas las edades, sexos y razas, pero a menudo permanece infradiagnosticada o mal diagnosticada.¹⁻⁶
- Enfermedad miocárdica crónica por disfunción del sarcómero (exceso de puentes cruzados miosina-actina)^{1,2,7-10}.
- HVI en ausencia de otra enfermedad cardíaca, sistémica o metabólica¹.
- Genética: 30-60 % se deben a mutaciones del sarcómero^{1,11}.
- Las características fisiopatológicas principales incluyen:
 - HVI, es frecuentemente asimétrica.¹⁴
 - Hipercontractilidad,
 - Alteración de la relajación,
 - Consumo excesivo de energía
 - Distensibilidad ventricular izquierda deficiente^{1,12,13}.



Normal

HVI

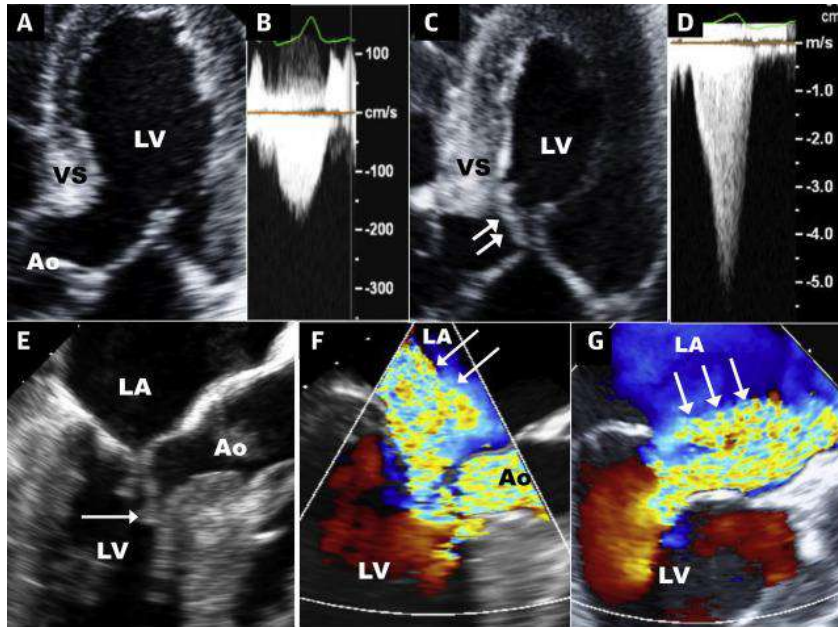


HCM: hypertrophic cardiomyopathy; LV, left ventricular; LVH, left ventricular hypertrophy.
1. Omenn SR et al. *J Am Coll Cardiol.* 2020;76:e159-e240. 2. Priori SG et al. *Eur Heart J.* 2015;36:2793-2867. 3. Maron BJ et al. *J Am Coll Cardiol.* 2014;64:83-99. 4. Semsarian C et al. *J Am Coll Cardiol.* 2015;65:1249-1254. 5. Argulian E et al. *Am J Med.* 2016;129:148-152. 6. Arghami A et al. *Ann Cardiothorac Surg.* 2017;6:376-385. 7. Maron BJ et al. *J Am Coll Cardiol.* 2012;60:705-715. 8. Anderson RL et al. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2018;115:8143-8152. 9. Nag S et al. *Nat Struct Mol Biol.* 2017;24:525-533. 10. Ho CY et al. *Circ Heart Fail.* 2020;13. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.120.006853. 11. Elliott P et al. *Eur Heart J.* 2014;35:2733-2739. 12. Tsuchi CV et al. *Eur J Heart Fail.* 2020;22:228-240. 13. Garfinkel AC et al. *Heart Fail Clin.* 2018;14:139-146. 14. Maron AJ, Braunwald E. *Circ Res.* 2017;121:749-770. Images adapted from Hypertrophic cardiomyopathy. Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/hypertrophic-cardiomyopathy/symptoms-causes/syc-20350198>

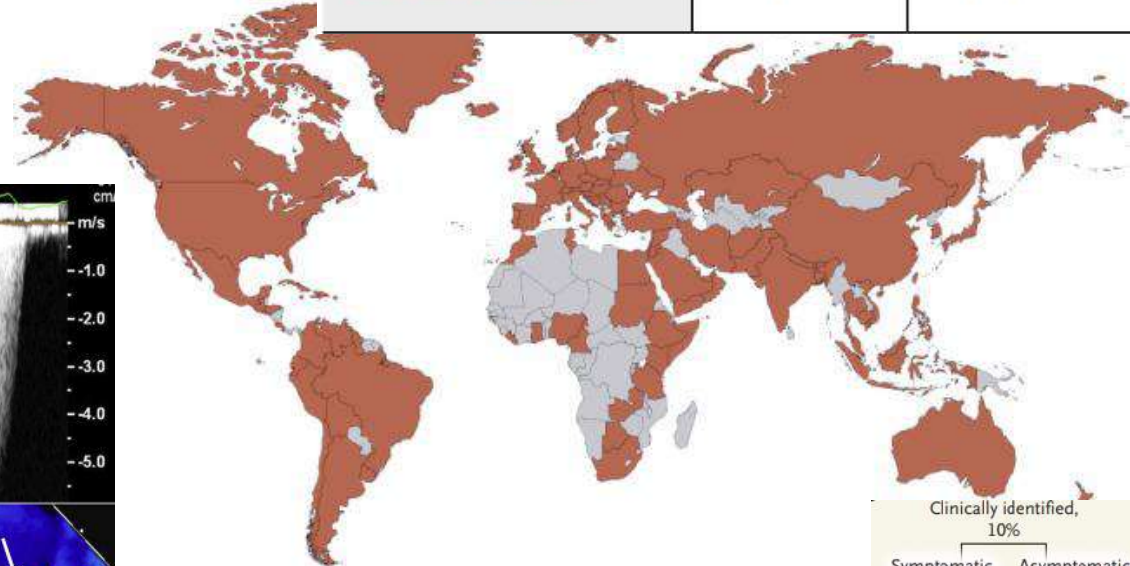
Características epidemiológicas de la MCH

Epidemiología en Argentina

Prevalencia de las MCH	0,2 %	92469 pacientes
Prevalencia de la MCHO	2/3 de las MCH	61644 pacientes



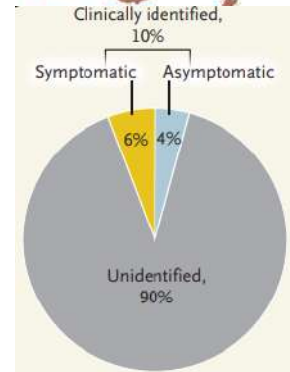
Maron, B.J. et al. J Am Coll Cardiol. 2022;79(4):372-389.



125 Countries involving 90% of world population

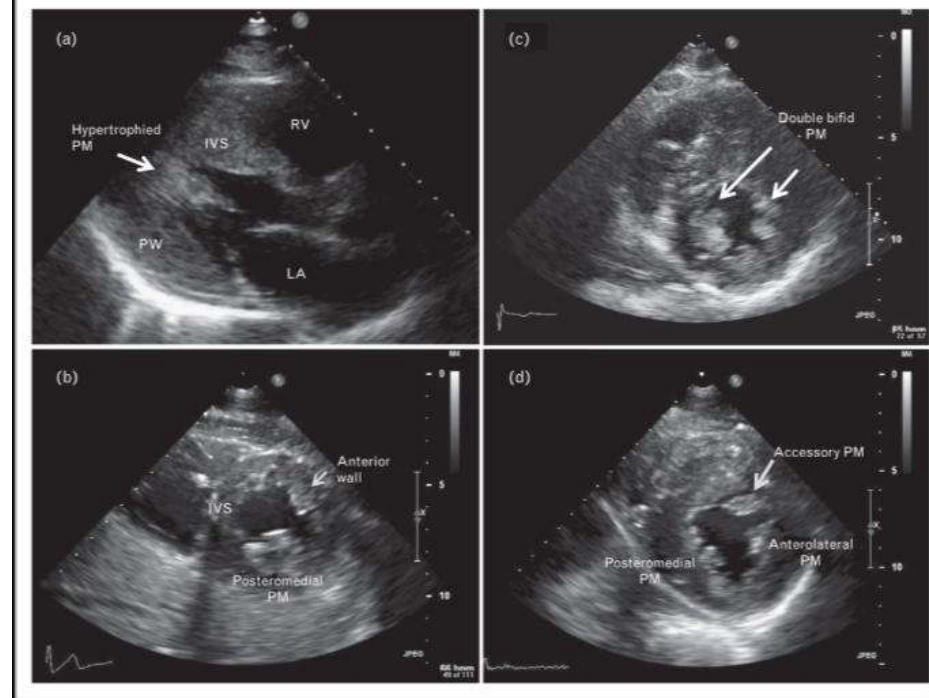
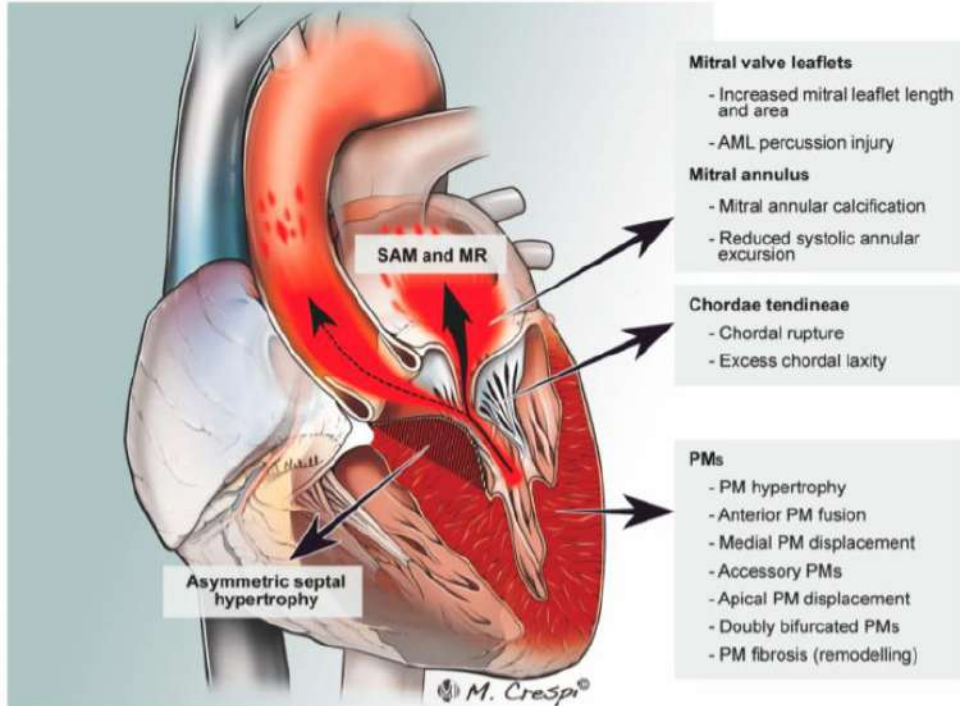
Prevalence
1:200-1:500

Estimated ~15-20 million
affected worldwide

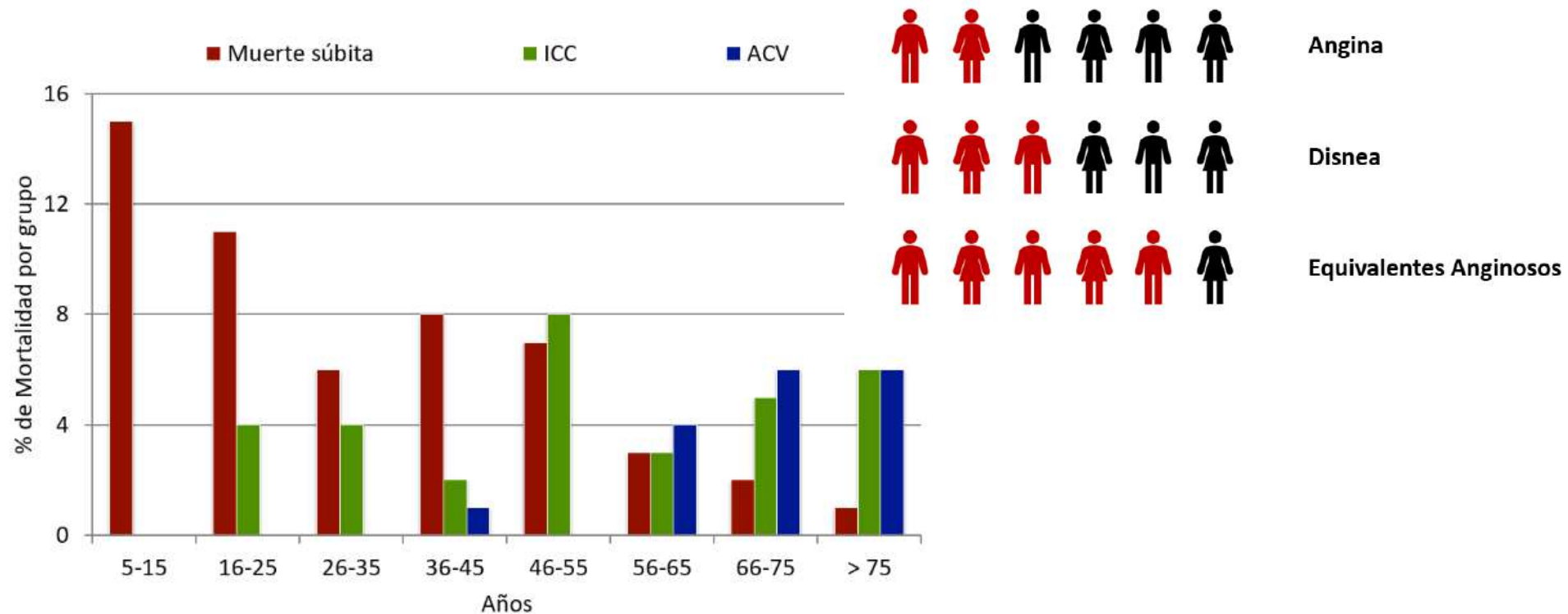


Miocardiopatía hipertrófica

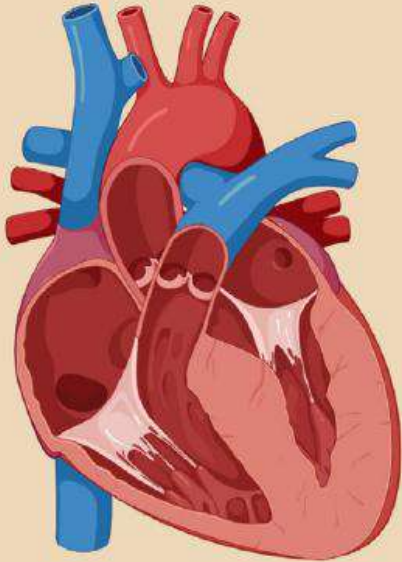
Espesor de la pared del VI ≥ 15 mm en cualquier segmento miocárdico o Espesor VI ≥ 13 mm con antecedentes familiares



Cuadro clínico MCH



Cuadro clínico MCH



CLASSIC INVESTIGATION FINDINGS*



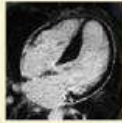
Electrocardiogram

Left ventricular hypertrophy on voltage criteria
Marked T wave inversion (particularly in apical variant)



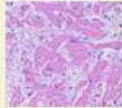
Echocardiography

Asymmetric septal hypertrophy
Systolic anterior motion of mitral valve
Dynamic left ventricular outflow tract obstruction



Magnetic resonance imaging

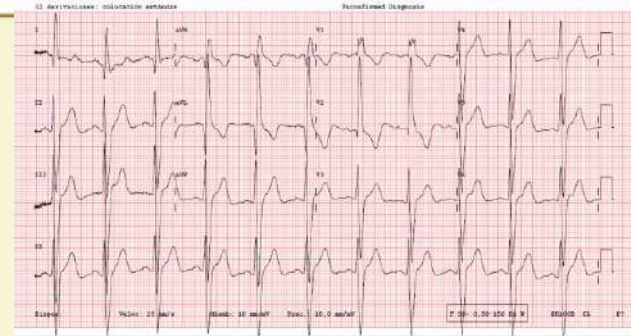
Asymmetric septal hypertrophy
Systolic anterior motion of mitral valve
Late gadolinium enhancement



Histology

Myocyte hypertrophy, myocardial disarray and/or interstitial fibrosis

**not present in all cases*



CLINICAL HETEROGENEITY

asymptomatic

dyspnoea

atrial arrhythmias

heart failure

ventricular
arrhythmias

cardiac
transplantation

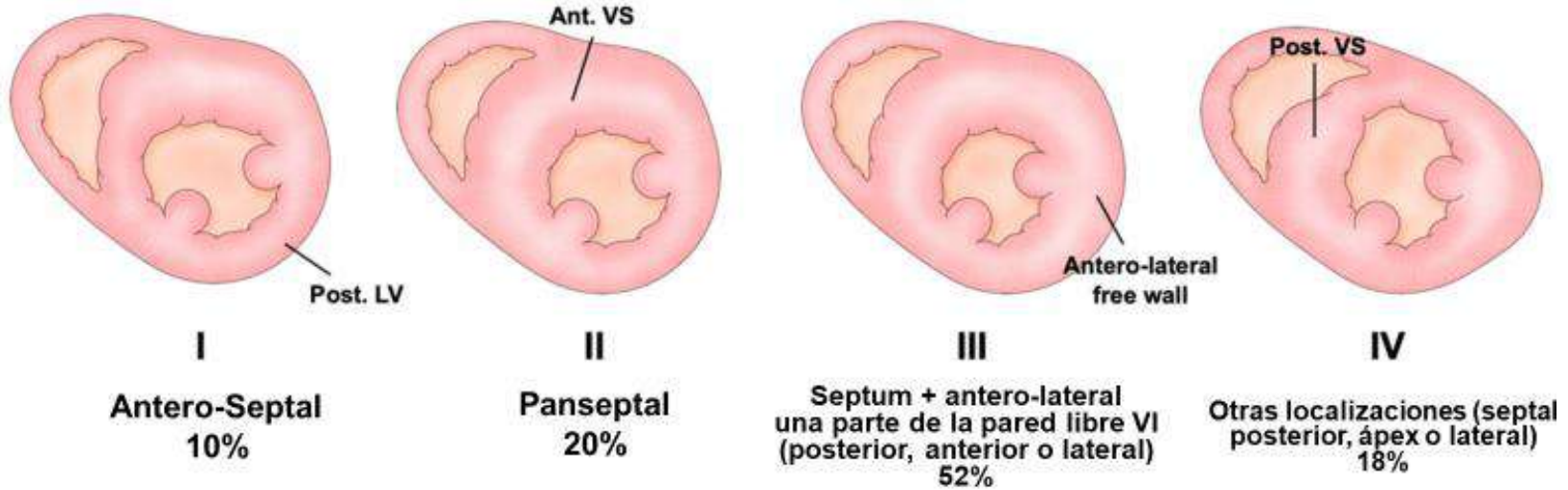
sudden cardiac
death

more common

less common

Estudio de la correlación genotipo-fenotipo

Clasificación de Maron de MCH.



Estudio de la correlación genotipo-fenotipo

Morfologías del septo en la MCH

	Septo Sigmoide	Septo Reverso	Apical	Neutro
Frecuencias:	40-50%	30-40%	10%	10%

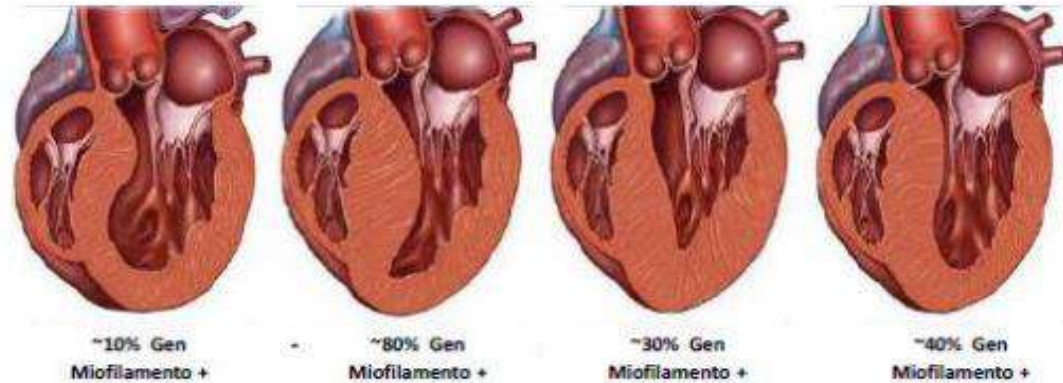
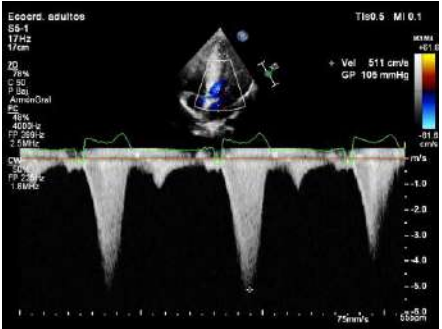
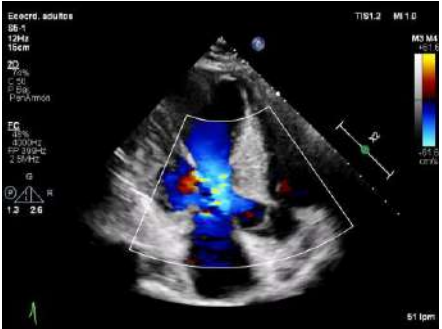
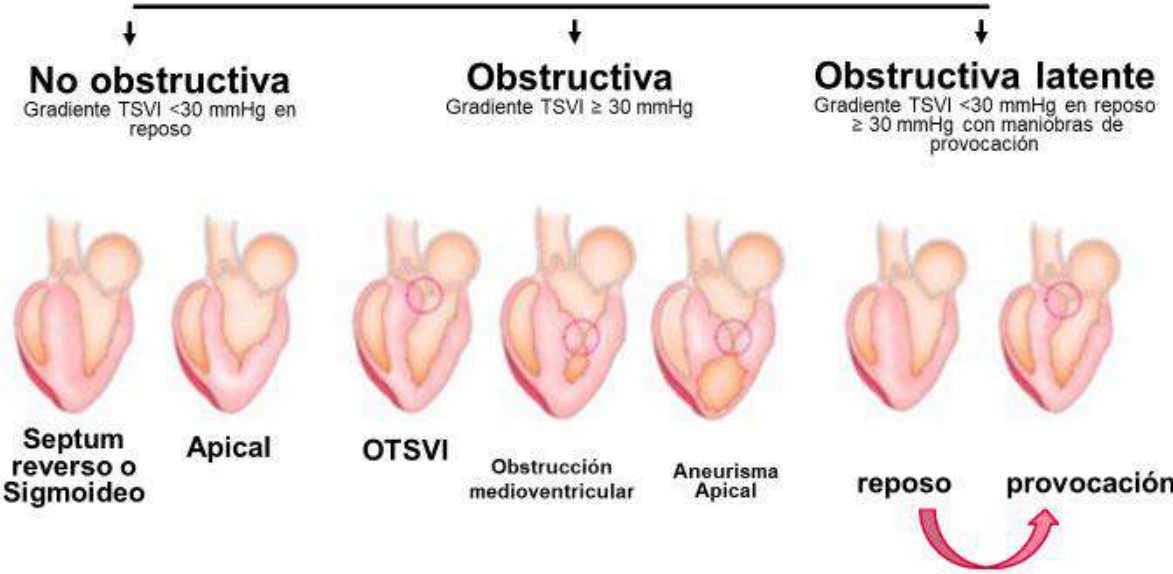


FIGURA 4. Patrones de hipertrofia según la clasificación de Lever et al⁴² y la probabilidad pretest de estudio genético positivo según el subtipo anatómico⁴⁴.

Estudio de la correlación genotipo-fenotipo

MCH



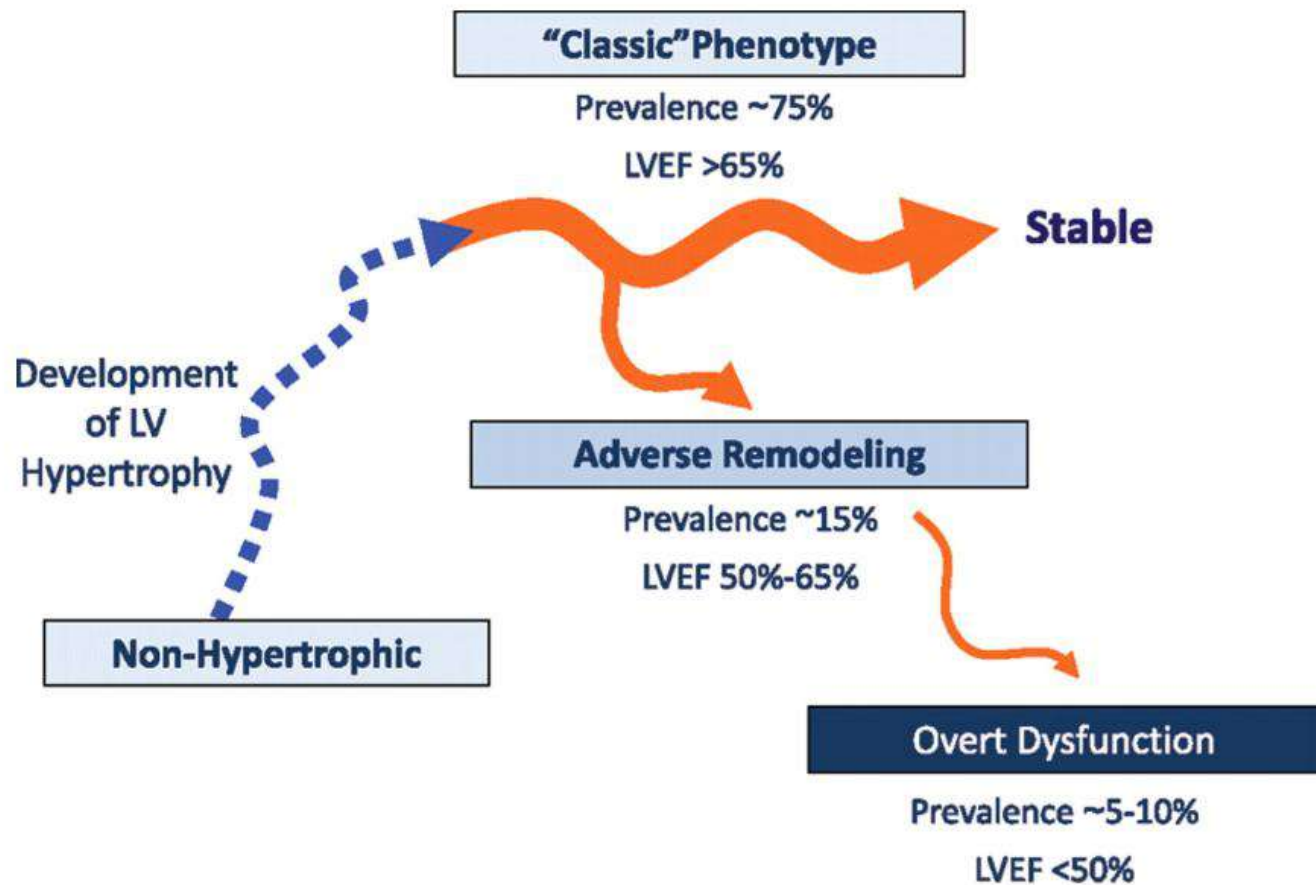
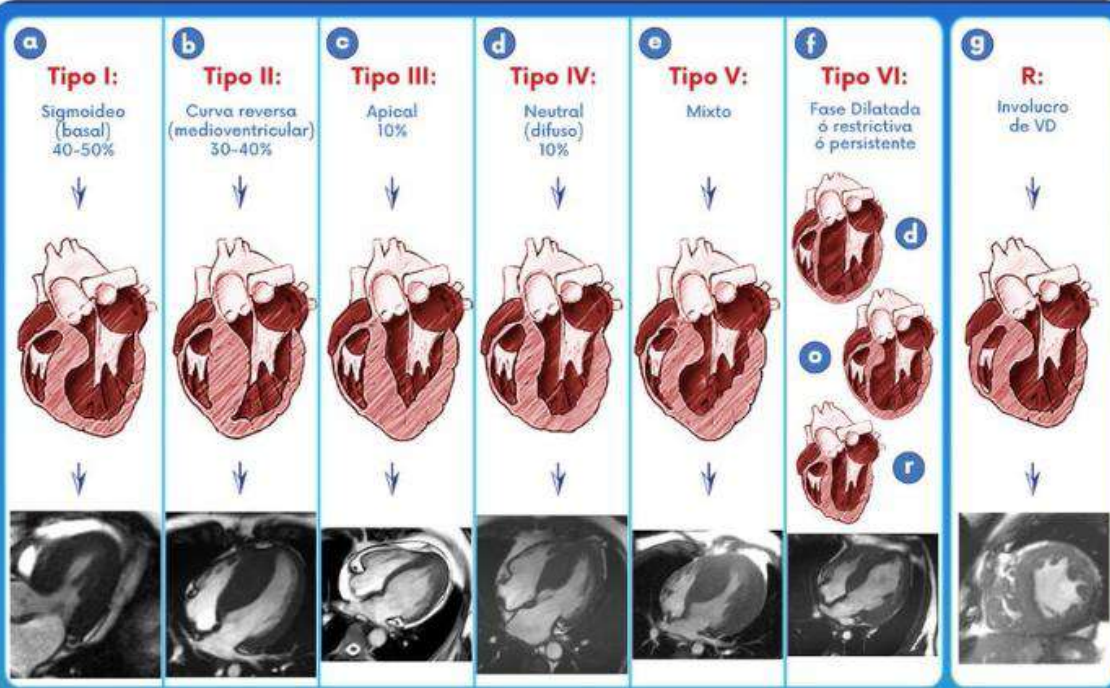


Figure 1. Stages of hypertrophic cardiomyopathy (HCM). Thickness of the **orange lines** reflects prevalence of each stage in HCM cohorts. Prevalence of nonhypertrophic HCM is unknown. LVEF indicates left ventricular ejection fraction.



En caso de que el paciente tenga aneurisma apical, agregar "a" después del Tipo (Ej. Tipo IIIa)

En caso de involucro del Ventriculo Derecho, se agrega "R" después del Tipo (Ej. Tipo IIIaR)

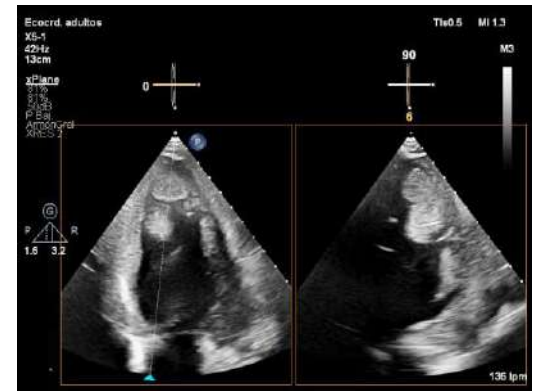
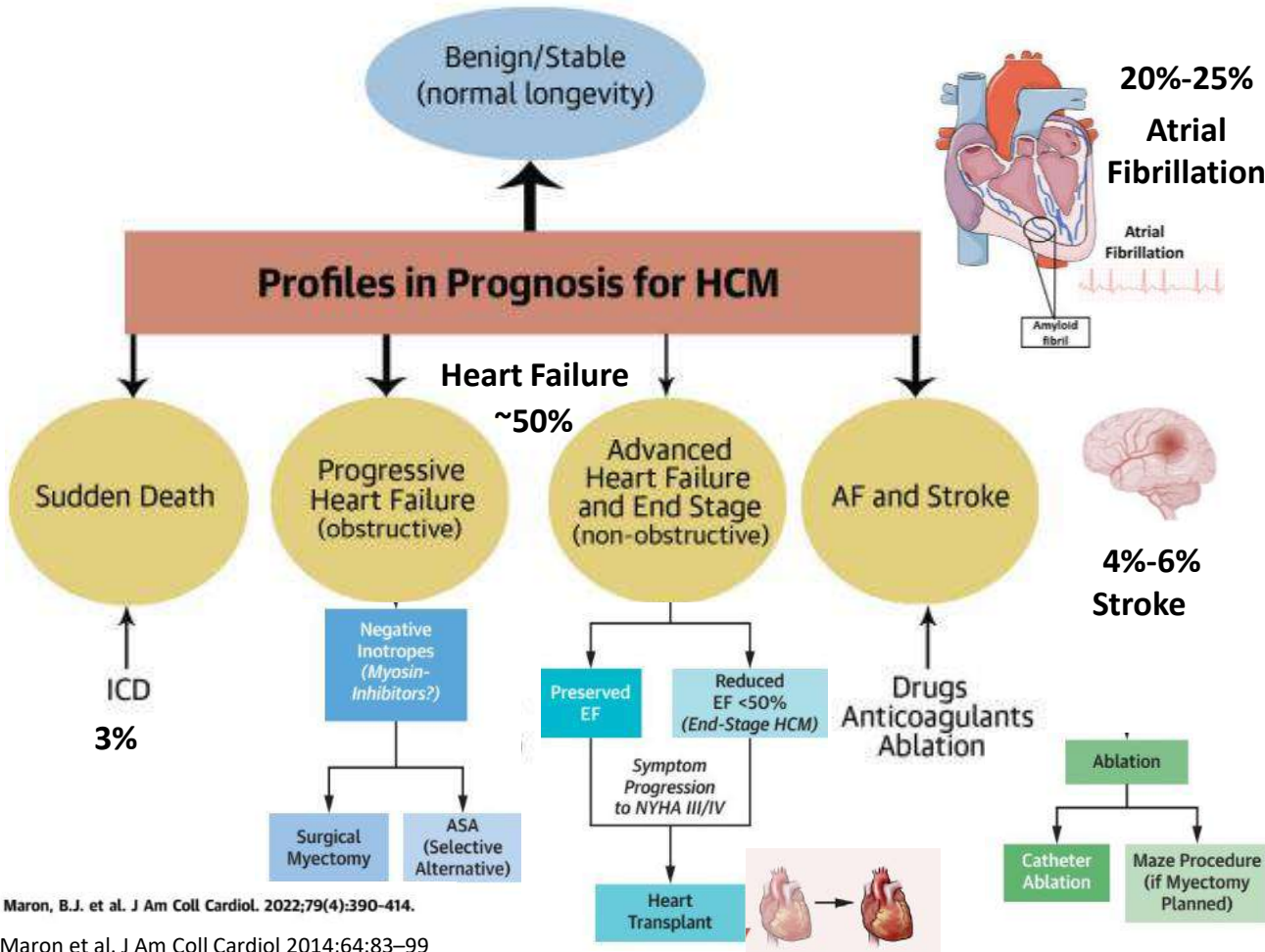
En caso de que presente Obstrucción, agregar después de un guión "o". De no presentar obstrucción, agregar después de un guión una "n" (la obstrucción puede encontrarse en reposo o patente)

En el Tipo VI, el caso puede ser dilatado (Tipo VI_d) ó restrictivo (Tipo VI_r). Persistencia de la obstrucción (Tipo VI_o)

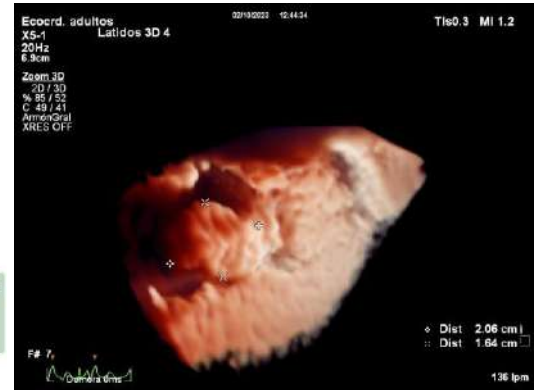
Ejemplo: Paciente con MCH apical, con obstrucción, con aneurisma apical y con involucro del VD: Tipo IIIaR-o
Paciente con MCH sigmoido, sin aneurisma, sin obstrucción y sin involucro del VD: Tipo I-n

Figura 1 A-G: clasificación de la miocardiopatía hipertrófica (MCH) según su comportamiento fenotípico¹⁷.

Complications associated with the natural history of HCM include:



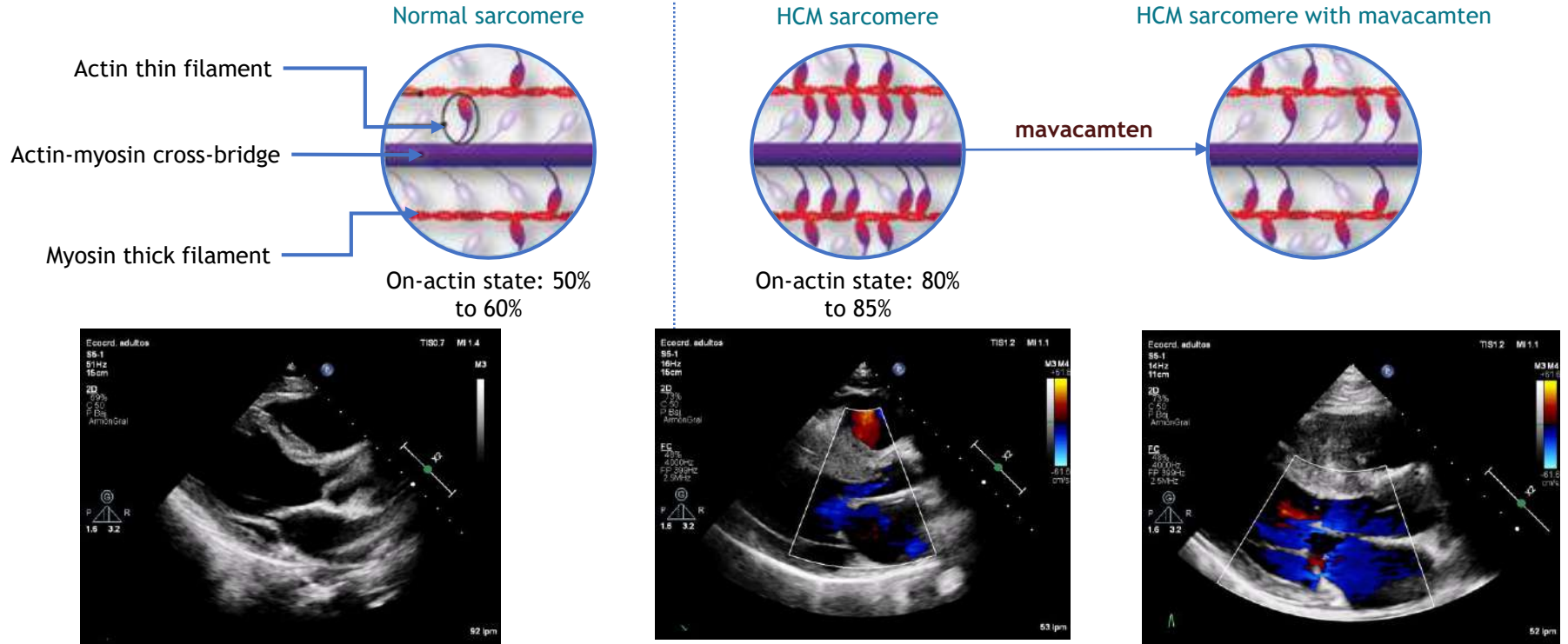
Recommendations	Class ^a	Level ^b
Anticoagulation		
Oral anticoagulation in order to reduce the risk of stroke and thrombo-embolic events is recommended in all patients with HCM or cardiac amyloidosis and AF or atrial flutter (unless contraindicated). <small>332,365,369,371,373,378,413,427,428,456-464</small>	I	B



Maron, B.J. et al. J Am Coll Cardiol. 2022;79(4):390-414.

Maron et al. J Am Coll Cardiol 2014;64:83-99

Mavacamten se une reversiblemente a la miosina y afecta el ciclo dinámico de las interacciones miosina-actina¹⁻⁴

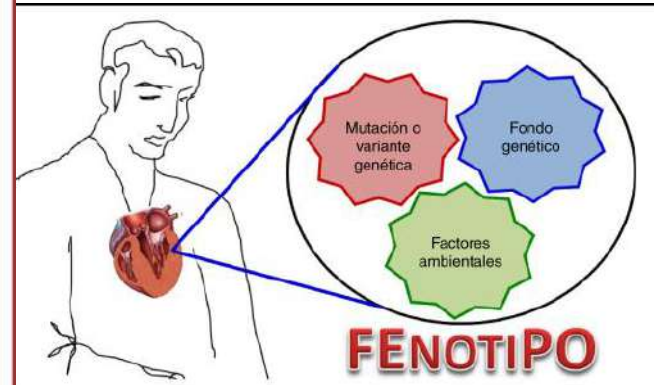
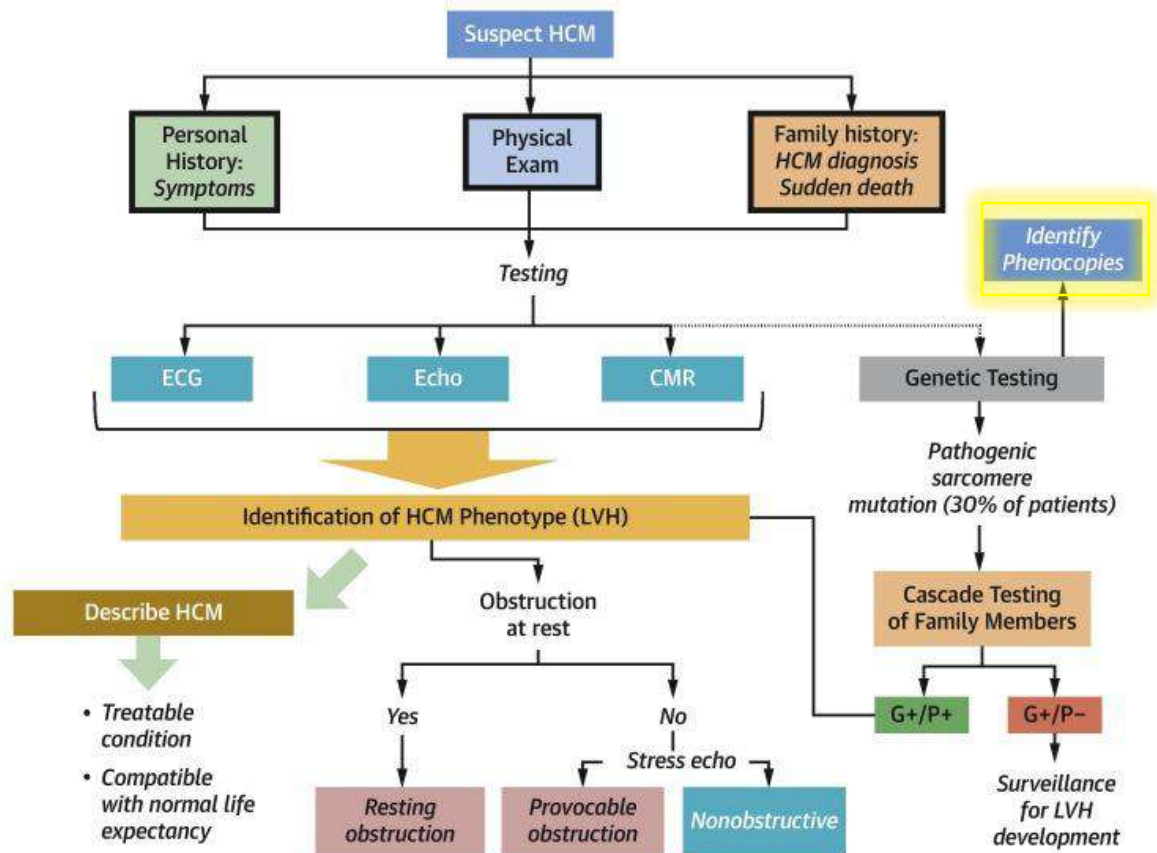


HCM, hypertrophic cardiomyopathy.

1. CAMZYOS [prescribing information]. Princeton, NJ: Bristol-Myers Squibb Company. 2. Anderson RL et al. *Proc Natl Acad Sci U S A*. 2018;115:E8143–E8152. 3. Green EM et al. *Science*. 2016;351:617–621. 4. Ho CY et al. *Circ Heart Fail*. 2020;13:e006853. 5. Olivetto I et al. *Lancet*. 2020;396:759–769. Figure adapted from Ho CY et al. *Circ Heart Fail*. 2020;13:e006853.

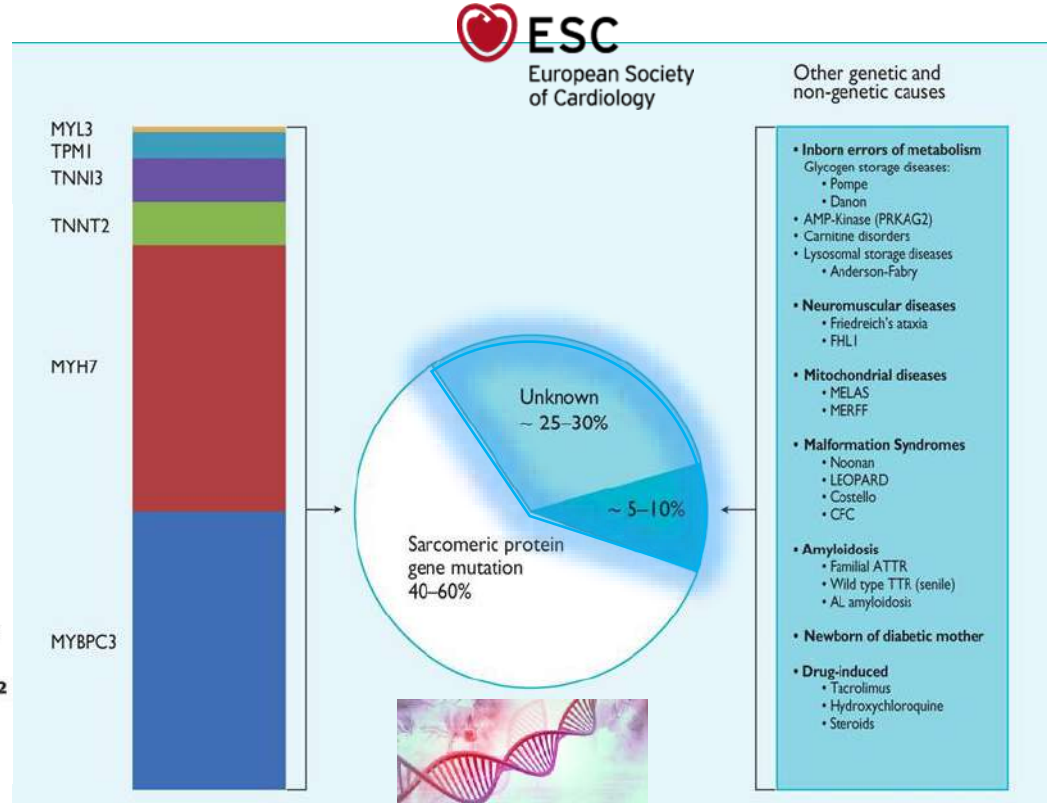
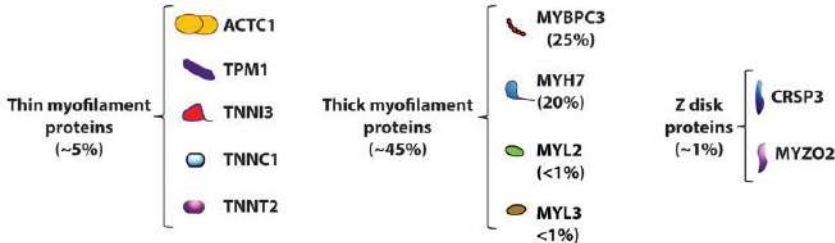
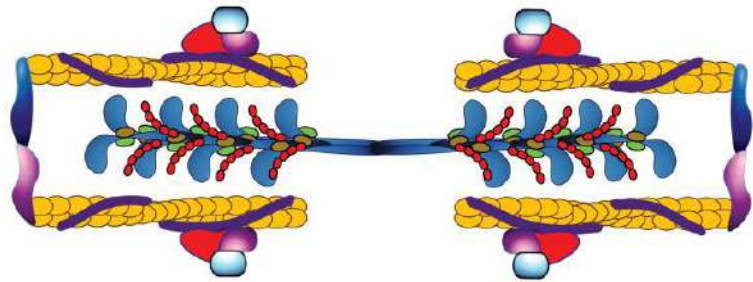
CENTRAL ILLUSTRATION: Recommendations for Initial Clinical Evaluation and Testing Algorithm for Patients With or Suspected of Having Hypertrophic Cardiomyopathy

UBRE 2023

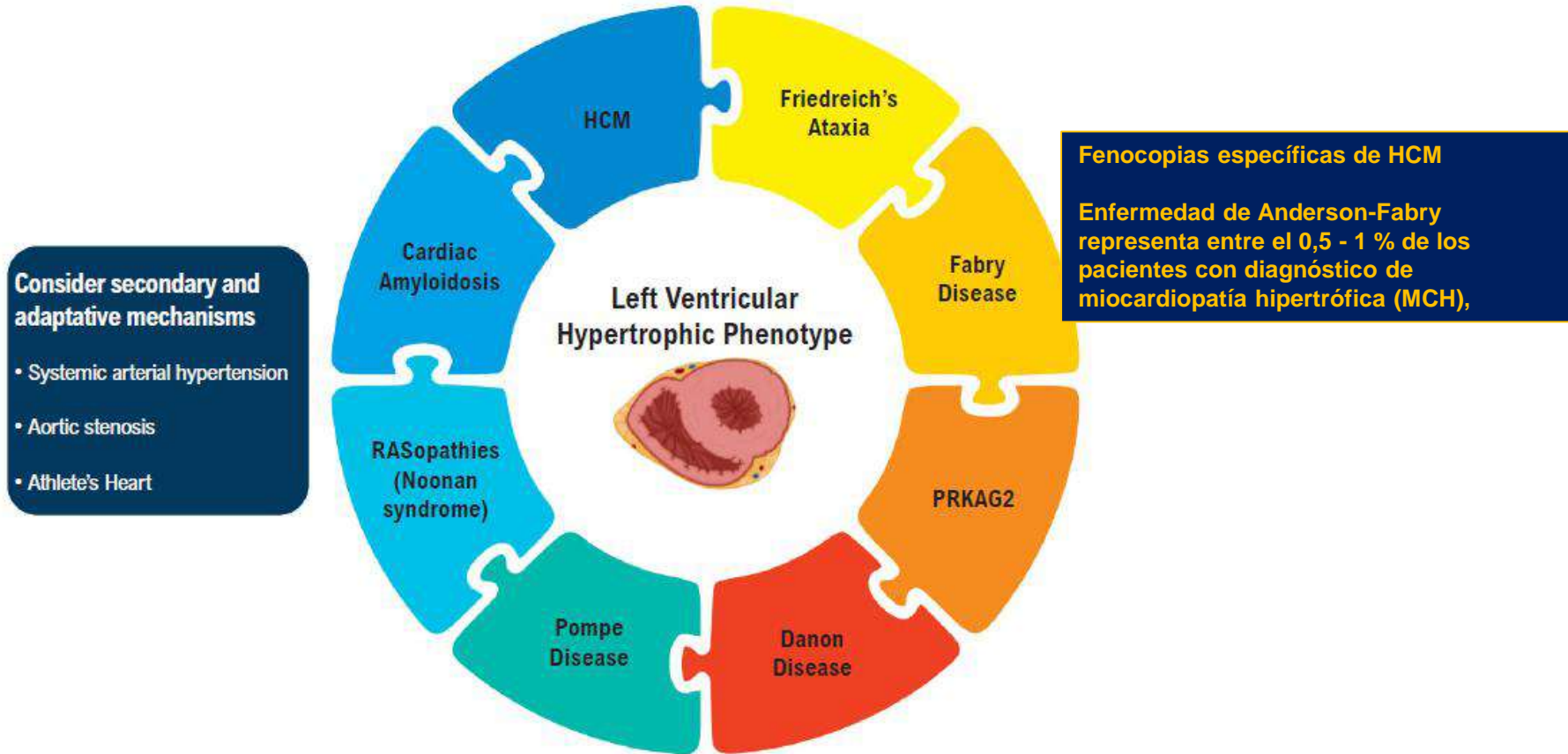


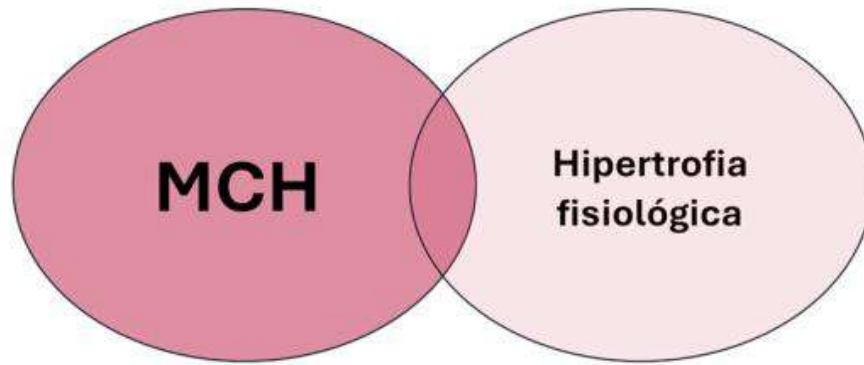
<https://doi.org/10.1016/j.rccar.2018.01.004>

Etiología diversa de la miocardiopatía hipertrófica



El desafiante rompecabezas del diagnóstico diferencial en pacientes con fenotipo hipertrófico del VI



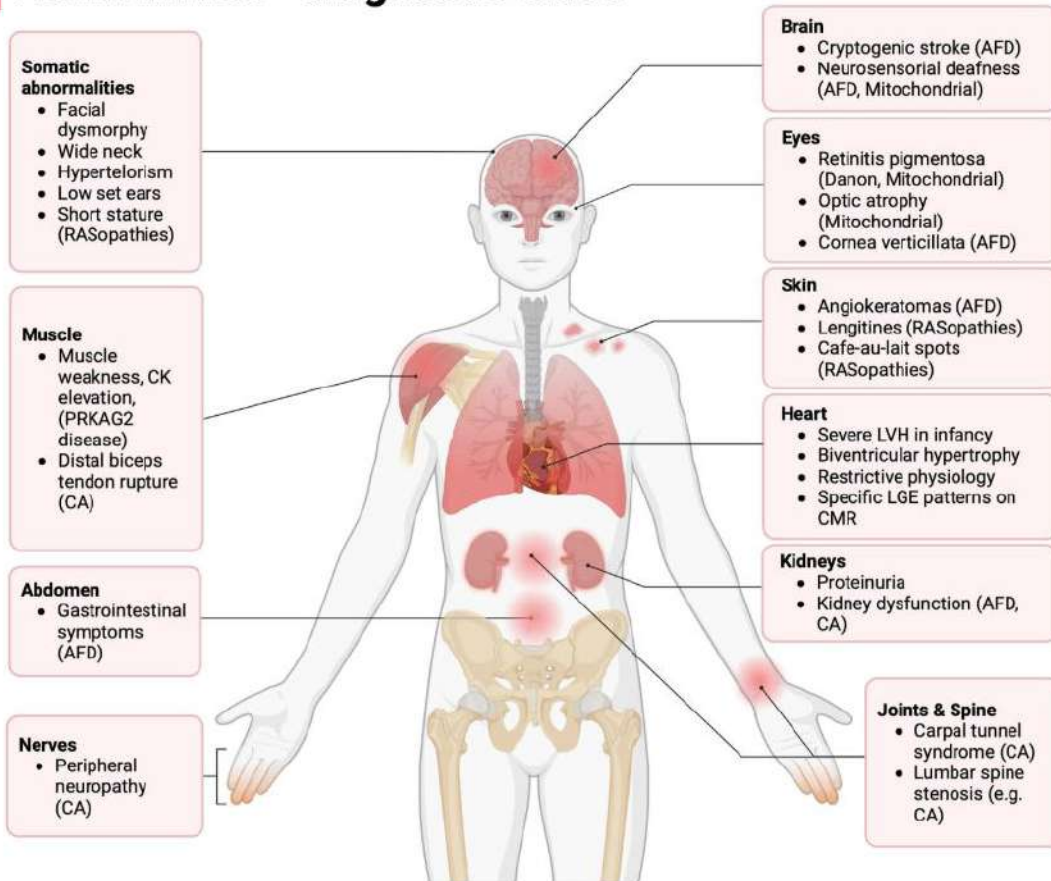


+	T negativa infero-lateral	-
+	Depresión del segmento ST	-
+	Hipertrofia VI no concéntrica	-
+	> 16 mm ♂ , > 13 mm ♀	-
+	GPR > 0.54 ♂ , > 0.48 ♀	-
+	Disfunción diastólica	-
+	Disfunción sistólica longitudinal	-
+	Fibrosis miocárdica	-
+	Falta de regresión con el desacondicionamiento	-
+	Consumo de VO2 < 50 ml/kg/min	-
+	Genética positiva	-

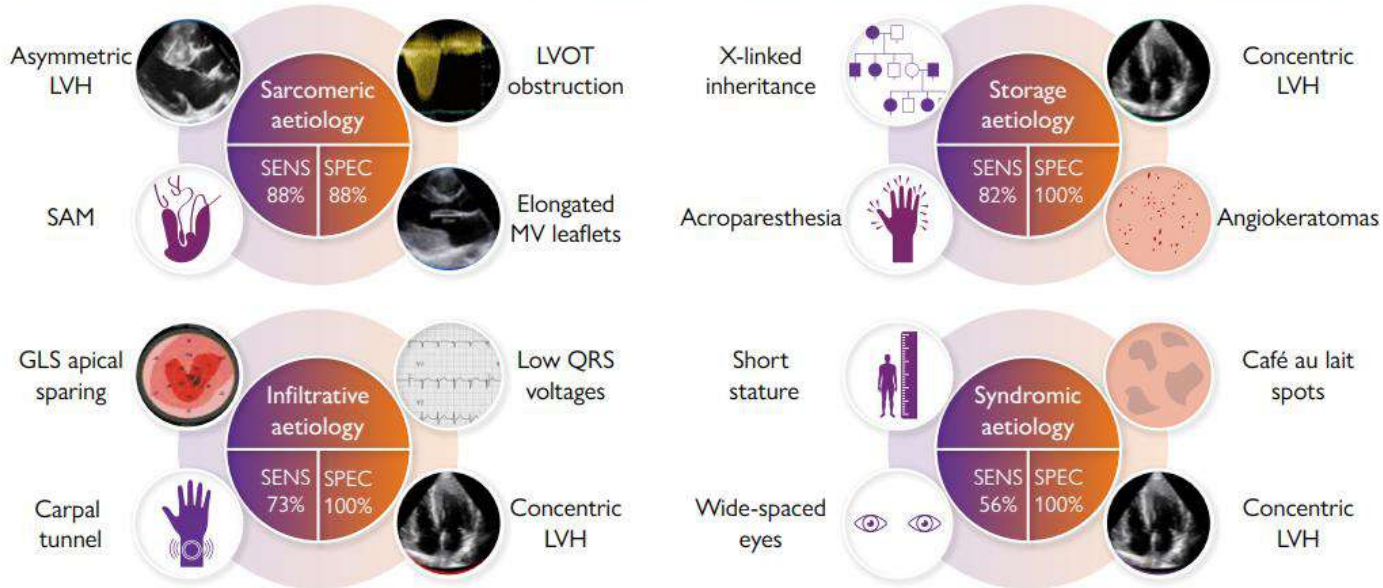
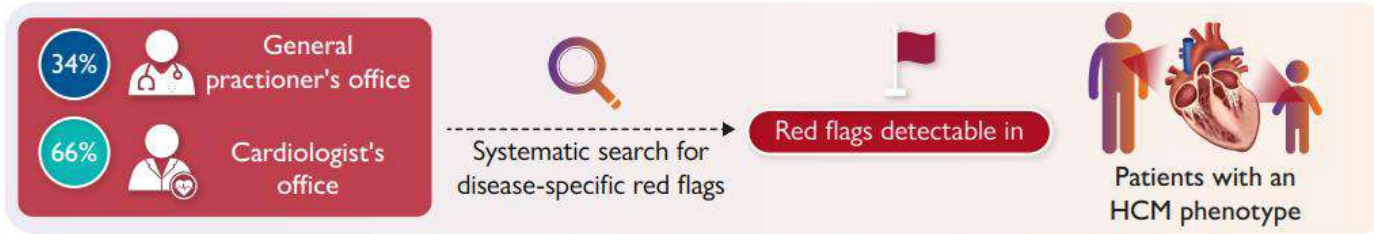
H: hombres; M: mujeres; GPR: grosor parietal relativo (septum / diámetro ventricular izquierdo en diástole).

Figura 9. Variables para la diferenciación entre corazón del deportista (hipertrofia fisiológica) y miocardiopatía hipertrófica

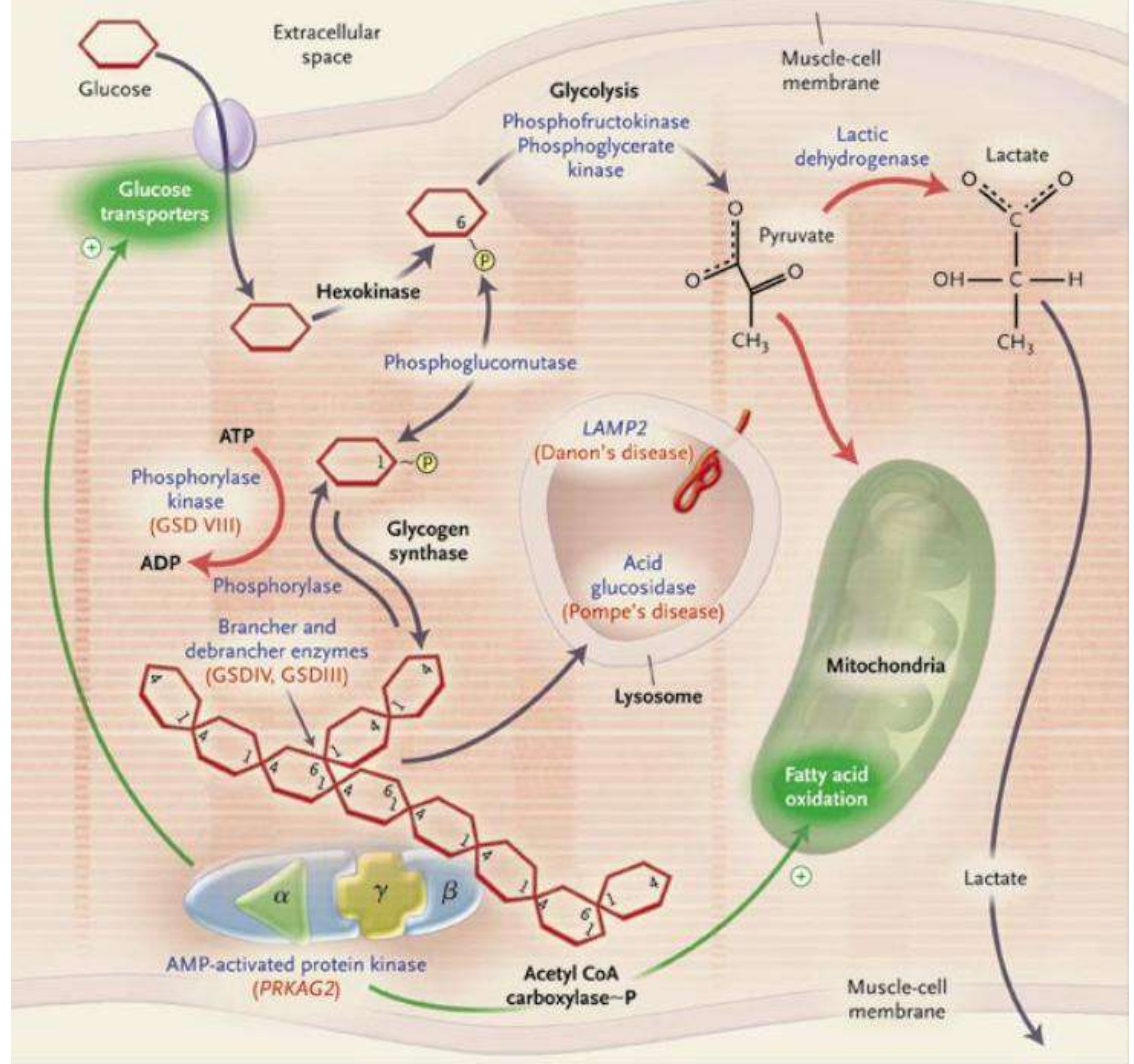
HCM mimics - diagnostic clues



Importancia clínica y contexto de la identificación de señales de alerta específicas para diferentes fenotipos de miocardiopatía hipertrófica



Enfermedades por almacenamiento de glucógeno asociadas con miocardiopatía



GLUCOGENOSIS

Etiología	Fenotipo extracardíaco	fenotipo cardíaco
Enfermedad de Pompe GSD tipo IIa AR-GAA	Afectación muscular: hipotonía, bebé flácido, posición de ancas de rana, pseudohipertrofia del músculo gastrocnemio, elevación de CK, retraso en los hitos motores.	ECG: preexcitación del VI, voltajes prominentes del VI Ecocardiografía: HVI masiva, HVI concéntrica, disfunción sistólica del VI
Enfermedad de Cori GSD tipo III	Afectación hepática: hepatomegalia, aumento de transaminasas séricas, hipoglucemia. Afectación muscular: debilidad muscular, elevación de CK.	ECG: voltajes LV prominentes Ecocardiografía: HVI concéntrica
Enfermedad de Danon GSD tipo IIb	Afectación hepática: hepatomegalia, aumento de transaminasas séricas, hipoglucemia. Afectación muscular: debilidad muscular, elevación de CK.	ECG: preexcitación ventricular, voltajes LV prominentes Ecocardiografía: HVI masiva, HVI concéntrica, disfunción sistólica del VI, patrón de deformación con conservación apical CMR: LGE extenso con conservación del tabique medio

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

Signos y síntomas frecuentes en bebés

- Presentación homogénea y grave
- Progresión rápida
- Habitualmente mortal antes del año de edad

Signos y síntomas frecuentes en niños y adultos

- Presentación heterogénea
- Debilitamiento constante
- Muerte prematura

Músculo-esquelético

- Debilidad muscular progresiva
- Hipotonía Intensa (bebé flácido, cabeza caída, postura de rana de los miembros inferiores)
- Retraso en los hitos motores

- Debilidad muscular progresiva de miembros y cintura
- Trastornos de la marcha
- Dificultad para caminar y subir escaleras
- Caídas frecuentes
- Dolor muscular
- Escoliosis/escápula alada

Respiratorio/Sueño

- Infecciones respiratorias frecuentes
- Afectación muscular respiratoria progresiva
- Respiración alterada durante el sueño

- Insuficiencia/fallo respiratorio
- Debilidad diafragmática
- Respiración alterada durante el sueño
- Ortopnea
- Disnea

Cardíaco

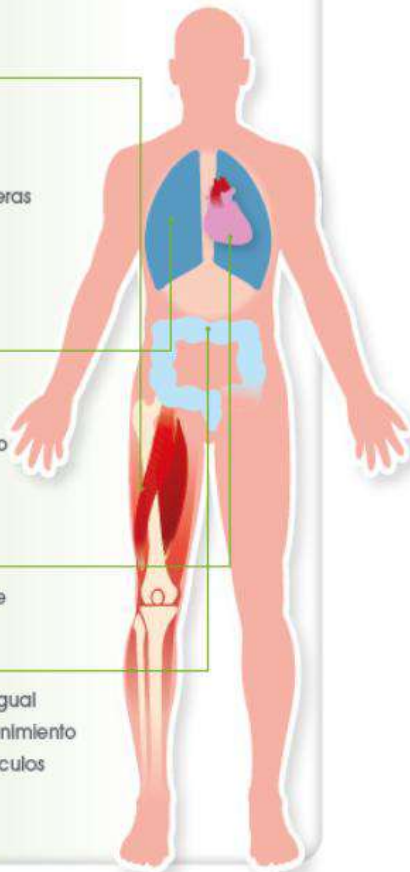
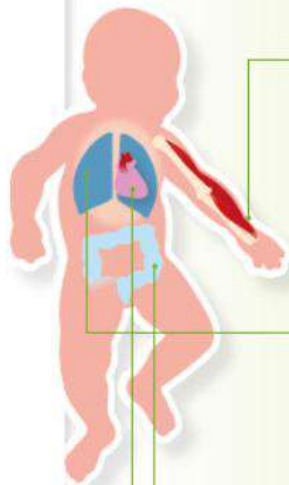
- Cardíomegalia
- Cardíomiopatía progresiva

- Afectación cardíaca menos frecuente

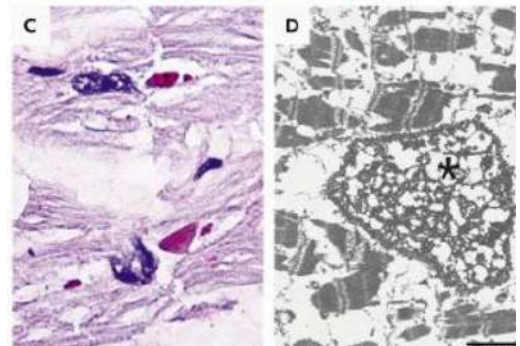
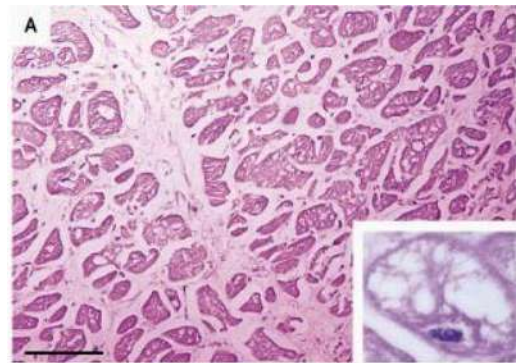
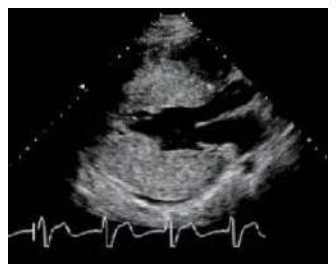
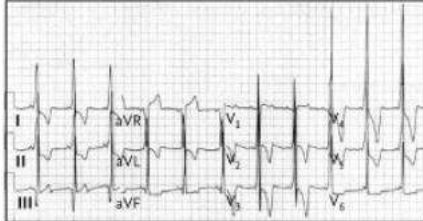
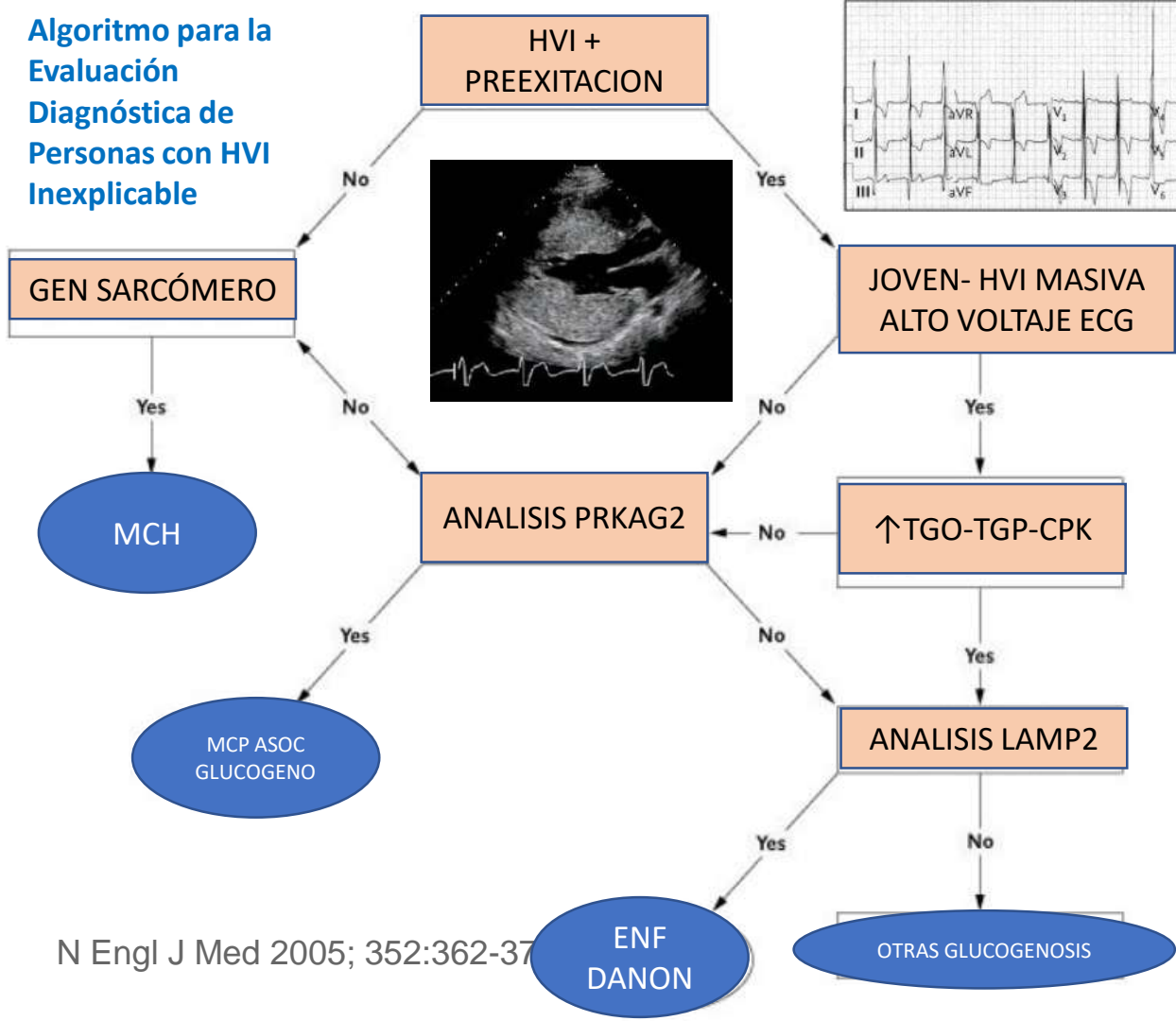
Gastrointestinal

- Dificultad para la alimentación/fracaso del crecimiento
- Ganancia ponderal reducida
- Organomegalia (hepatomegalia/macroglosia)

- Dificultades deglutorias/debilidad lingual
- Ganancia ponderal reducida/mantenimiento
- Dificultad masticatoria/fatiga de músculos mandibulares
- Reflujo gastroesofágico

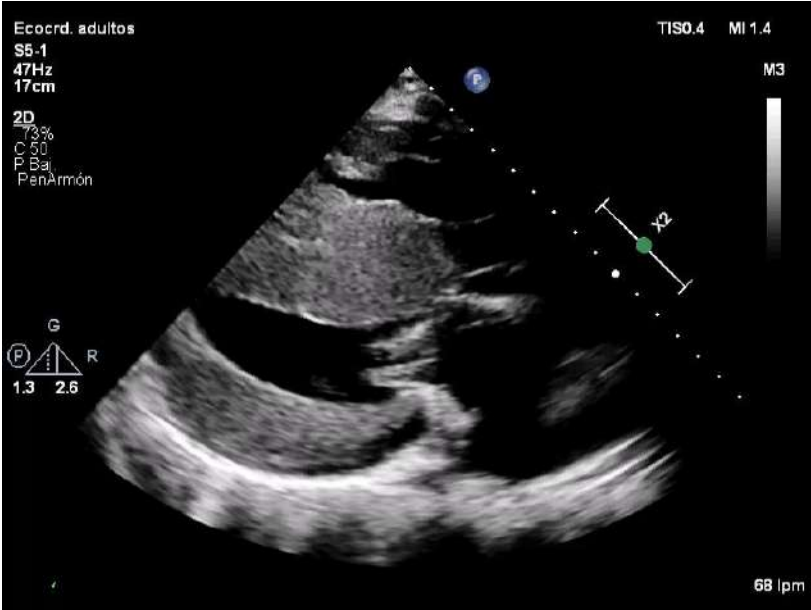


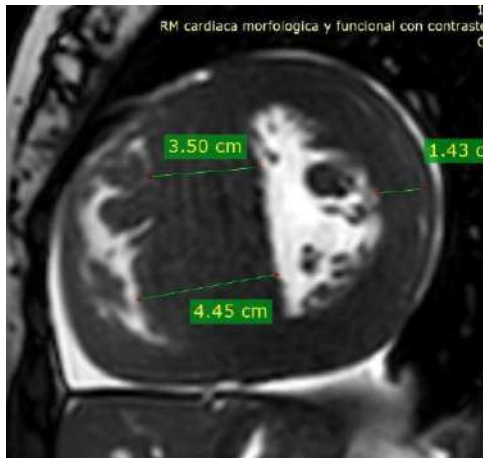
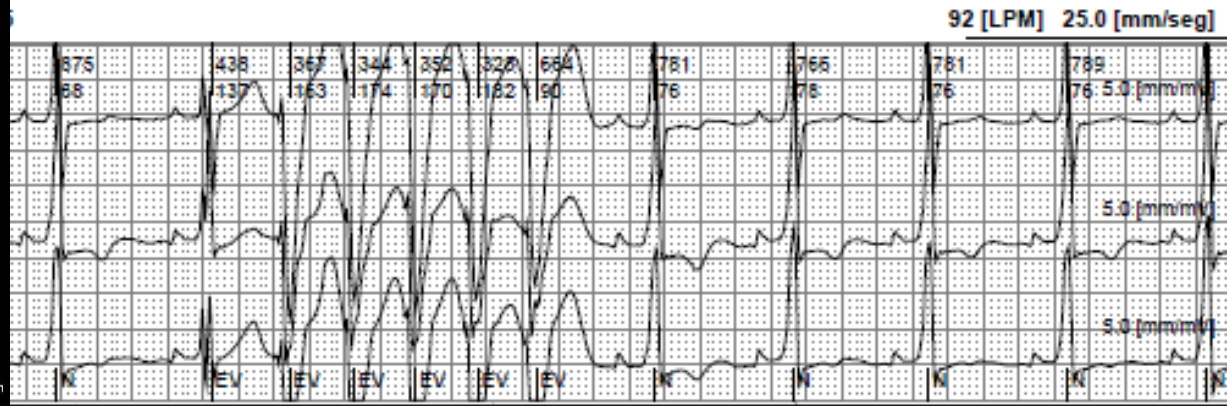
Algoritmo para la Evaluación Diagnóstica de Personas con HVI Inexplicable



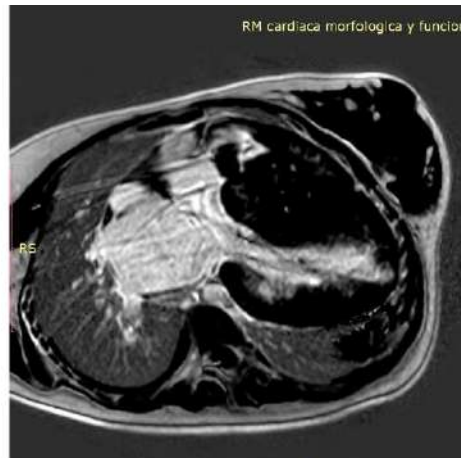
N Engl J Med 2005; 352:362-37

ENF
DANON

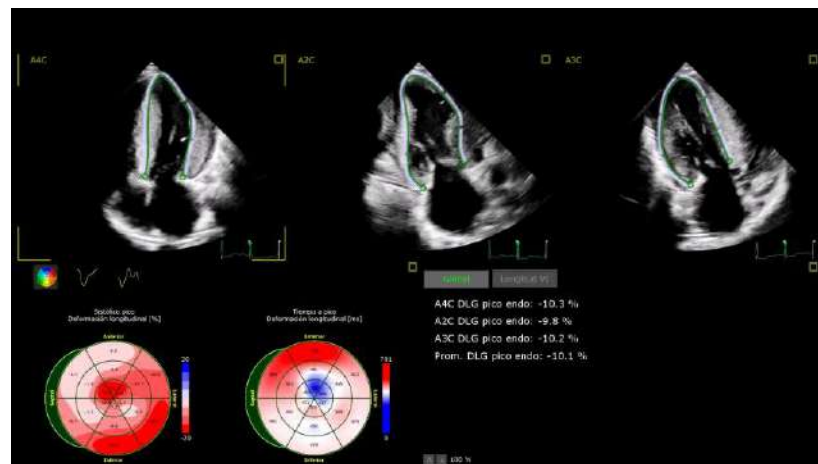




Espesores



Realce tardío

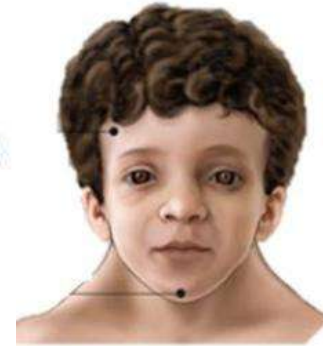


Síndrome de Noonan

Es una condición genética por mutaciones en el gen *PTPN11* o en otros de la vía RAS, se caracteriza por:

- **Características Faciales Distintivas:**

- Cara triangular
- Hipertelorismo (ojos muy separados)
- Ptosis palpebral (parpados caídos)
- Ojos azules o verdes
- Orejas de implantación baja
- Cuello ancho



- **Talla baja**

- Talla final (155 – 167cm)

- **Cardiopatías**

- Estenosis valvular pulmonar
- Cardiomiopatía Hipertrofica

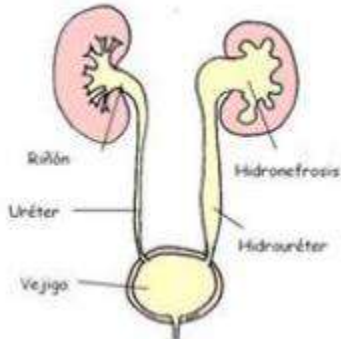
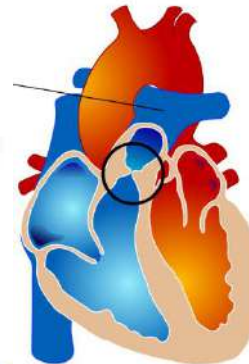
- **Retraso psicomotor leve**

- **Malformaciones renales**

- **Defectos de coagulación**

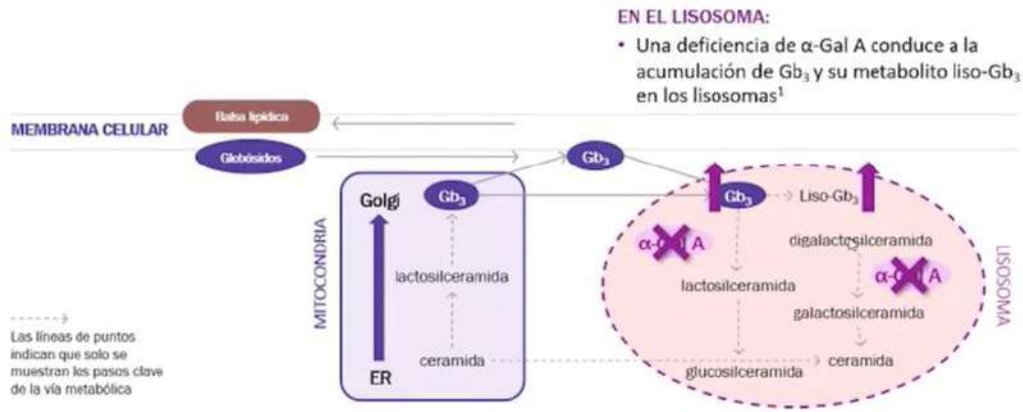
- No se recomienda el uso de Aspirina

Pulmonary valve stenosis



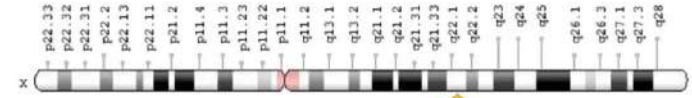
ENFERMEDAD DE ANDERSON –FABRY (EAF)

Los esfingolípidos se degradan en el lisosoma



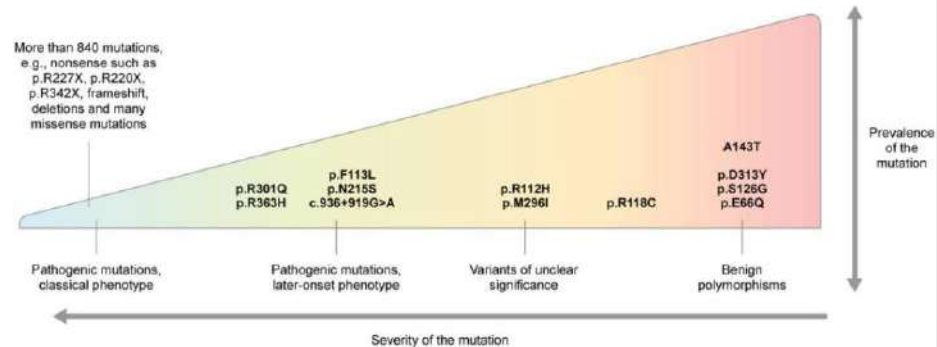
Trastorno ligado al cromosoma X.
Mutaciones en el gen **GLA** (Xq21.3-q22).

Gen GLA: Enzima alfa galactosidasa A

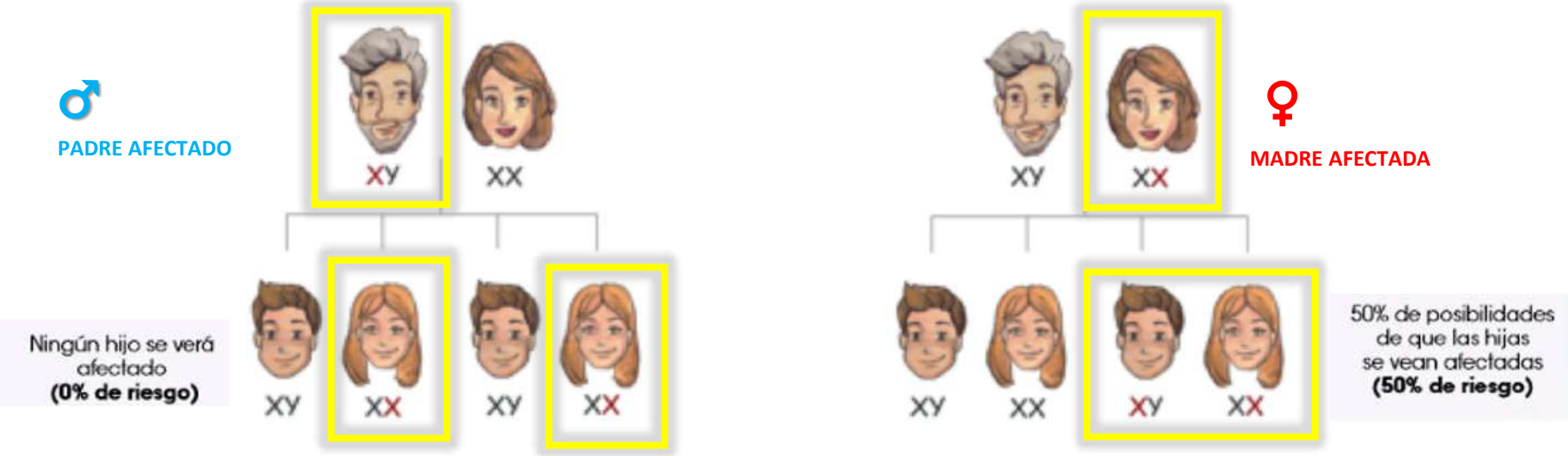


Xq22.1 = Brazo largo del cromosoma X en el locus q22.1

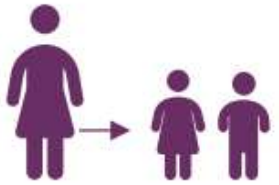
Déficit o ausencia de la enzima lisosomal **alfa-galactosidasa A**



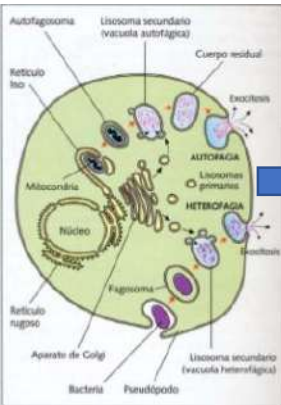
Genética en Fabry



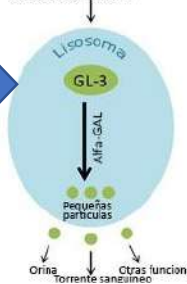
 **100%** of the time, fathers pass Fabry to their daughters.
FATHERS

 **50%** of the time, mothers pass Fabry to their children, male or female.
MOTHERS

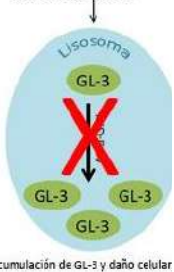
Trastornos de almacenamiento lisosomal



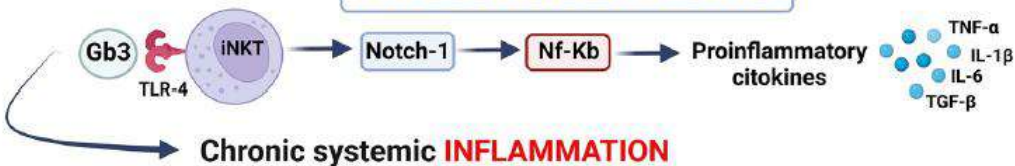
No afectado
Azúcares naturales que se encuentran en los alimentos (galactosa y lactosa)



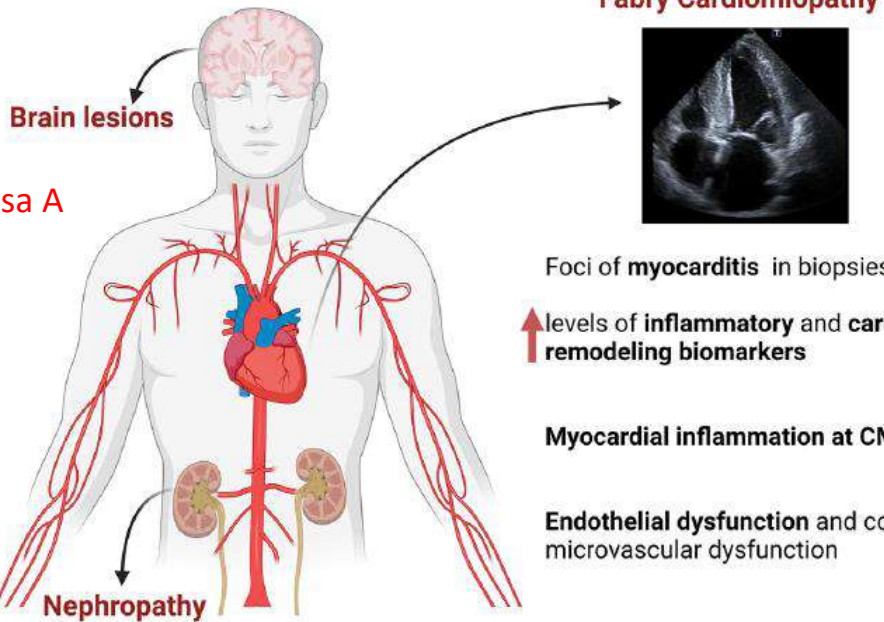
Afectado
Azúcares naturales que se encuentran en los alimentos (galactosa y lactosa)



ANDERSON FABRY DISEASE



Chronic systemic **INFLAMMATION**



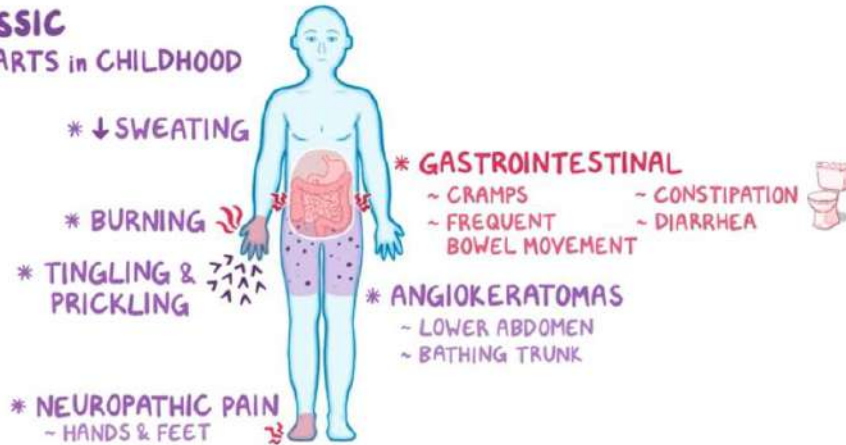
Déficit o ausencia de la enzima lisosomal **alfa-galactosidasa A** ligada a mutaciones en el **gen GLA (Xq21.3-q22)**.
Trastorno recesivo ligado al cromosoma X.

CLINICA



formas de presentación

CLASSIC ↳ STARTS in CHILDHOOD



NONCLASSIC (LATE-ONSET)



CHILDHOOD
✗ SYMPTOMS of PAIN & GASTROINTESTINAL ISSUES



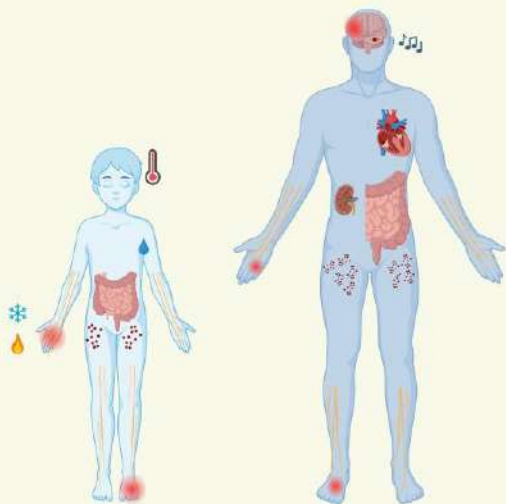
ADULTS
✓ MULTIPLE SYMPTOMS as YOUNG ADULTS

OTHERS:
* HEART
* KIDNEYS

⇓
↑ RISK of FABRY-ASSOCIATED COMPLICATION

Edad promedio: entre los 6 y 10 años en ♂ y 8 a 14 años en ♀.

- Es más variable y puede manifestarse solo con disfunción cardíaca.
- 12% de los casos de aparición tardía MCH en mujeres, sugiere que está infrarreportada.



Classic phenotype

- Absent-very low (<5% of normal) alpha-Gal A activity
- High LysoGb3 plasma levels
- Childhood onset with GI symptoms, neuropathic pain, fever, hypohidrosis, angiokeratomas, hearing loss, corneal opacities (cornea verticillata)
- Development of multi-organ (heart, kidneys, CNS) involvement during adolescence and early adulthood

Fatiga

Córnea verticillata

Hipohidrosis

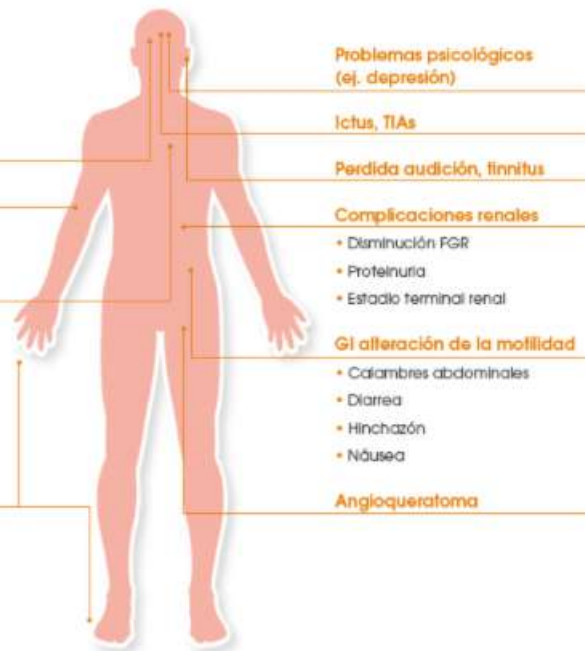
- Piel seca
- Intolerancia al calor, frío, ejercicio

Complicaciones cardíacas

- Arritmias
- Anomalías circulatorias
- Disfunción valvular
- Hipertrofia ventrículo izquierdo
- Infarto miocárdio
- Insuficiencia cardíaca
- Muerte súbita

Neuropatías periféricas

- Dolor ardiente crónico
- Crisis de dolor
- Parestesia
- Anomalías sensoriales



Problemas psicológicos
(ej. depresión)

Ictus, TIAs

Pérdida audición, finitus

Complicaciones renales

- Diminución FGR
- Proteinuria
- Estado terminal renal

GI alteración de la motilidad

- Cólicos abdominales
- Diarrea
- Hinchazón
- Náusea

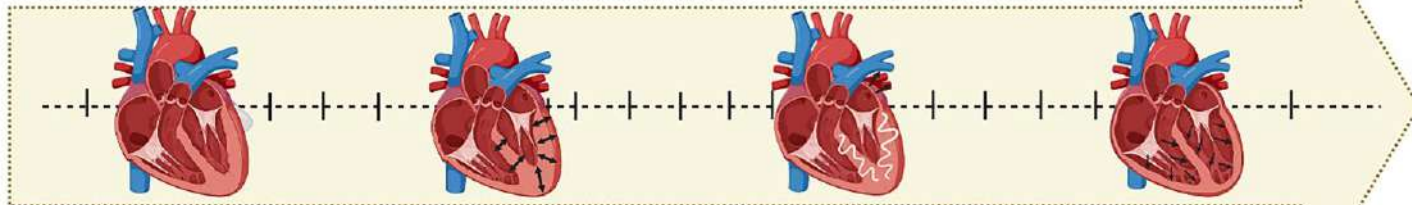
Angioqueratoma

- Low (but >5% of normal) alpha-Gal A activity
- Moderately increased LysoGb3 plasma levels
- 3rd-4th decade onset
- Main cardiac phenotype
- Mild involvement of other tissues possible
 - Proteinuria and eGFR reduction
 - GI symptoms
 - Neuropathic pain

- Variable (low to normal) alpha-Gal A activity
- Normal-moderately increased LysoGb3 plasma levels
- Usually 3rd-4th decade onset
- Phenotype ranging from asymptomatic to severe as in affected male relatives due to random X-inactivation, DNA methylation, other epigenetic factors
- Prevalent cardiac phenotype with wide range of other organs involvement

Imagen cardíaca

Clinical evaluation and multimodality imaging for cardiac involvement in Anderson-Fabry disease



Stage 0 Subclinical damage

Stage 1 LV Hypertrophy

Stage 2 Myocardial fibrosis

Stage 3 Heart Failure



↑ Cardiac troponin

↑ NTproBNP



Short PR interval

Bradycardia

*"strain pattern" (ST inversion and T wave depression)

Heart block, AF, SVT, VT



Reduced LV GLS
++ Inferolateral

LV maximal wall thickness > 12mm
Reduced LV and LA strain

LAVI > 34 ml/m²
Reduced LV, RV and LA strain

LV EF < 50%
E/E' > 15
TAPSE < 17 mm



Low T1

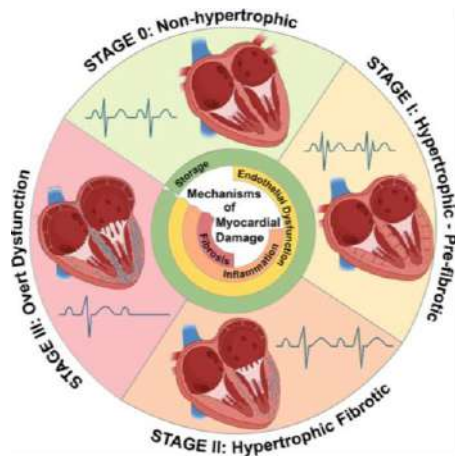
LV Hypertrophy
LGE inferolateral
Low T1 - High T2

Inferolateral wall thinning
T1 Pseudo-normalization
High T2

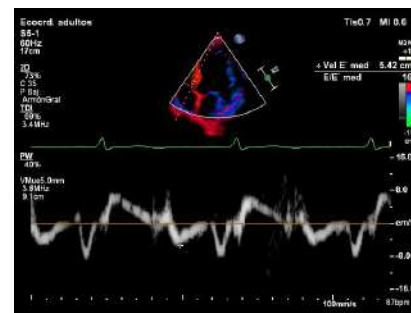
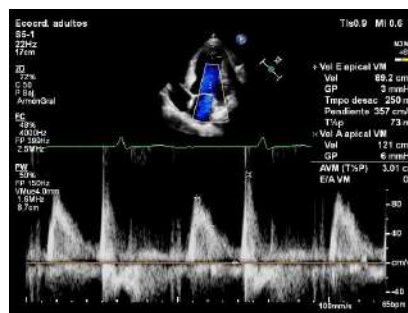
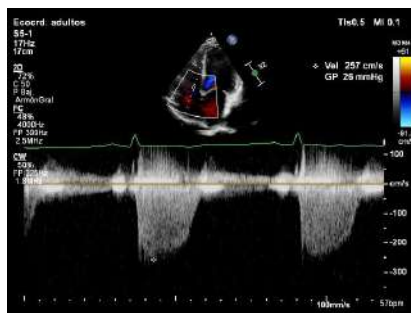
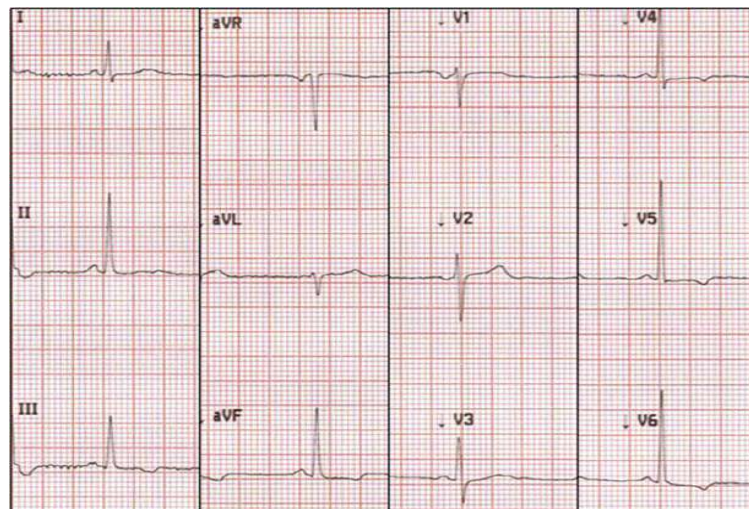
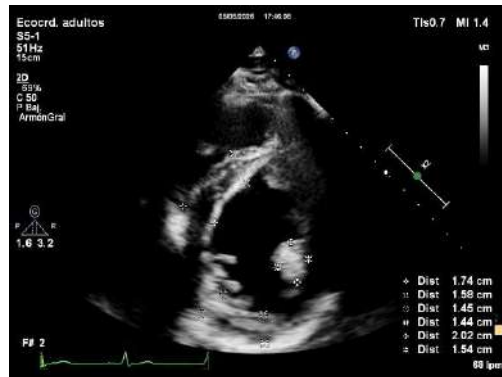
Extensive LGE
High T1/ECV - High T2

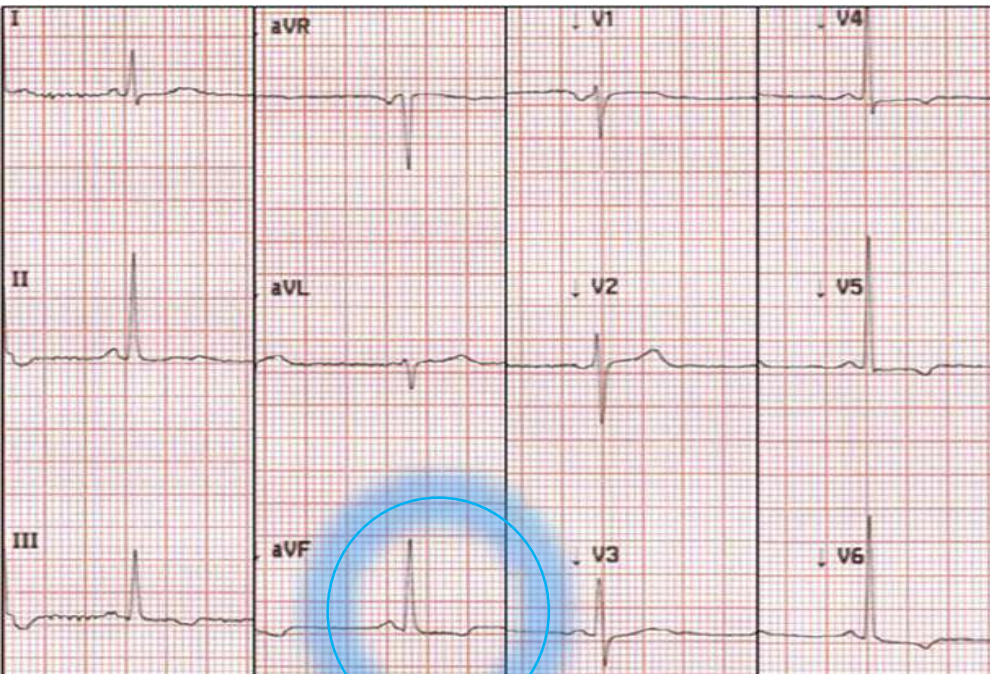


Reduced CFR
Abnormal metabolism



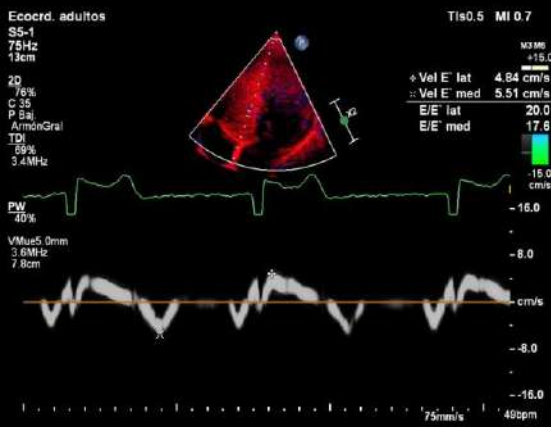
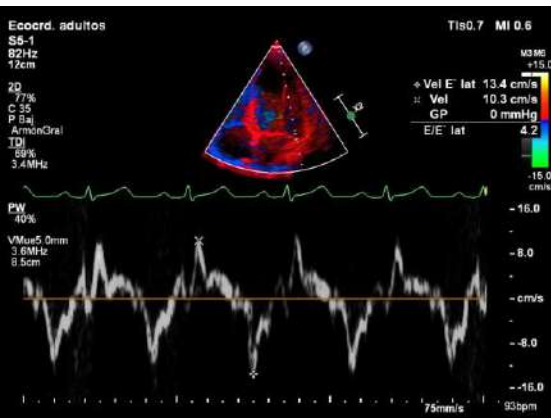
Estadio 1





Doppler Tisular

Eco 2D Speckle tracking



Deform. long.

FC (Prom.) = 97 lpm

VTD (Bi-plane VI) = 76.4 ml

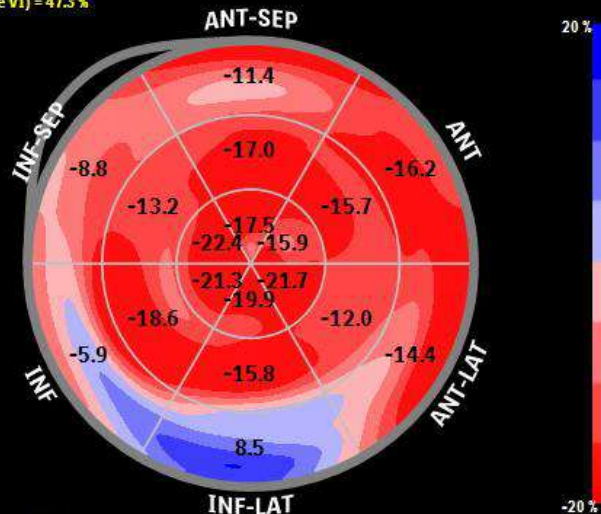
VTS (Bi-plane VI) = 40.3 ml

FE (Bi-plane VI) = 47.3 %

*: Variación de FC > 10 %

Amarillo: Aceptada

Rojo: Aceptación pendiente



Sistól. pico reg.

VI A4C Endo Pico Deform. long. = -14.6 %

VI A3C Endo Pico Deform. long. = -11.6 %

VI A2C Endo Pico Deform. long. = -15.6 %

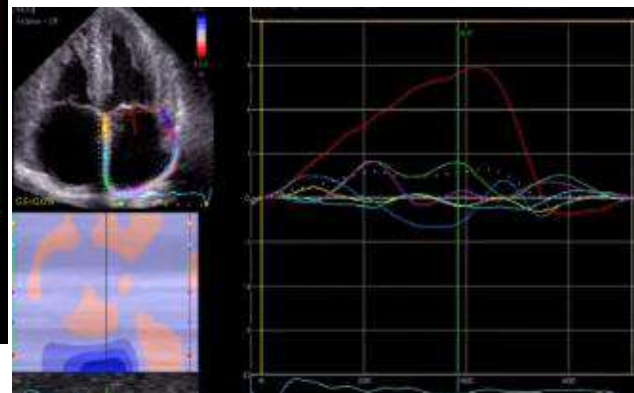
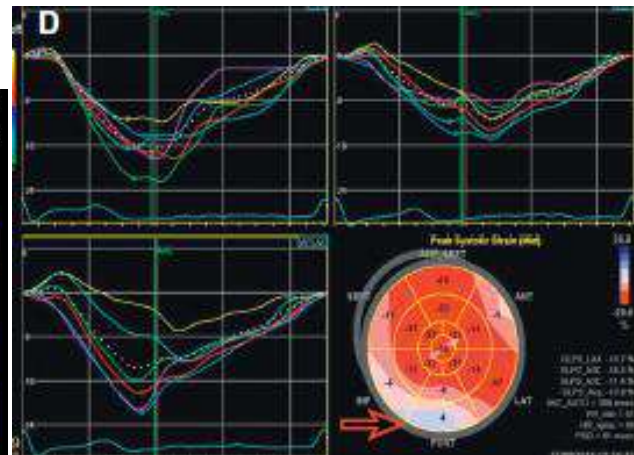
VI global Endo Pico Deform. long. = -13.9 %

VI A4C Endo Pico DE tmpo. long. = 44.5 ms

VI A3C Endo Pico DE tmpo. long. = 88.6 ms

VI A2C Endo Pico DE tmpo. long. = 64.0 ms

VI global Endo Pico DE tmpo. long. = 20.9 ms





CMH

AMILOIDOSE
CARDÍACA

DOENÇA DE FABRY

PRKAG2

ATAXIA DE FRIEDREICH

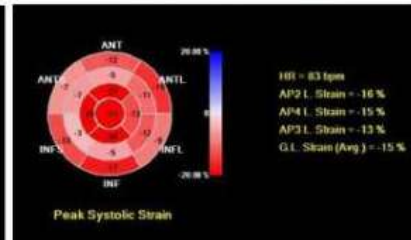
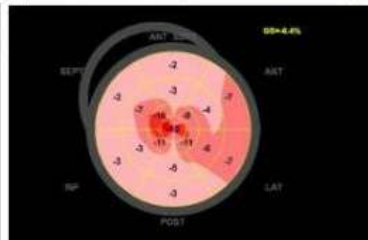
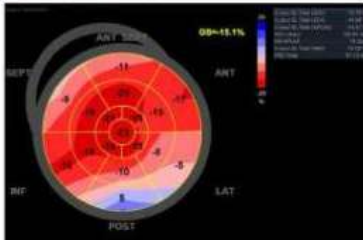
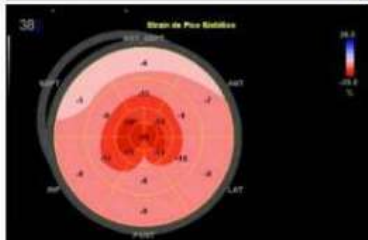
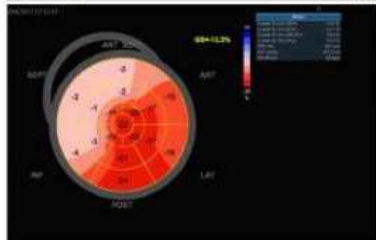
A

B

C

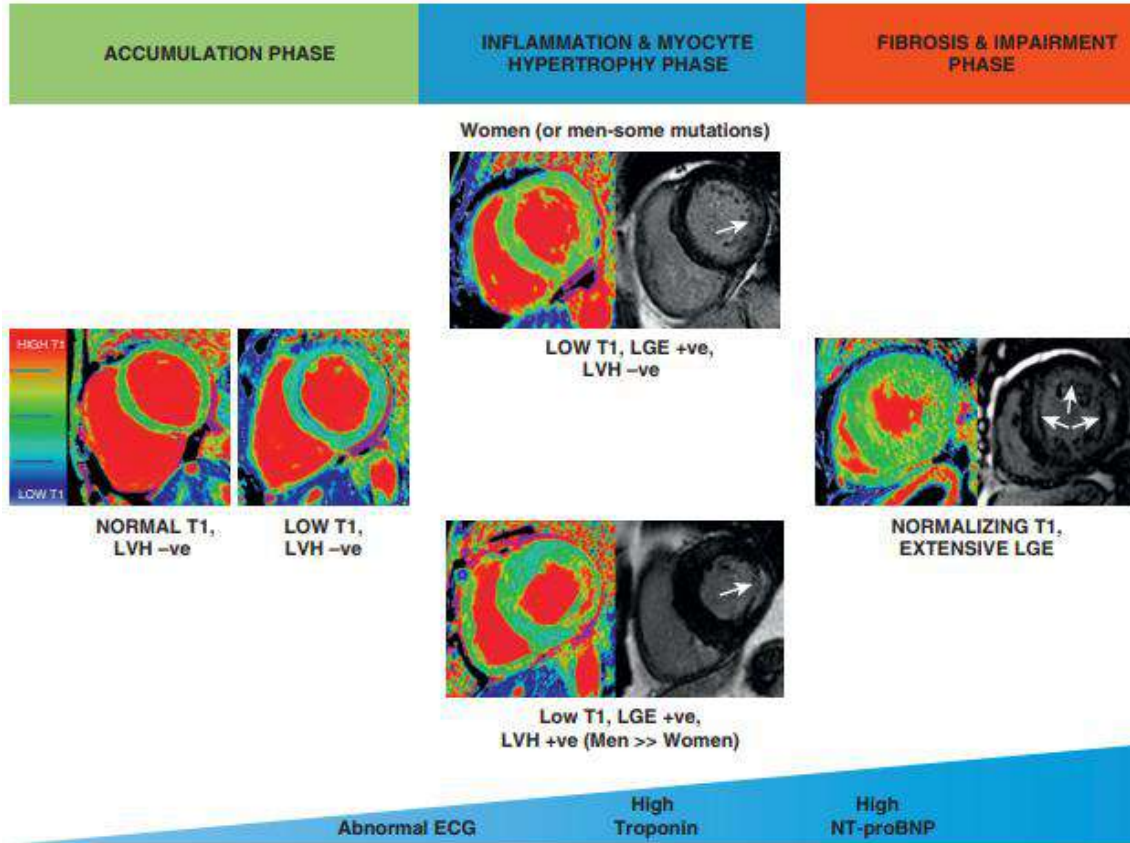
D

E

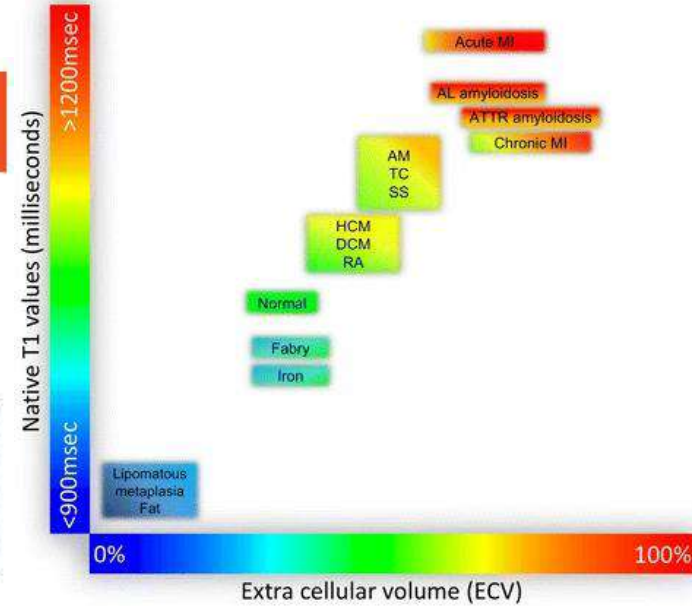


Ecocardiografía **Strain 2D Speckle tracking**

Resonancia magnética cardíaca

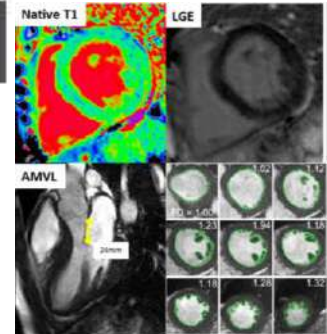
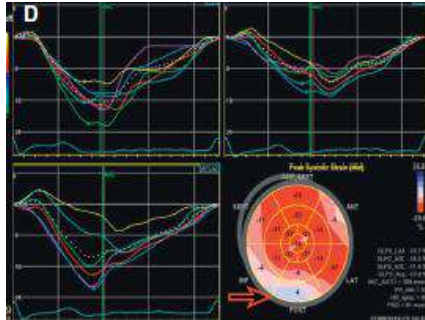
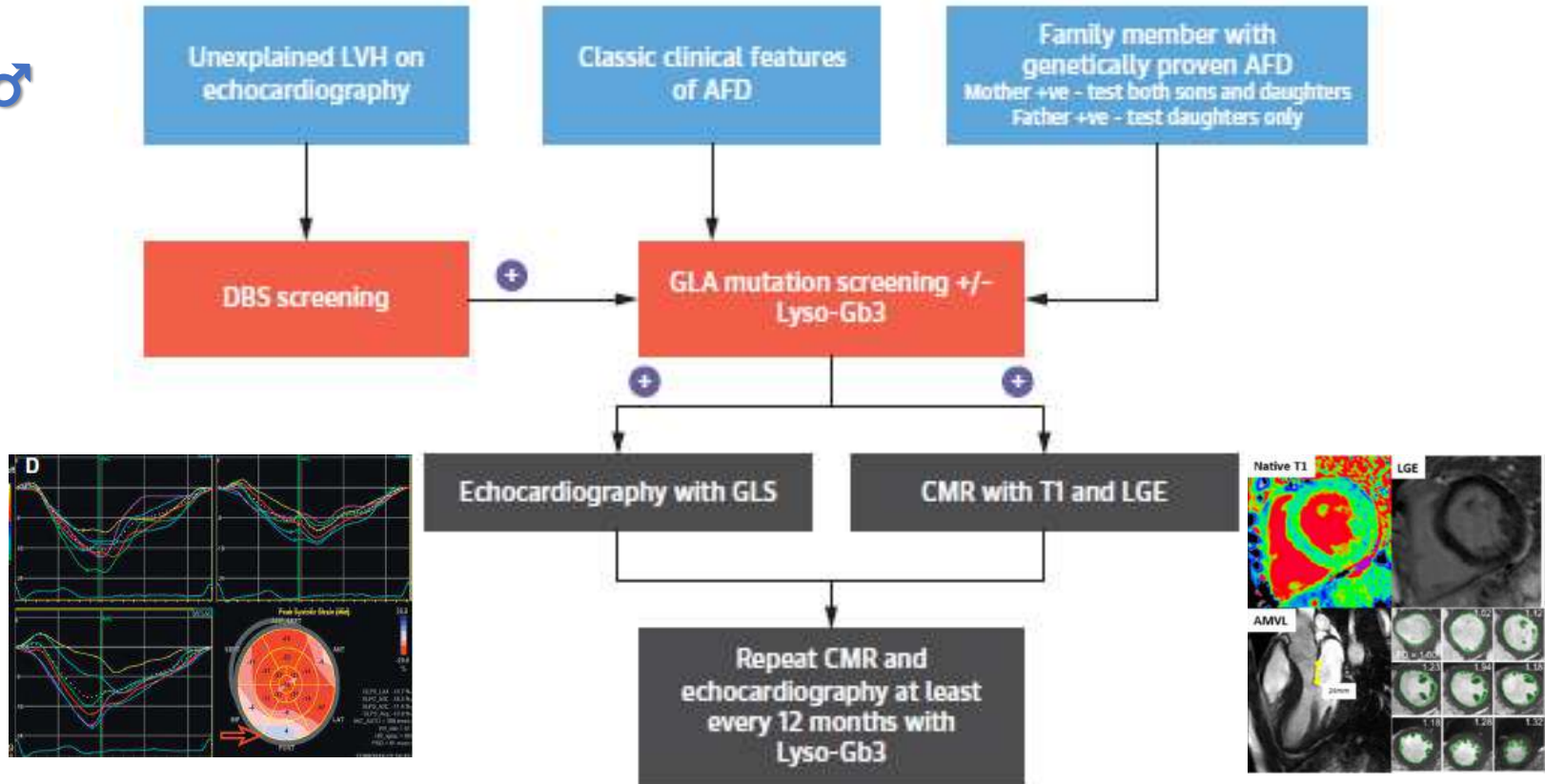


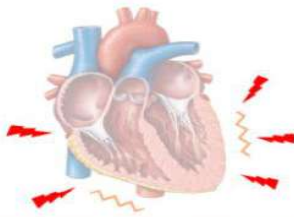
T1 Mapping and ECV in clinical practice



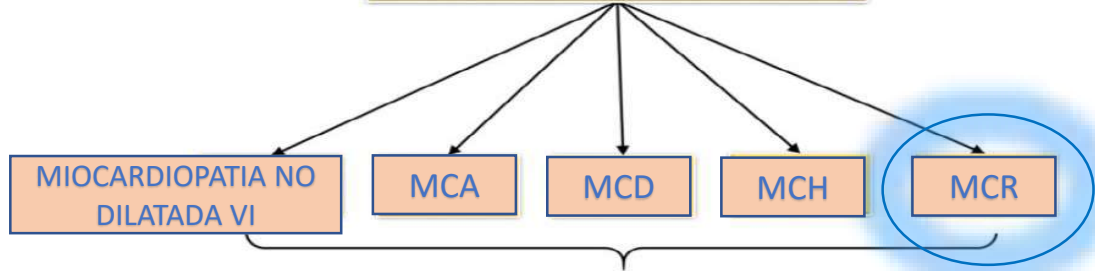
Messroghli, D.R., et al. *J Cardiovasc Magn Reson* 19, 75 (2017).

Diagnóstico y Monitoreo TRE



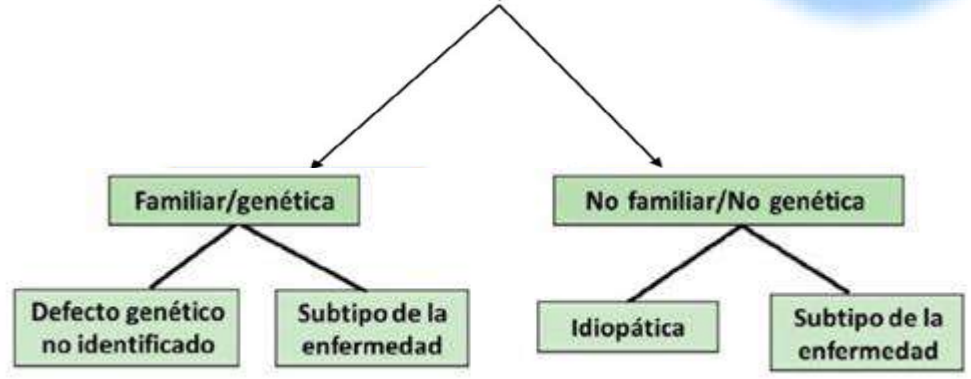


MIOCARDIOPATÍAS



Clasificación de las miocardiopatías descrita por Elliott et al., 2008 ESC WG

Eur Heart J. 2008 Jan;29(2):270-6.



Miocardiopatía Restrictiva familiar

Enf Fabry
Amiloidosis TTRv - CM

Sarcoidosis
Amiloidosis TTRwt

Cardiopatía carcinoide o Amiloide AL

Modificada de Int J Mol Sci. 2021 ene; 22(2): 558

Definición ESC

MCR son "**volúmenes sistólico y diastólico normales o reducidos y "espesor de la pared ventricular normal"**"



Omissiones 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 MCR

Evolución de los fenotipos (MCD y MCH, 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

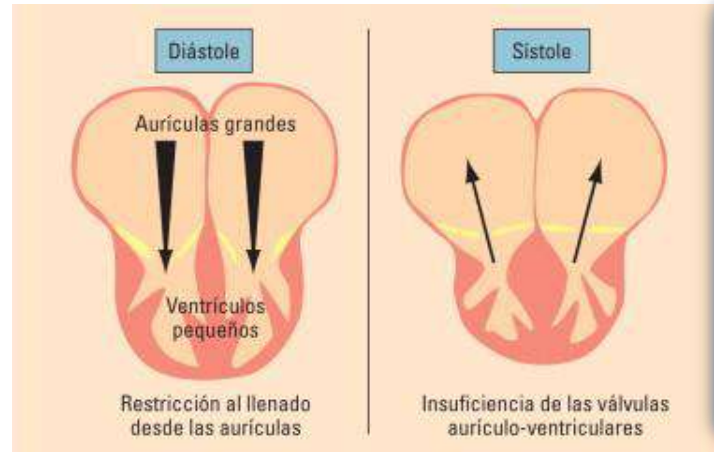
Miocardiopatía restrictiva

Es un grupo heterogéneo de **trastornos del miocardio, con aumento de la rigidez del músculo y deterioro del llenado ventricular.**



Anatómicamente heterogénea

- Signos o síntomas de **IC izquierda o derecha.**
- **Arritmias y alteraciones de la conducción.**
- **Enfermedades heredadas o adquiridas** o una combinación de las mismas o relacionada con enfermedades sistémicas.



1. Volúmenes sistólico y diastólico (de uno o ambos ventrículos) normales o reducidos
2. Grosor de la pared ventricular normal o aumentado.
3. FSVI normal o disminuida
4. Aurículas dilatadas en grado variable
5. Engrosamiento de válvulas AV, SIA, VD

Epidemiología

La forma + fc de MCR en zonas tropicales es la **fibrosis endomiocárdica**, endémica en algunas regiones de África, India y América del sur y central.

En las regiones no tropicales y en Europa la forma + fc de MCR es la **amiloidosis** y dentro de esta la amiloidosis primaria o AL, aunque la ATTRwt esta subdiagnosticada.

La MCR idiopática es la forma de miocardiopatía menos frecuente.

En el registro norteamericano de miocardiopatías en la infancia la MCR idiopática representa el 3% de los casos.

En adultos la prevalencia real se desconoce.

Parece ser más común en mujeres que en hombres.

Definición y Nueva Clasificación

MCR se caracteriza por la **coexistencia de fisiopatología restrictiva persistente**, 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.



Infiltrative diseases

Genetic

ATTRv amyloidosis

APOA amyloidosis

Non-genetic

AL amyloidosis

ATTRwt amyloidosis

Sarcoidosis



Trastornos de almacenamiento

Genetic

Desmin

Anderson-Fabry disease

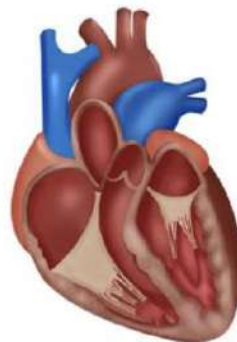
Danon disease

PRKAG2 disease

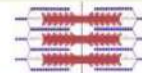
Iron overload

Glycogenoses

Restrictive cardiomyopathy (RCM)



- "True" RCM
- Myocardial diseases with occasional restrictive pathophysiology or mixed phenotypes



Interstitial fibrosis/ intrinsic myocyte dysfunction

Genetic

Primary RCM

Sarcomeric, cytoskeletal, nuclear envelope, filamin, titin mutations

Pseudoxanthoma elasticum

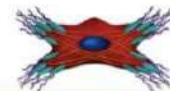
Non-genetic

Radiation

Chemotherapy

Systemic sclerosis

Diabetic



Endomyocardial diseases

Non-genetic

Tropical EMF

Non-tropical EMF

HES

Endocardial fibroelastosis

Carcinoid



ESC

European Society of Cardiology

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

Cardiopatías restrictivas

Disfunción intrínseca de los miocitos

Genéticas

MCR primaria

Variantes en genes sarcoméricos, citoesqueléticos, de membrana nuclear, filamina, titina

Depósito

Desmin

EA_F

Danon

Glucogenosis

Variantes *PRKAG2*

Sobrecarga hierro/enfermedades por depósito

No genéticas

Fármacos (p.ej. cloroquina)

Trastornos endomiocárdicos

Fibrosis endomiocárdica

Hipereosinofilia

Carcinoide

Fibroelastosis endocárdica

Neoplasias endocárdicas

Iatrogénico/toxicidad

Trastornos de la matriz extracelular miocárdica

Infiltrativas

Hiperoxaluria

Amiloidosis

Sarcoidosis

Fibrosis

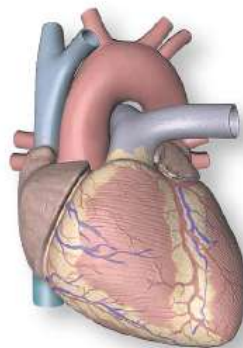
Radiación

Quimioterapia

Esclerosis sistémica

Inflamatoria/granulomatosa

Cardiopatía diabética



MCR



XX Enfermedades miocárdicas con fisiología restrictiva ocasional, a menudo en el contexto de HVIC

Fisiología

☑☐ **Diagrama de Wiggers** : herramienta fundamental para comprender el funcionamiento del ciclo cardiaco

☑☐ Eje X mide el tiempo y en el eje Y contiene varios parámetros correlacionados temporalmente en una sola ventana :

1) Presión AORTICA —

2) Presión VENTRICULAR —

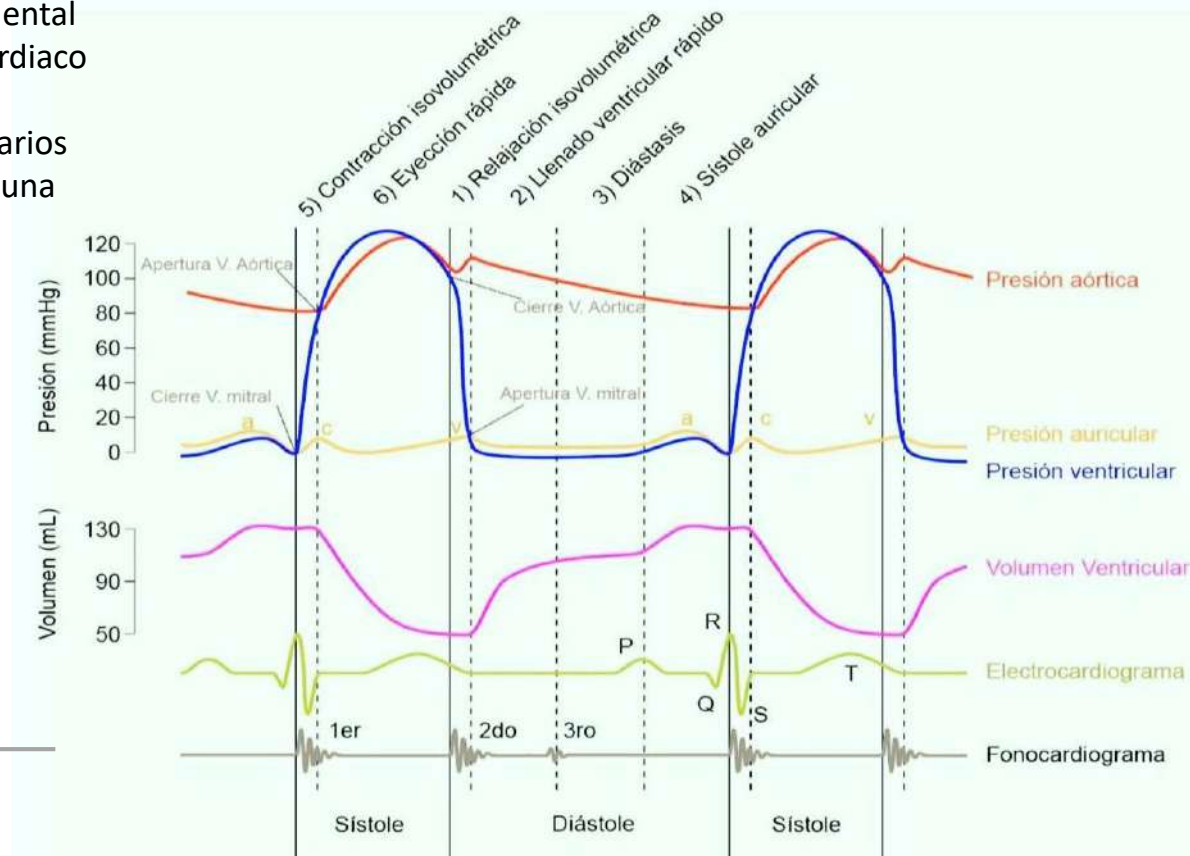
3) Presión AURICULAR —

4) Curva de VOLUMEN VENTRICULAR —

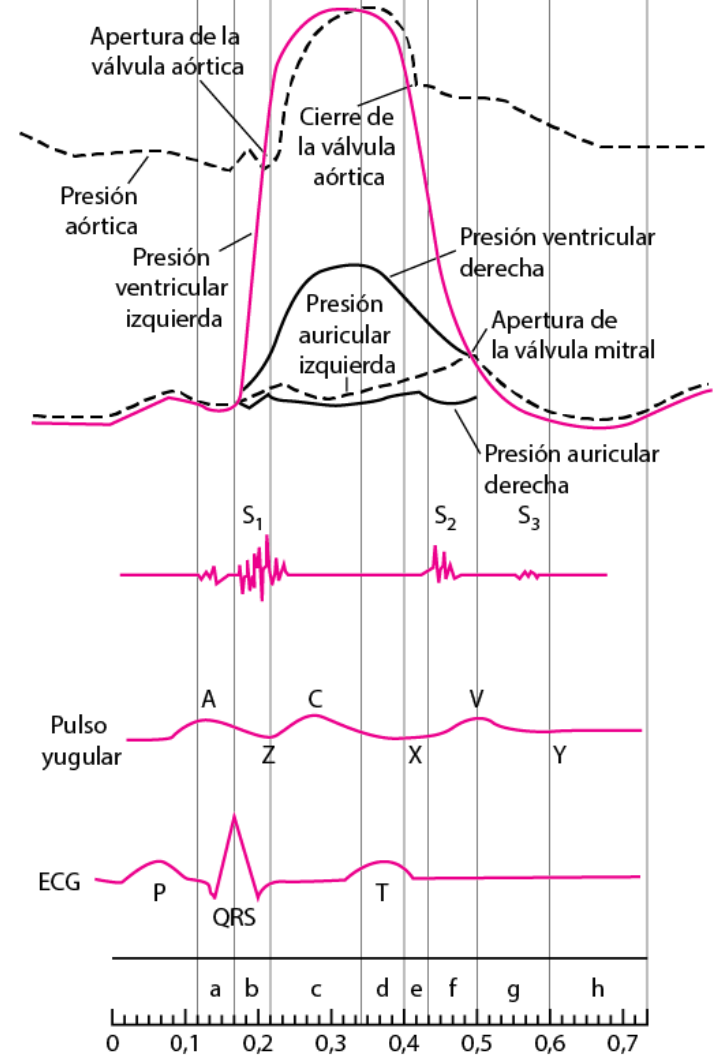
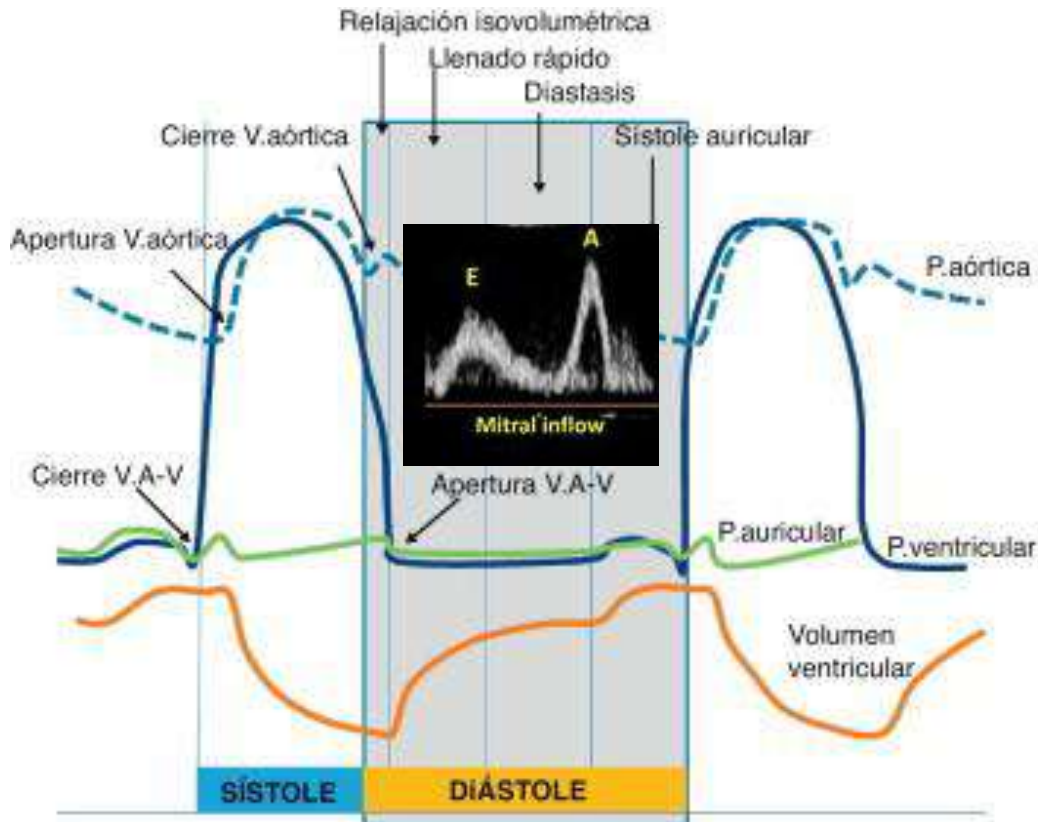
5) ELECTROCARDIOGRAMA —

6) FONOCARDIOGRAMA O RUIDOS CARDIACOS —

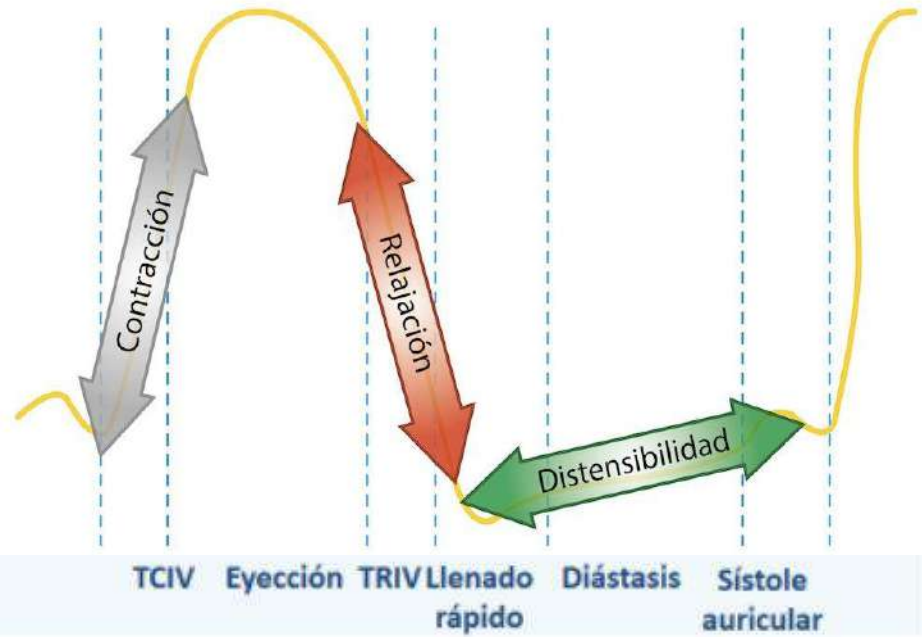
7) PULSO VENOSO YUGULAR —



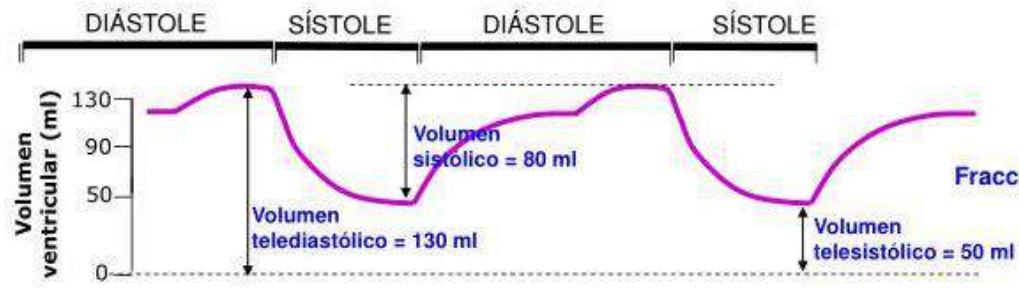
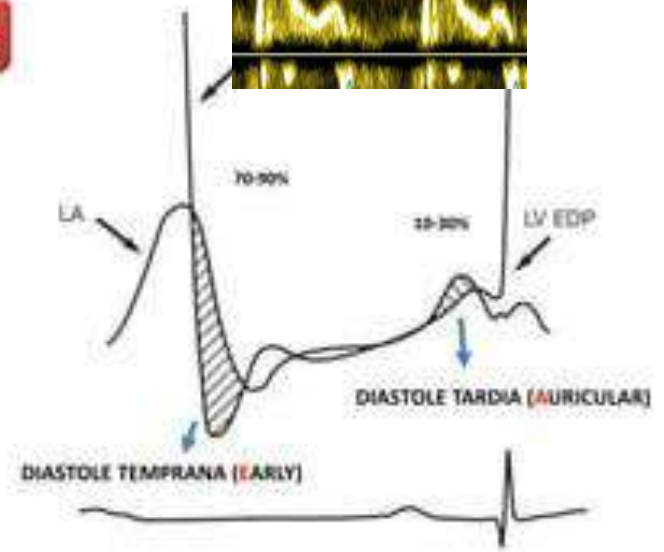
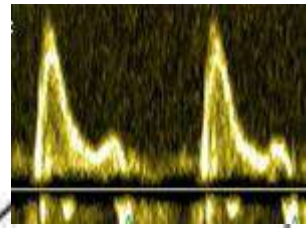
Fisiología



Propiedades de la diástole y factores determinantes



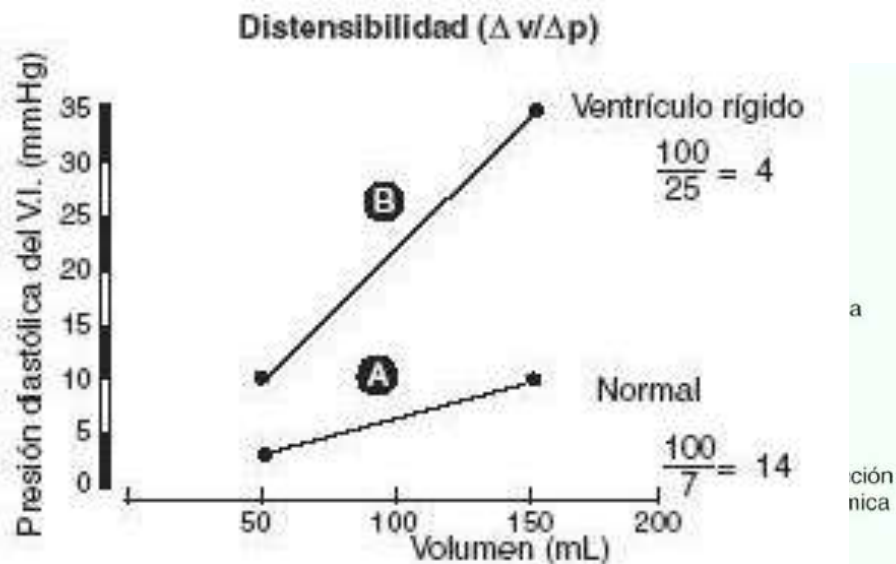
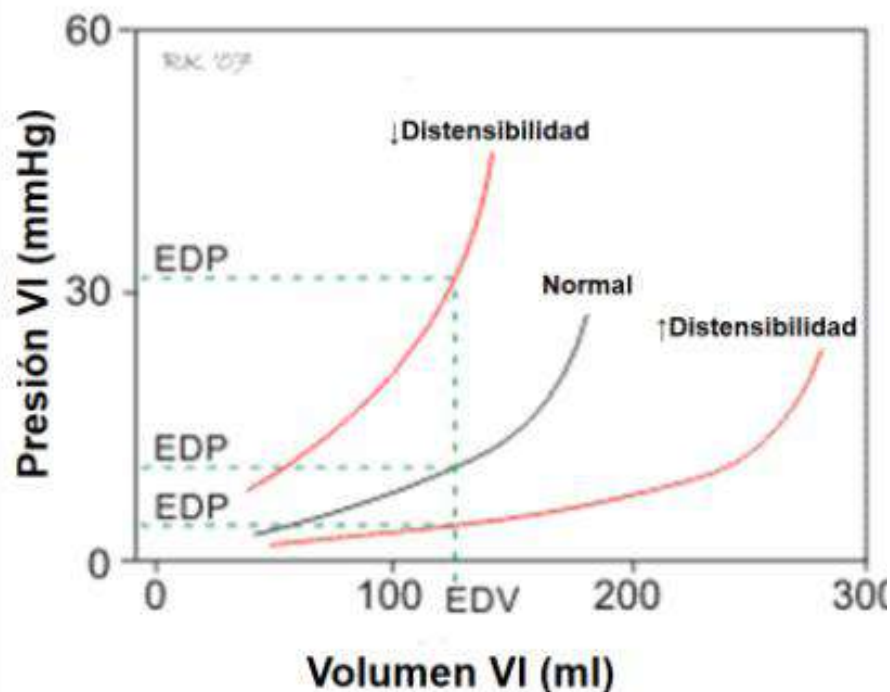
DIÁSTOLE NORMAL



El volumen sistólico normal en reposo es de aproximadamente 80 ml

Fracción de eyección = volumen sistólico / volumen telediastólico = 60 - 70 %

Curvas de presión-volumen



Distensibilidad se define como la Δ de volumen/ la Δ de presión

Gaash WH

Left Ventricular Diastolic Dysfunction and Heart Failure.

Lea and Febiger 1994 página 440

Fig. 19. Distensibilidad. El cambio de volumen diastólico (Δ volumen), produce un cambio en la presión intraventricular (Δ presión). Cuando un ventrículo es rígido (disminución de la distensibilidad), el ingreso de la misma cantidad de volumen, aumenta desproporcionadamente la presión.

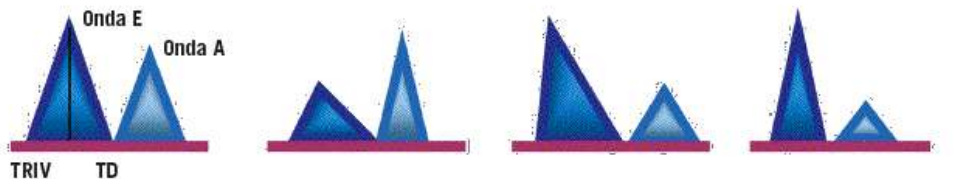
Normal

Alteración
Relajación

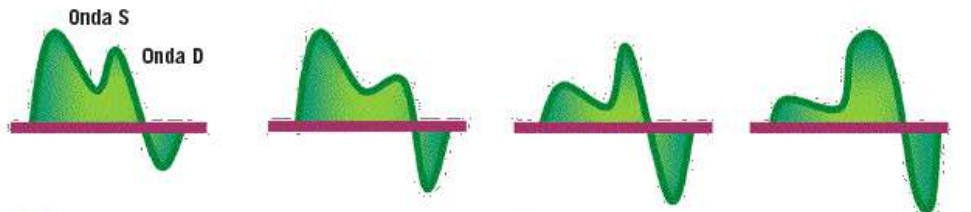
Seudonormal

Patrón
restrictivo

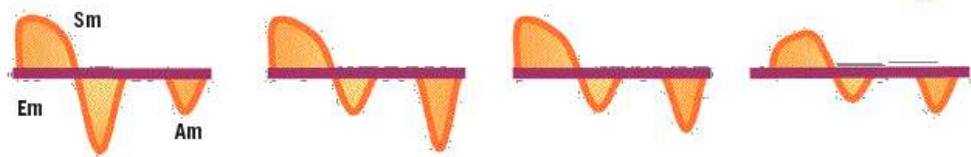
Flujo mitral



Flujo de venas
pulmonares



Doppler
tisular



TRIV: 70-90 ms
E/A: 1-2
TDE: 160-240 ms
PVS > PVD
E/E' < 8

TRIV > 90 ms
E/A < 1
TDE > 240 ms
PVS > PVD

TRIV < 70 ms
E/A: 1-2
TDE: 160-200 ms
PVS > PVD
E/E' < 1 con vasalva

TRIV < 70 ms
E/A > 1
TDE: 160 ms
PVS > PVD
Aumento AR



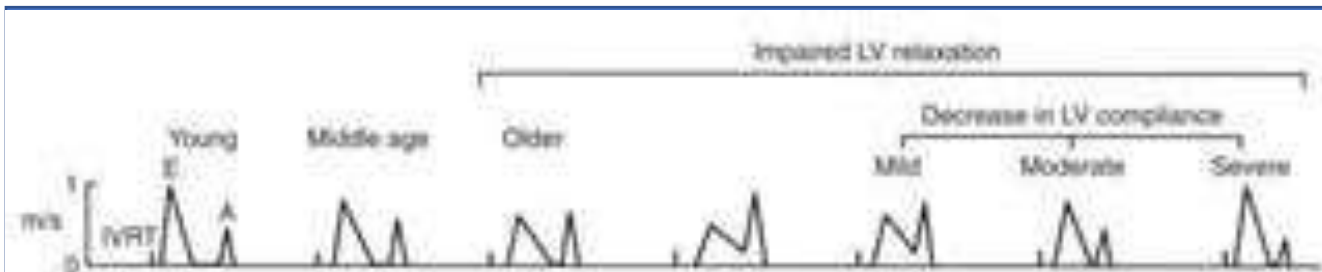
- E mitral ($\geq 1,9$ cm/s²),
- cociente E/e' septal (≥ 11).
- TRIV (≤ 65 ms),
- DT de flujo diastólico venoso pulmonar (≤ 220 ms),
- cociente E/Vp ($\geq 1,4$)

Patrón restrictivo \neq MCR \neq Fisiología restrictiva

Fisiología Restrictiva por Ecocardiografía

Patrón Restrictivo

- IM severa
- Fisiología restrictiva
- FA reciente CV
- Super normal



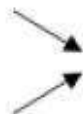
Disfunción diastólica es un continuo y nosotros tomamos fotos de un momento...

Patrón lleno Flujo Mitral

- Influencia de múltiples variables dinámicas
- Condiciones de carga, ritmo sinusal, FC, etc

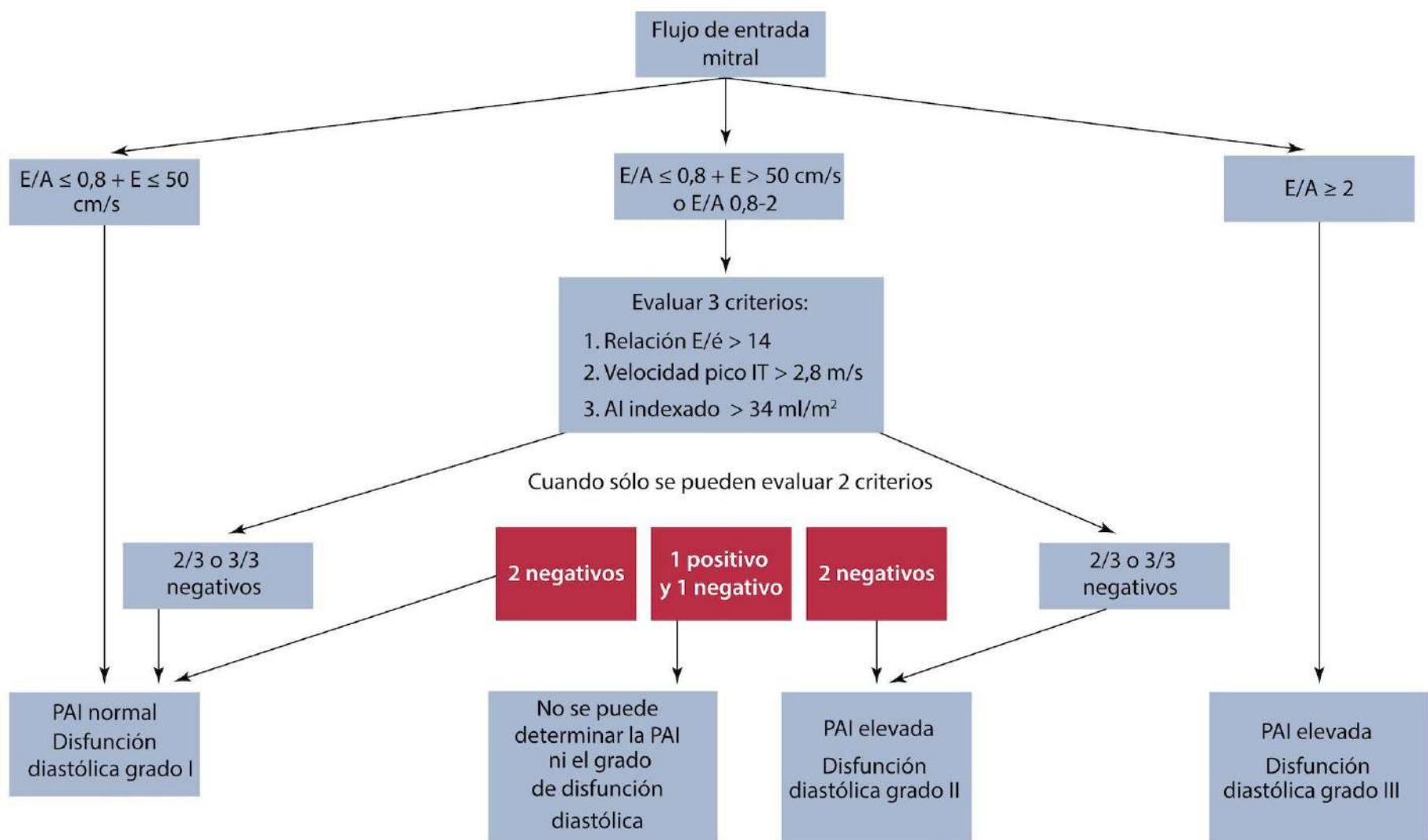
↓ Distensibilidad VI
↑ Rigidez VI

Precarga
Pocarga

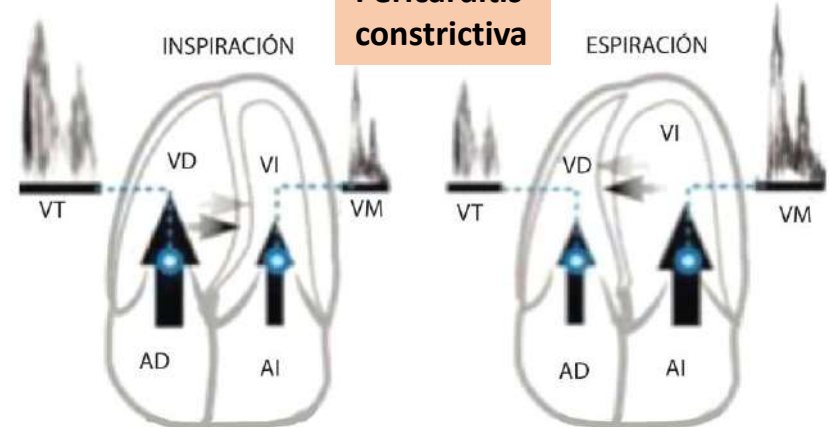
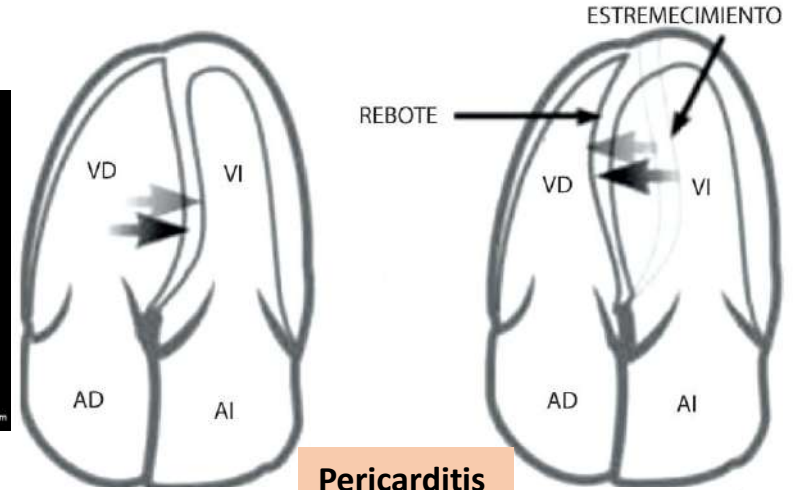
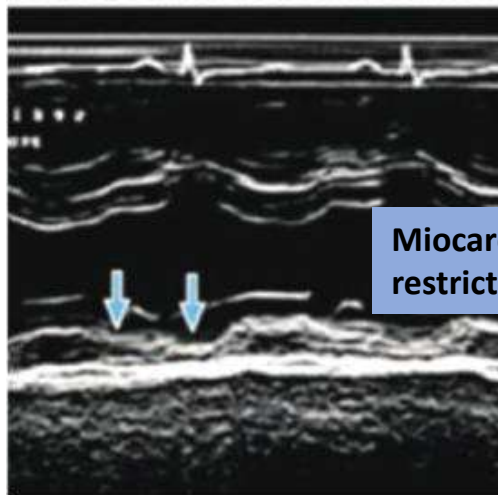
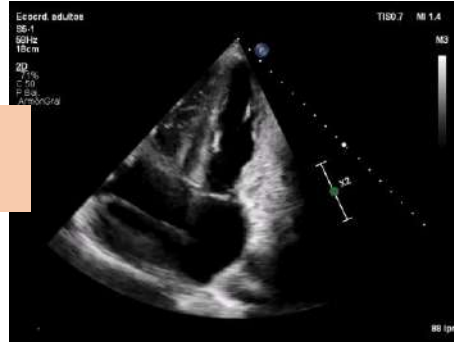
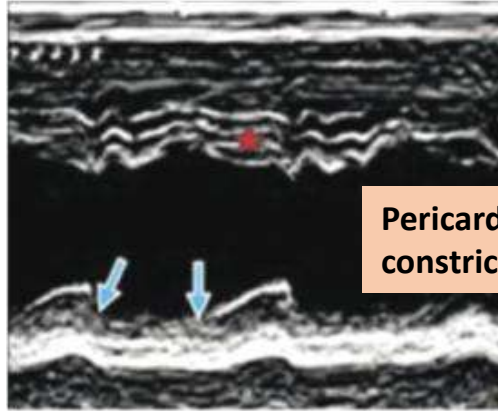


↑ PAI

→ Síntomas de ICC



Diferenciación ecocardiográfica entre miocardiopatía restrictiva y pericarditis constrictiva



Lateral

Medial

Veloc E' lateral > E' septal (aprox $\geq 25\%$).

Normal

Representación Doppler del anillo reverso

Pericarditis
constrictiva

Veloc E' lateral < E' septal (un 2% <)

Miocardio patía
restrictiva

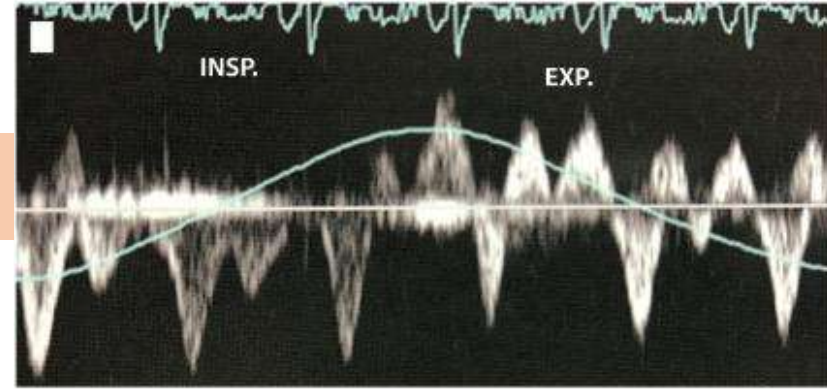
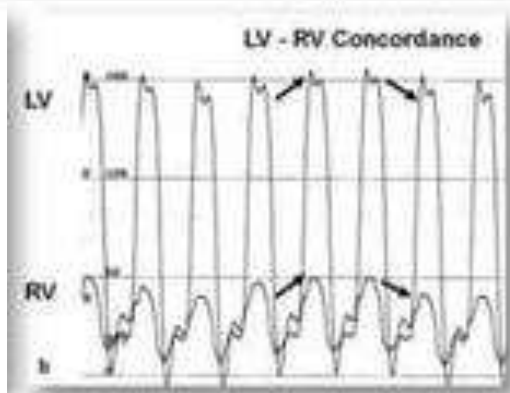
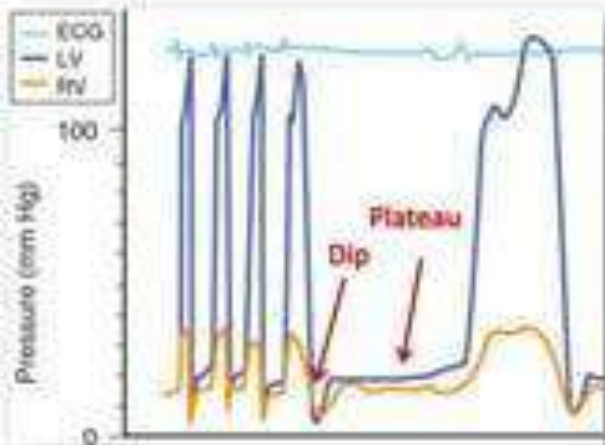


Figura 6. Flujo venoso hepático en Pericarditis Constrictiva.
Nótese el flujo diastólico reverso que ocurre durante la espiración.

Con inspiración la onda S > D, c/ondas V y A reversas pequeñas. En PC, c/ espiración hay flujo diastólico reverso significativo (al compararlo con inspiración)

Fisiología Restrictiva por Cateterismo

Presiones en las cavidades cardíacas y arteria pulmonar



Presiones	Media (mmHg)	Intervalo (mmHg)	En MCR (mmHg)
Aurícula derecha			
Onda a	6	2-7	
Onda v	5	2-7	
Media	3	1-5	>7 (>15)
Ventrículo derecho			
Sistólica máxima	25	15-30	
Telediastólica	4	1-7	>7 (>+5 en VI)
Arteria pulmonar			
Sistólica máxima	25	15-30	(>50)
Telediastólica	9	4-12	
Media	15	9-19	
Enclavamiento capilar pulmonar			
Media	9	4-12	>12
Aurícula izquierda			
Onda a	10	4-16	
Onda v	12	6-21	
Media	15	2-12	(>15)
Ventrículo izquierdo			
Sistólica máxima	130	90-140	
Telediastólica	8	5-12	>12

Presentación Clínica

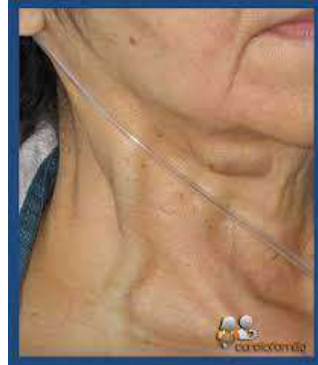
La presentación es similar a la observada en la insuficiencia cardíaca derecha.

Síntomas

- Disnea, especialmente con el esfuerzo
- Ortopnea
- Intolerancia al ejercicio
- Hinchazón en extremidades inferiores y abdomen
- Aumento de peso

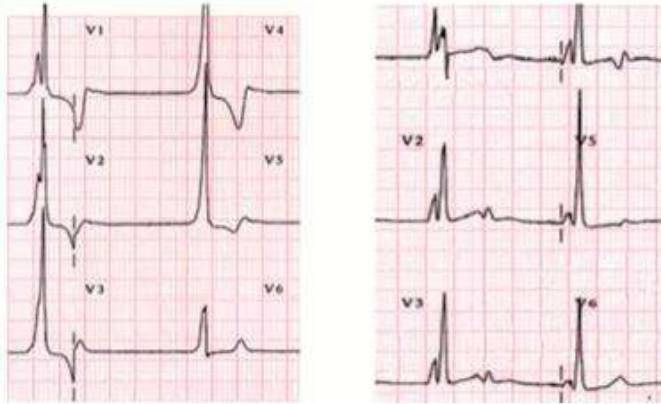
Examen físico

- Mareo
 - Síncopes
 - Dolor torácico
 - Palpitaciones
 - Tos
 - Fatiga
 - Debilidad
- Cardíaco: a veces Galope S3 y S4
 - Soplo sistólico (por regurgitación mitral o tricuspídea)
 - Punto de máximo impulso típicamente normal
 - Puede haber distensión venosa yugular, especialmente el signo de Kussmaul
 - Pulmonar: crepitantes sobre los campos pulmonares
 - Abdominal: hepatomegalia - ascitis
 - Edema con fóvea en MMII c/ Godet+
 - Signos de patologías causantes:
 - Hemocromatosis: piel de color bronce
 - Amiloidosis: síndrome del túnel carpiano-
 - Sarcoidosis: síntomas respiratorios- artralgias



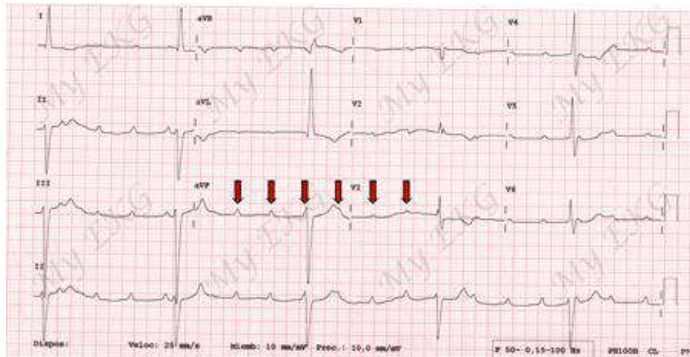
Glucogenosis

HVI + Sme. de Preexcitación



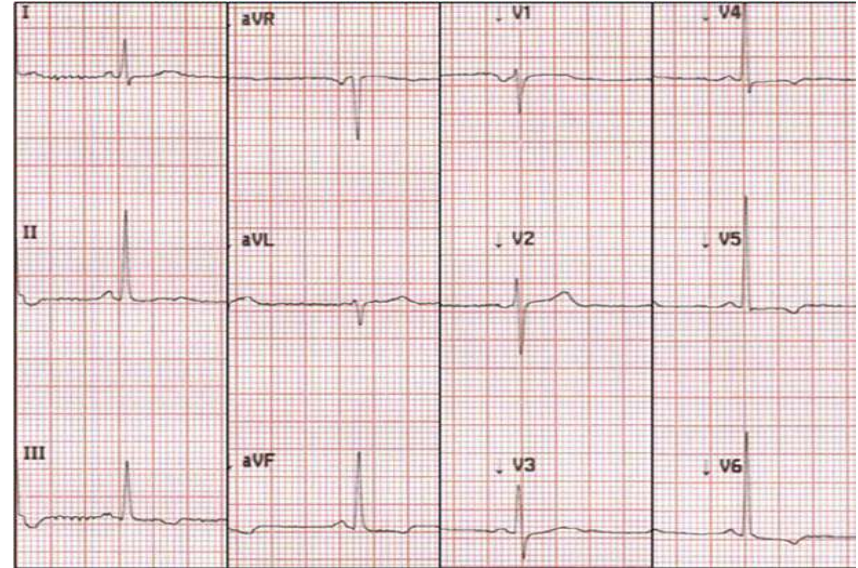
Sarcoidosis

BAV completo

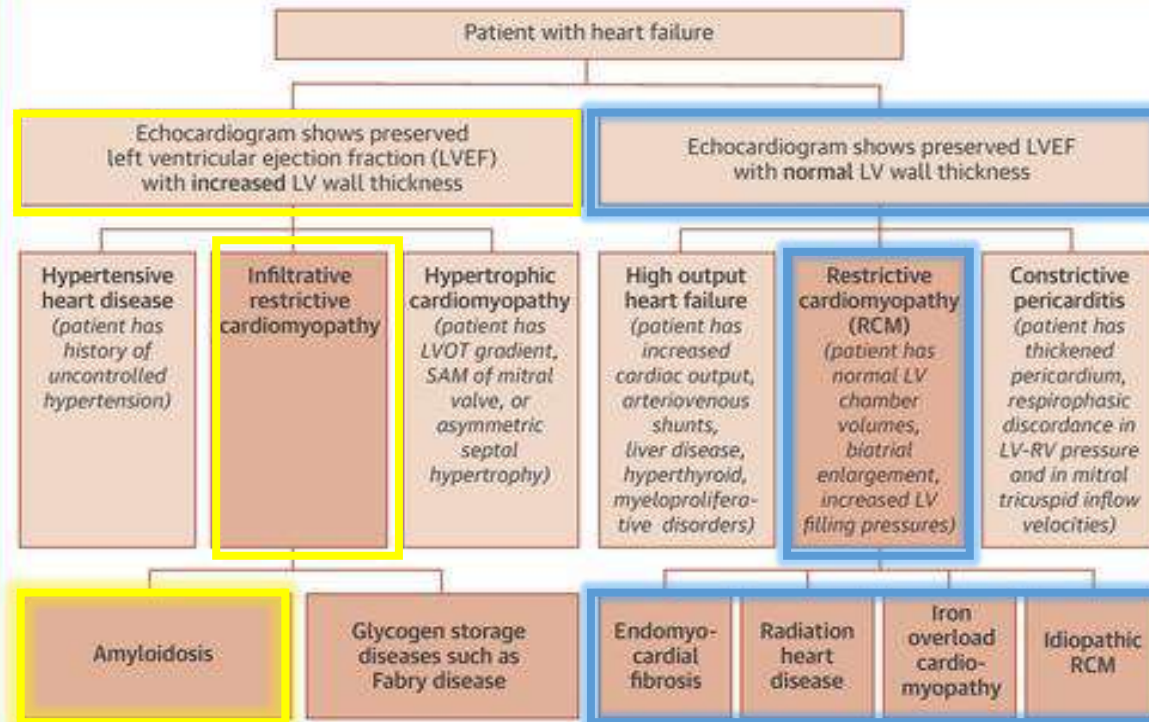


Enf. FABRY

onda P o el intervalo PQ acortados + signos HVI,
QRS ancho o anomalías de la repolarización ventricular



CENTRAL ILLUSTRATION: Diagnostic Approach to Various Causes of Restrictive Cardiomyopathy When Patients Present With Heart Failure With Preserved Ejection Fraction



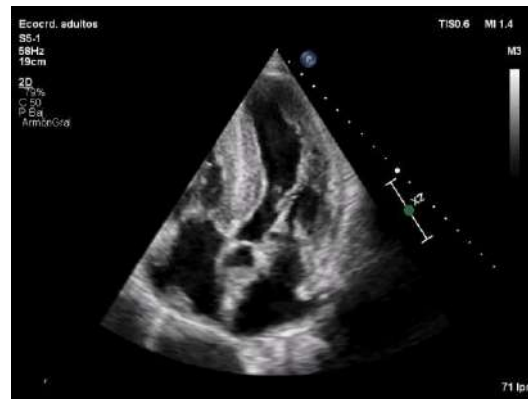
ECOCARDIOGRAFIA

MUCOPOLISACARIDOSIS- ENF HURLER



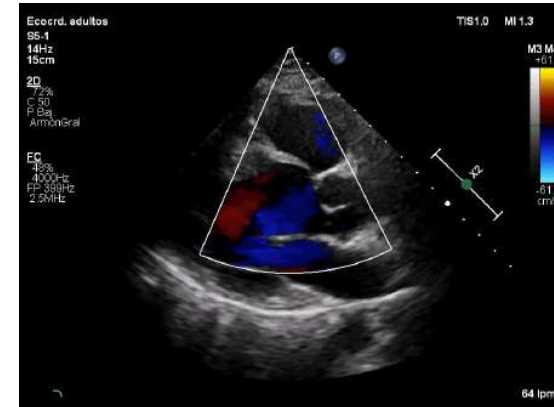
CARCINOIDE

AMILOIDOSIS TTRv





ENDOMIOCARDIOFIBROSIS

M RESTRICTIVA FLIAR

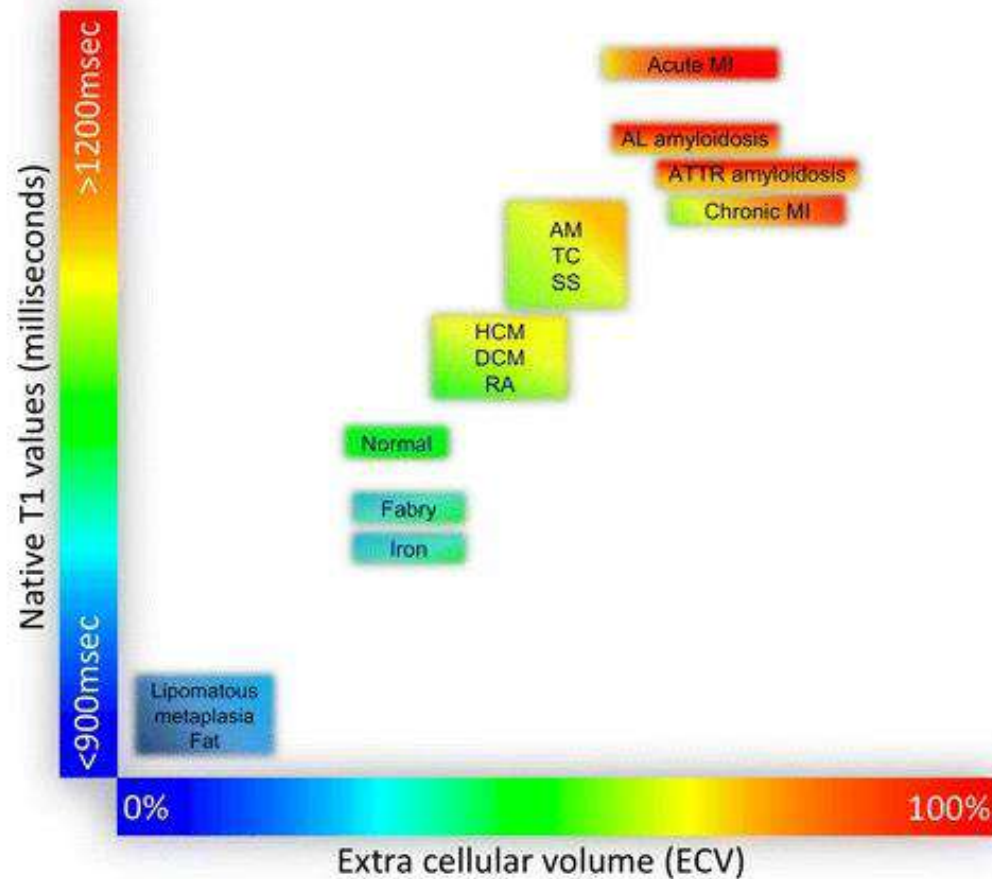


SARCOIDOSIS

Diagnóstico Diferencial

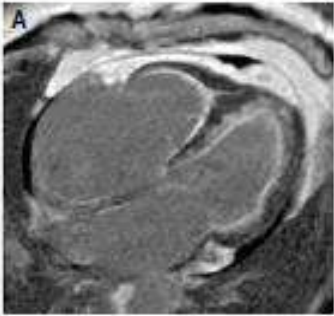
	Pericarditis constrictiva	Miocardiopatía restrictiva
<p>CLINICA:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Signo Kussmaul -Pulso paradójico <p>CATETERISMO:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Igualación pr tele diastólicas -Dip-plateau -Relación PFDVD/PSVD -Pr sistólica pulmonar <p>ECOCARDIO:</p> <ul style="list-style-type: none"> -Engrosamiento o calcificación pericárdica -Funcion sistólica -Grosor endocárdico -Dilatación biauricular -Disfunción diastolica -Llenado ventricular -Flujo mitral -Variación respiratoria 	 <p style="font-size: small; color: blue;">PHILIPS TIs0.7 MI 1.5 S5-1/EcoGR FA 48Hz 16cm 2D 58% C 50 P Baj PostArmon 54 bpm</p>	 <p style="font-size: small; color: blue;">Eccord. adultos TIs0.6 MI 1.4 S5-1 53Hz 14cm 2D 75% C 50 P Baj ArmonGral 57 bpm</p>
	<p>Poco sensible</p> <p>Normal</p> <p>Normal</p> <p>Presente</p> <p>Restrictivo</p> <p>Mesotelediastólica</p> <p>90% ppio diastole</p> <p>Excesiva</p>	<p>Ausente</p> <p>Normal o disminuida</p> <p>Aumentado</p> <p>Presente</p> <p>Restrictivo</p> <p>Holodiastólica</p> <p>50% al ppio diastole</p> <p>Escasa</p>

T1 Mapping and ECV in clinical practice

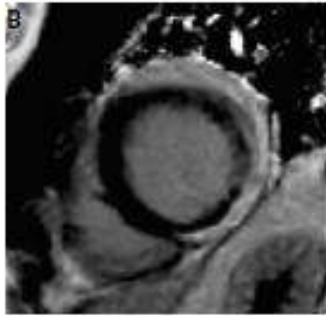


Patrones de realce tardío con gadolinio (RTG) en miocardiopatías

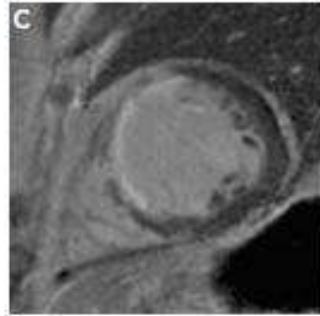
ENDOMIOCARDIOFIBROSIS



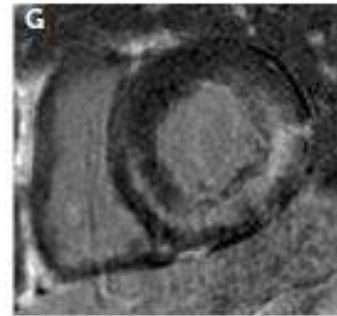
MIOCARDITIS



IAM



FABRY



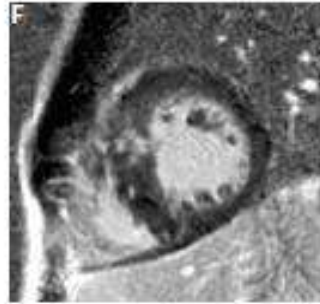
AMILOIDOSIS



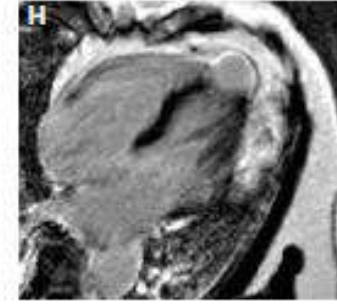
SARCOIDOSIS



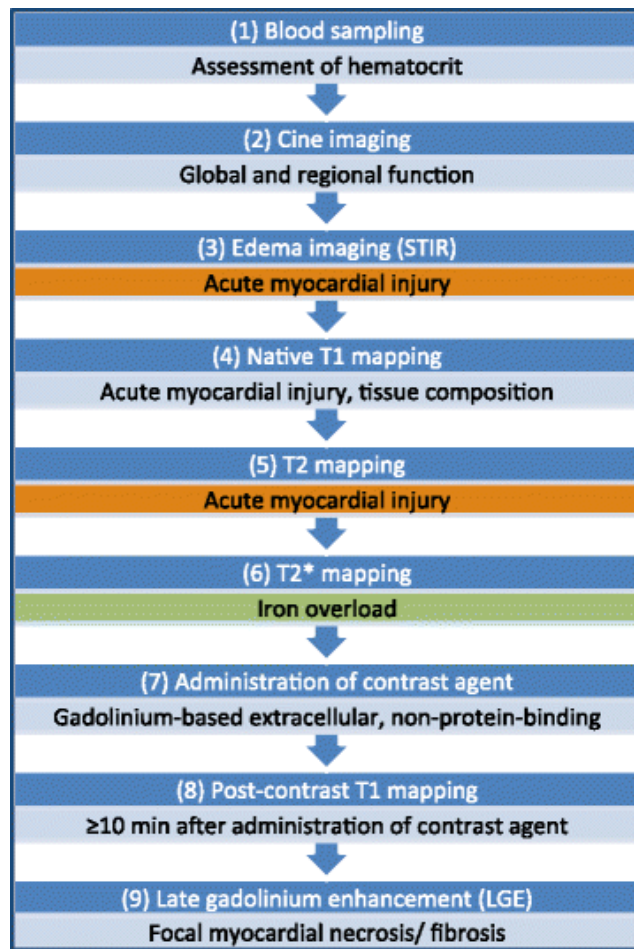
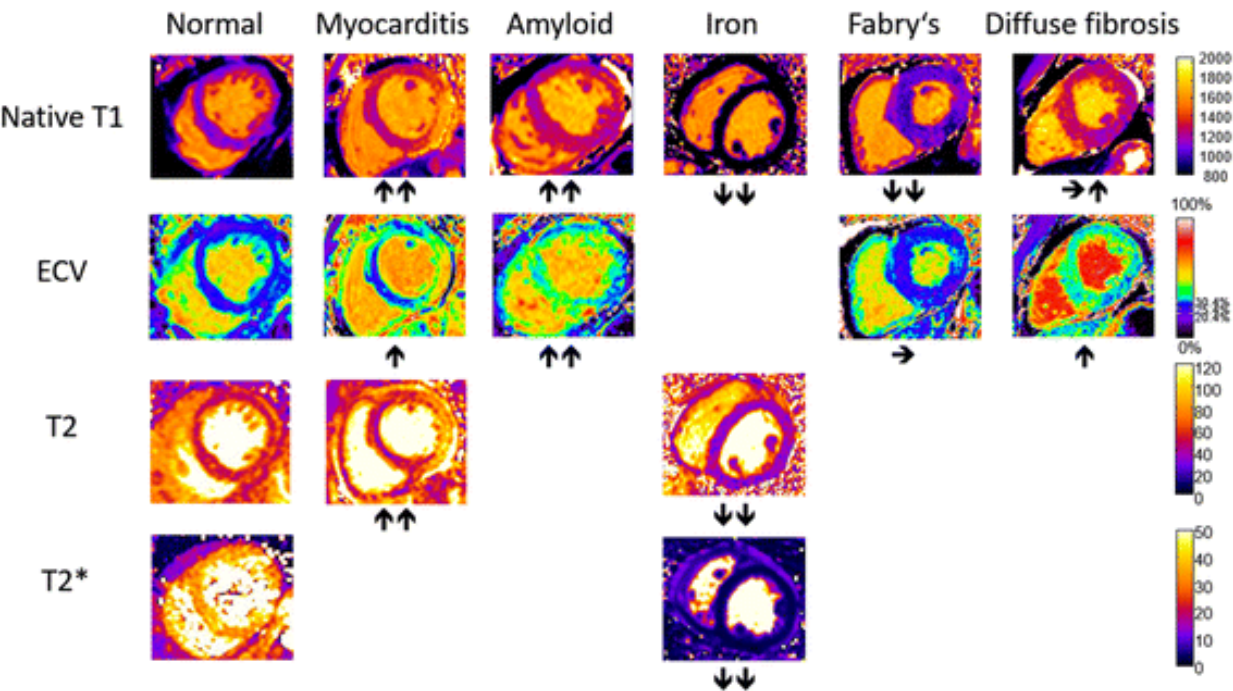
MCPHO



CHAGAS

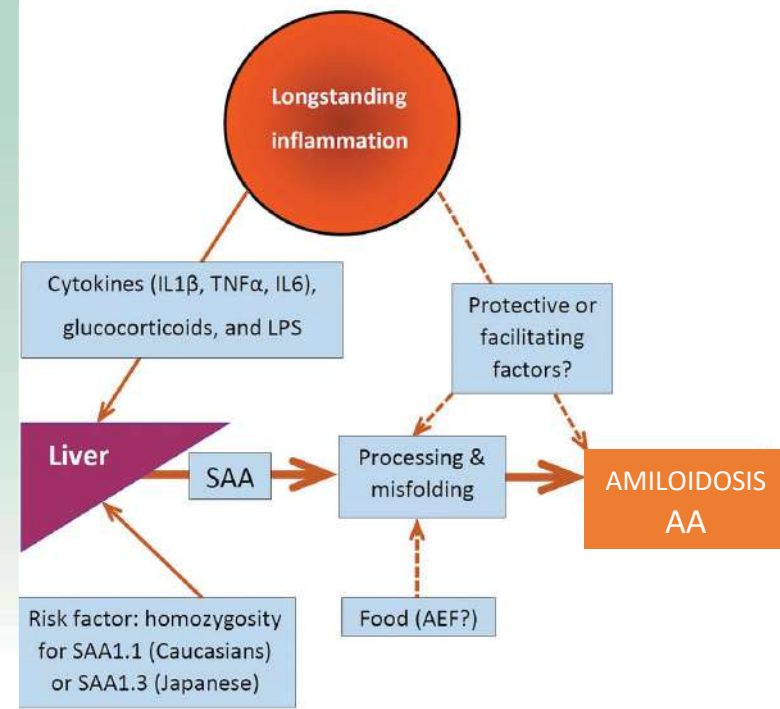
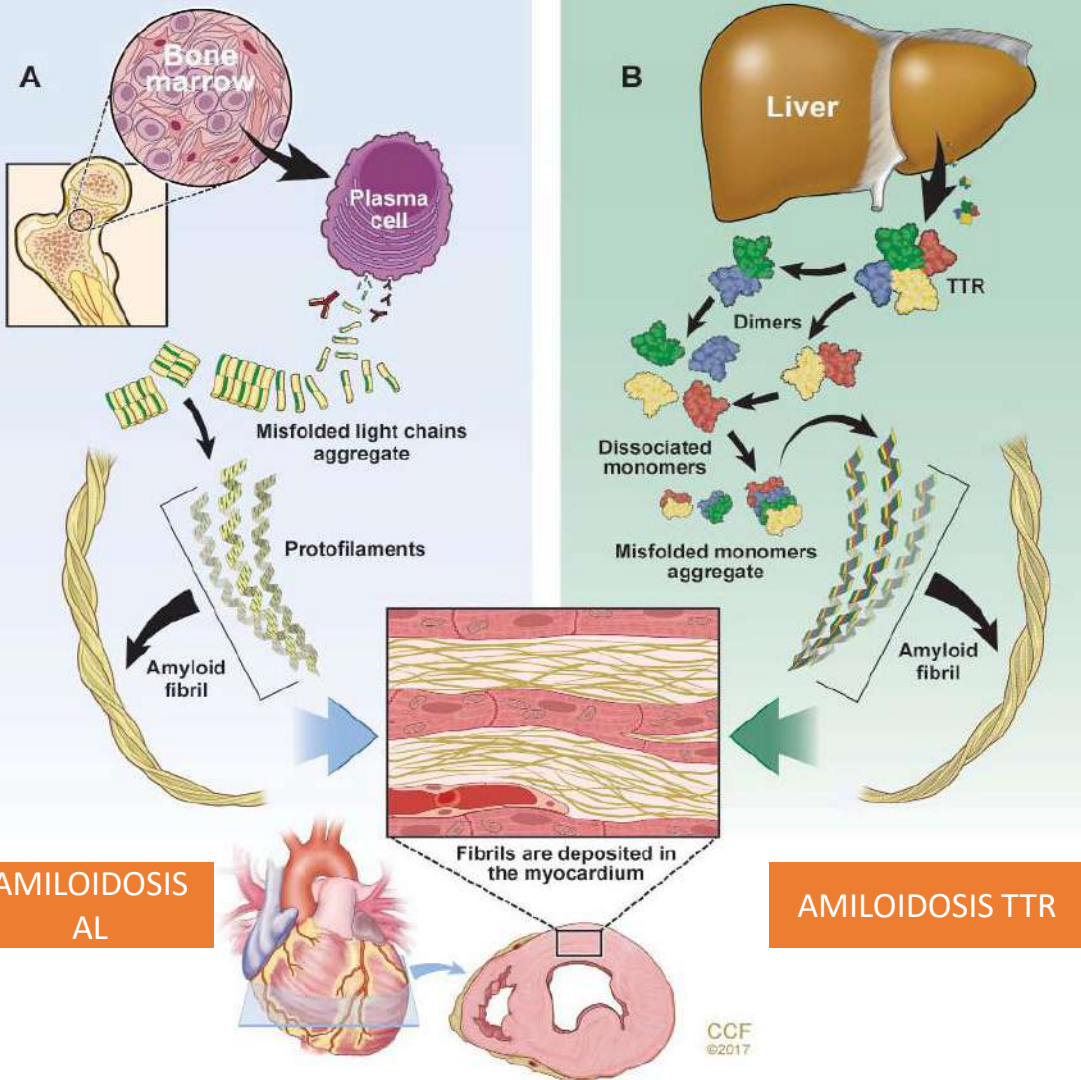


CARDIORESONANCIA

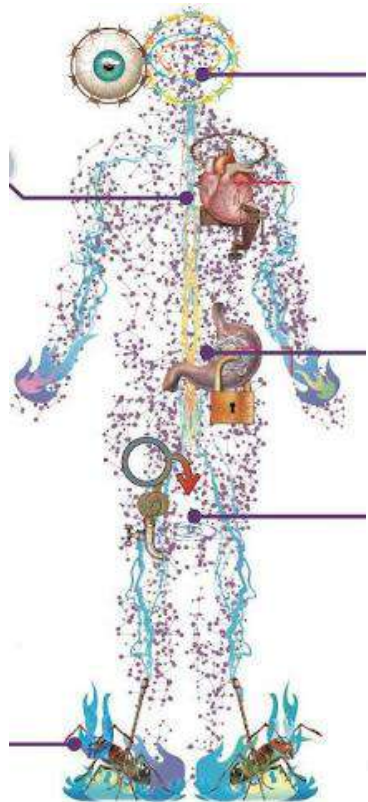


Messroghli, D.R., *et al.* Clinical recommendations for cardiovascular magnetic resonance mapping of T1, T2, T2* and extracellular volume: A consensus statement by the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance (SCMR) endorsed by the European Association for Cardiovascular Imaging (EACVI). *J Cardiovasc Magn Reson* 19, 75 (2017).

<https://doi.org/10.1186/s12968-017-0389-8>



Redefining the epidemiology of cardiac amyloidosis. A systematic review and meta-analysis of screening studies



**Bone scintigraphy
for non-cardiac reasons:**
≥81 years: ~1.3% M, ~0.4% W

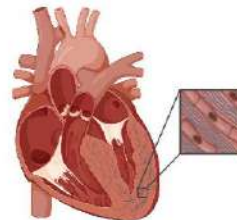


**Autopsy in unselected
elderly individuals: 21%**
(95% CI 7-39%)



HFpEF: 12%
(95% CI 6-20%)
M 73% (39-100%)
77 years (66-86)
AL-CA 10% (0-40%)

Aortic stenosis: 8%
(95% CI 5-13%)
M 67% (50-89%)
84 years (75-88)
AL-CA 2% (0-6%)



HFrEF/HFmrEF: 10%
(95% CI 6-15%)
M 100%
81 years (76-85)
AL-CA 0%

Prevalence of cardiac amyloidosis in screening studies

HCM: 7%
(95% CI 5-9%)
M 80% (73-87%)
74 years
AL-CA 0-9%



**Surgery for carpal tunnel
syndrome: 7%**
(95% CI 5-10%)
M 64% (33-100%)
76 years (73-79)
AL-CA 18% (0-33%)

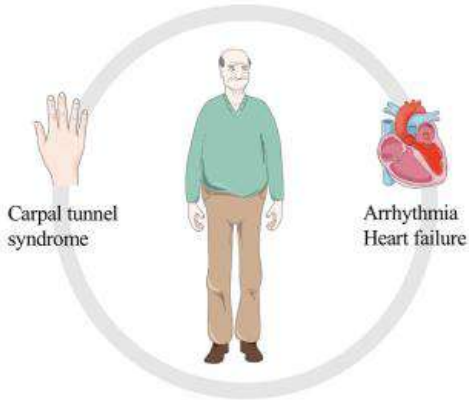


Conduction disorders: 2%
(95% CI 0-4%)
M 50%
90 years
AL-CA 0%

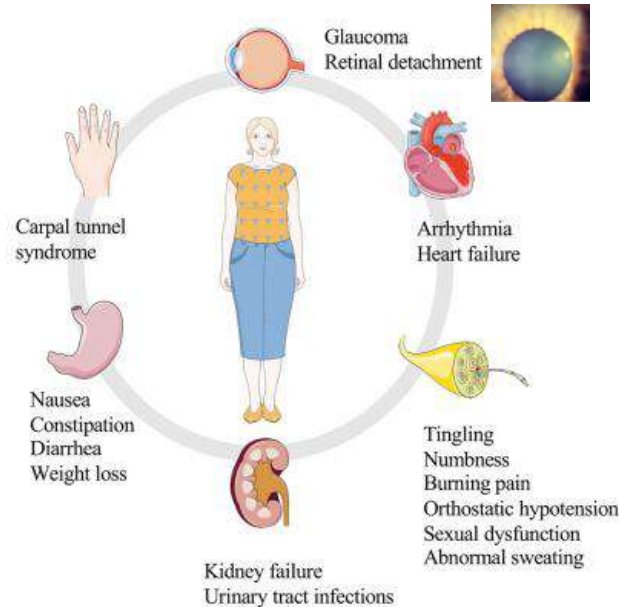


Principales manifestaciones de los tres subtipos más comunes de amiloidosis.

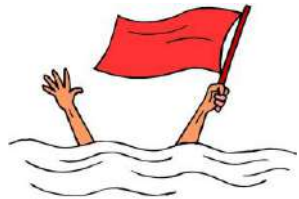
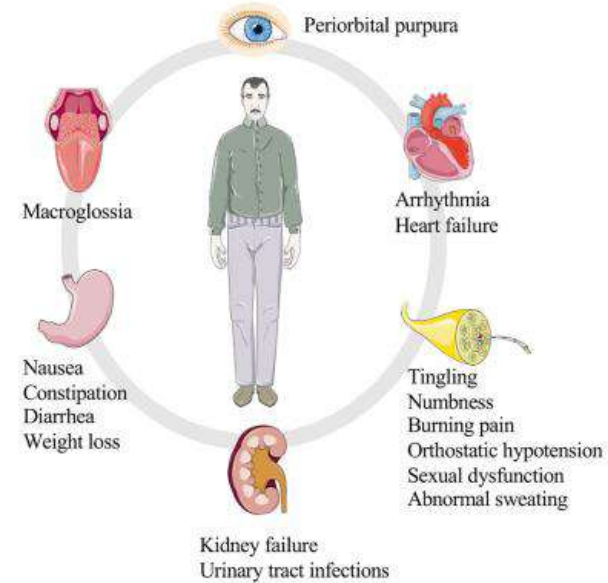
ATTRwt



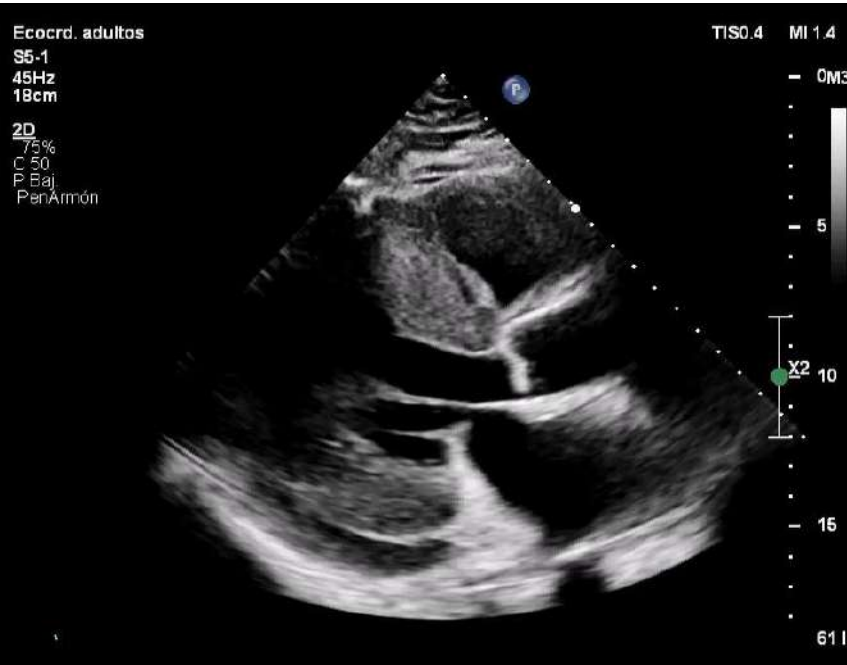
ATTRv



AL



ECOCARDIOGRAFIA

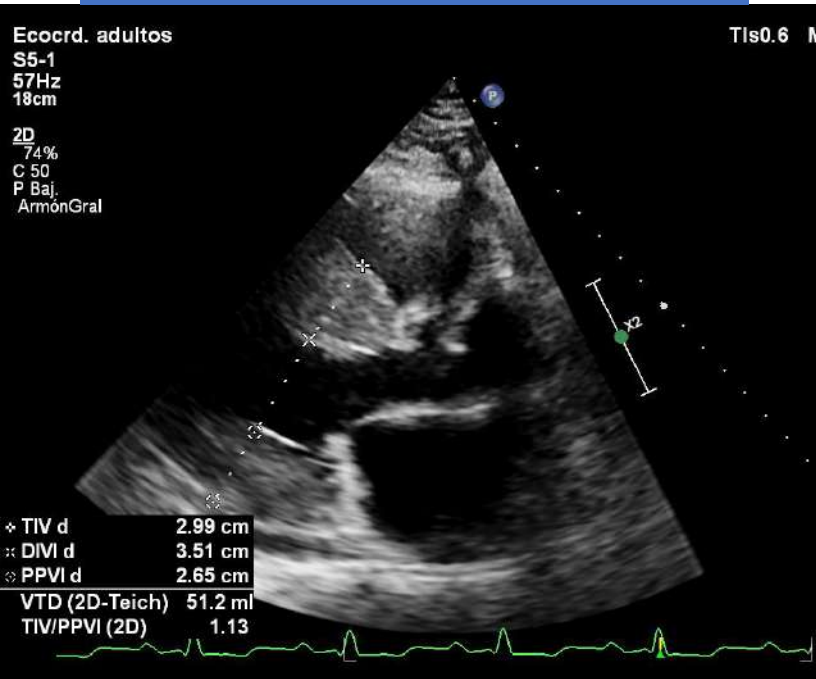


ECG



10th International Symposium on Amyloidosis 2004, el criterio ecocardiográfico quedó definido por la presencia de HVI con un punto de corte de ≥ 12 mm

ECOCARDIOGRAFIA



ECG



10th International Symposium on Amyloidosis 2004, el criterio ecocardiográfico quedó definido por la presencia de HVI con un punto de corte de ≥ 12 mm

Ecocrd. adultos

S5-1

42Hz

20cm

2D

78%

C 50

P Baj

PenArmón

TIS0.4 MI 1.4

0M3

5

10

15

20

72 lpm

✦ Dist 0.894 cm

✦ Dist 0.555 cm

57bpm

Ecocrd. adultos

S5-1

46Hz

20cm

2D

80%

C 50

P Baj

ArmónGral

TIS0.6 MI 1.4

0 M3

5

10

15

20

70bpm

✦ AI A4CÁM

Longitud auricular 7.02 cm

Área auricular 30.8 cm²

Volumen auricular 105 ml

Índice VTS AI (A4CÁM) 52.0 ml/m²

P Baj

ArmónGral

Ⓞ

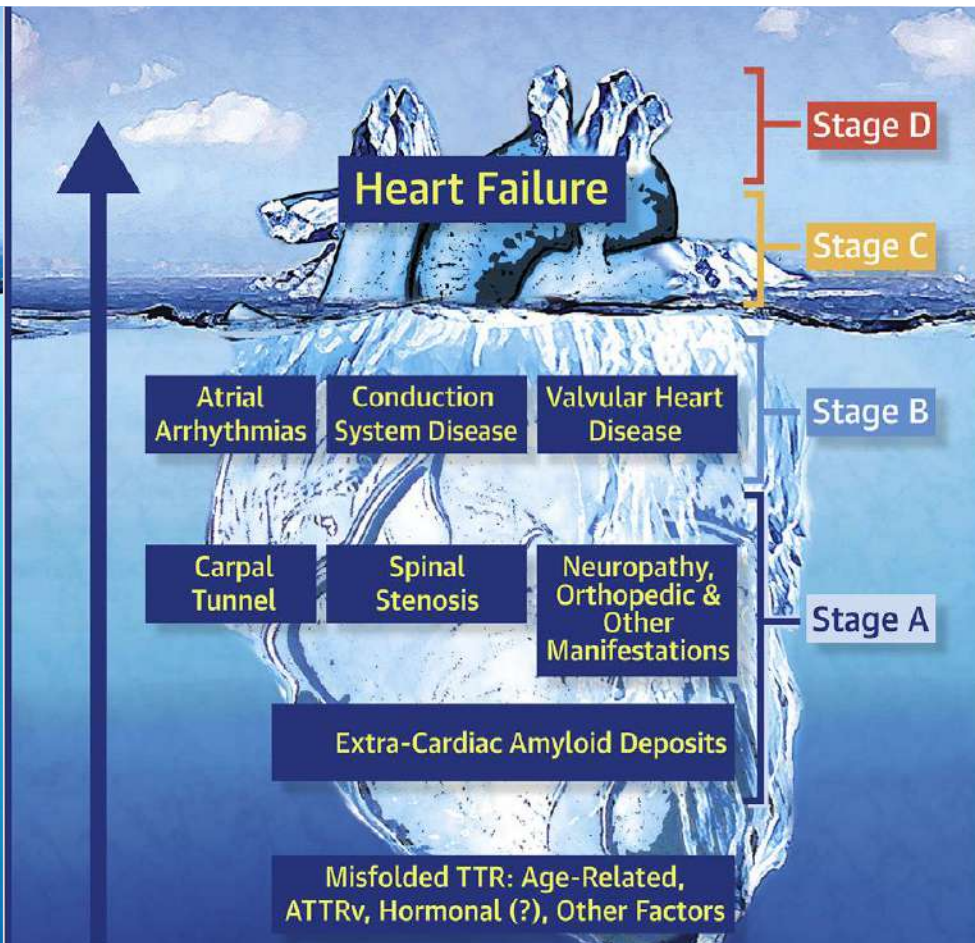
P

1.6

3.2

R

70 lpm



SOSPECHA DE CARDIOPATÍA AMILOIDÓTICA

CLÍNICA

IC con FEy preservada
Síncope
Neuropatía sensitiva distal
Sme Túnel carpiano
Estenosis aórtica
Accidente Cerebrovascular
Hipertensión arterial "curada"
Rotura tendón biceps

"SIGNOS"

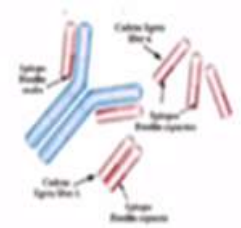
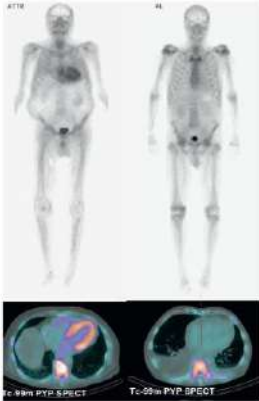
ECG bajo voltaje
Discrepancia ECG-Espesores
Patrón pseudoinfarto
Arritmias auriculares

EVIDENCIA DE DAÑO CARDÍACO COMPATIBLE

Ecocardiograma
Espesor > 12 mm
Strain alterado con
"preservación apical"
Disfunción diastólica
y/o
**Resonancia cardíaca
compatible**

95 % CARDIOPATÍA AMILOIDÓTICA es por AL o ATTR

SOSPECHA DE CARDIOPATÍA AMILOIDÓTICA



Cadenas livianas libres
IF suero- orina
+
Centellograma con difosfonatos

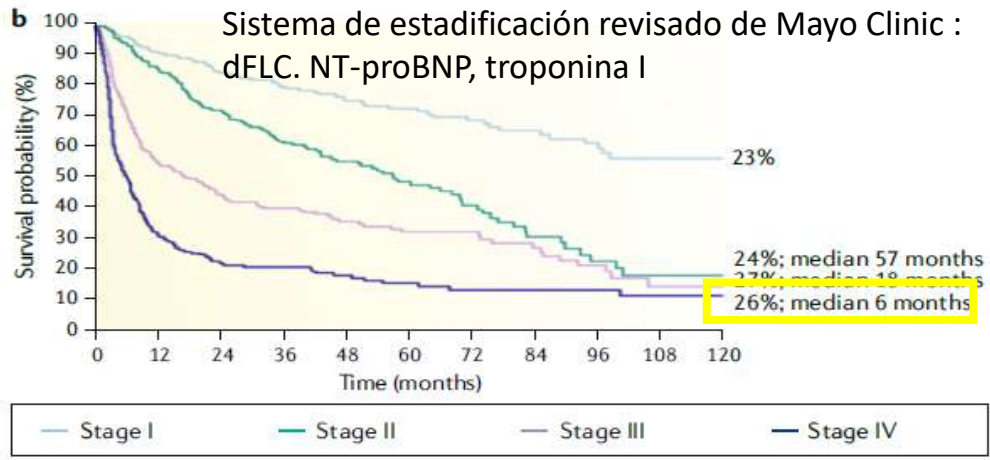
Cadenas livianas +
Centellograma grado 0 - 1

Confirmar afectación
cardíaca con RMN

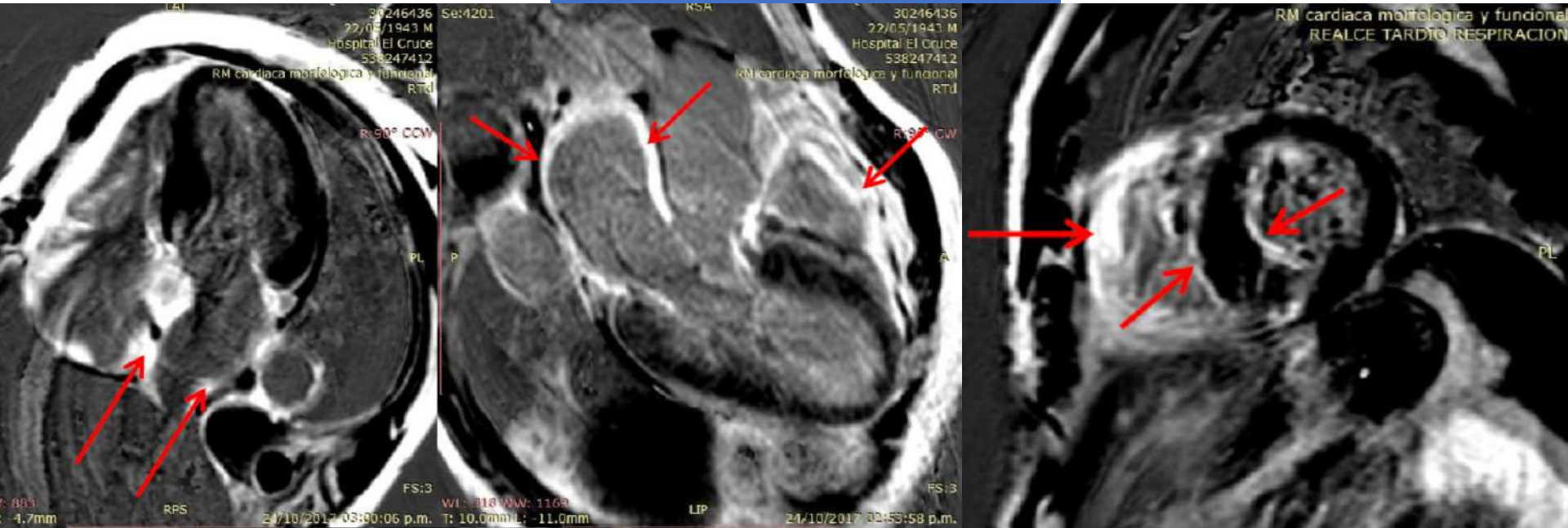
Sospecha de AL-CA
Evaluación por
Hematología



**EMERGENCIA
MEDICA**



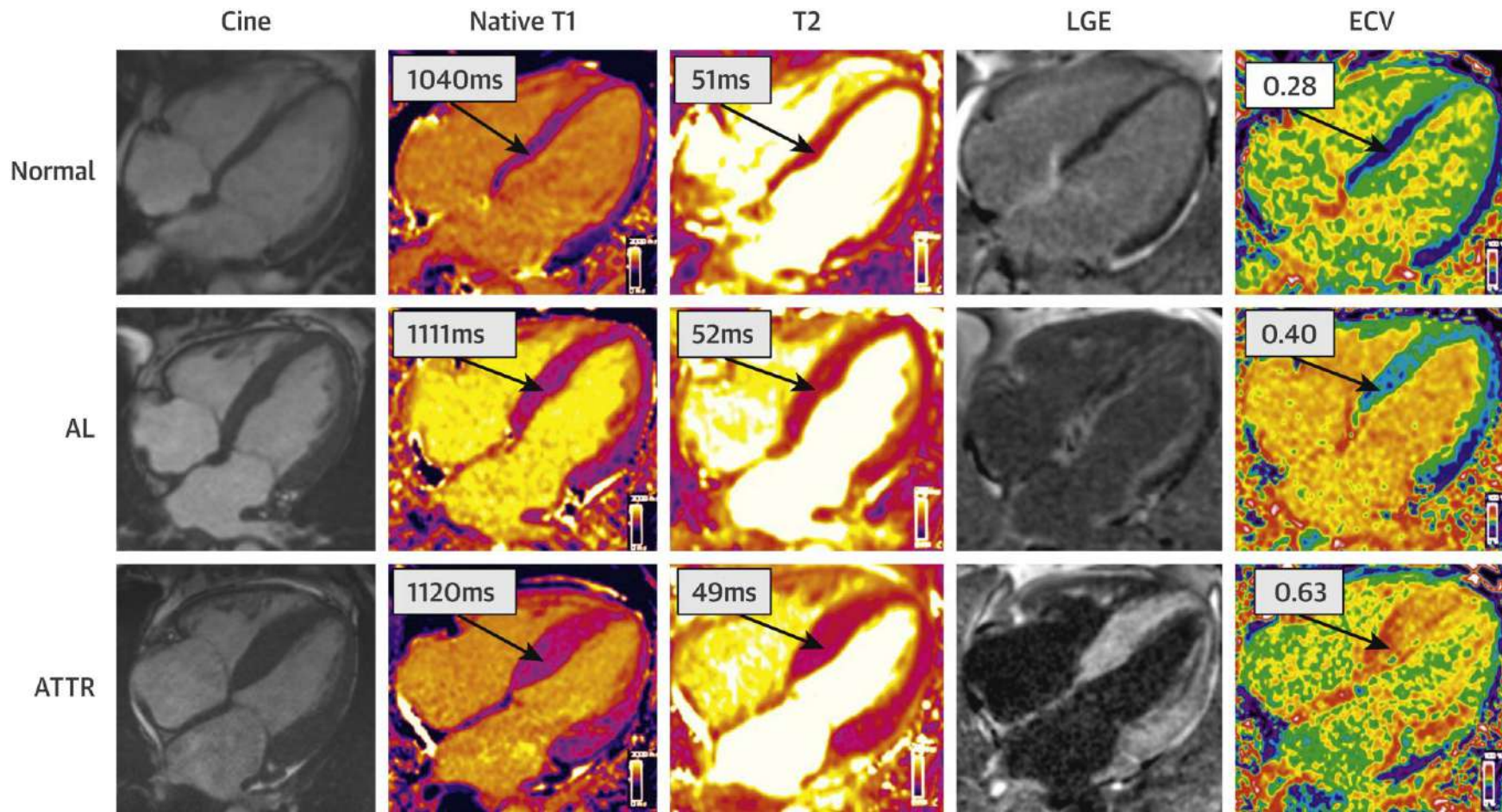
CARDIORESONANCIA



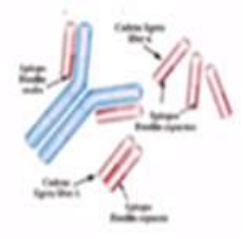
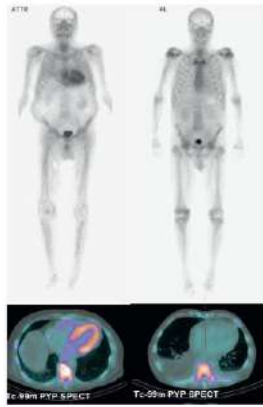
- VI no dilatado y FSVI normal.
- Aumento de espesores, principalmente septales (SIV basal: 22mm).
- VD con aumento espesor pared lateral.
- Aurículas dilatadas. aumento importante del espesor del SIA.
- Lavado precoz “ANULACION” del contraste del pool sanguíneo.
- Realce “PRECOZ” miocárdico de localización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

ATTRv –AC Val30Met
Inicio tardío

Cardiovascular magnetic resonance (CMR)



SOSPECHA DE CARDIOPATÍA AMILOIDÓTICA

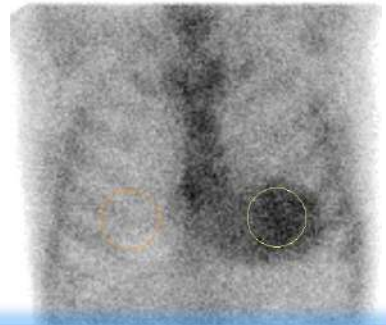


Cadenas livianas libres
IF suero- orina
+
Centellograma con
difosfonatos

Cadenas livianas +
Centellograma grado 0 - 1

Confirmar afectación
cardíaca con RMN

Sospecha de AL-CA
Evaluación por
Hematología



Cadenas livianas -
Centellograma grado 2 -3

Sospecha de TTR
Genético para TTRv o wt

**Signos clásicos de AC + captación 2-3 en
Gammagrafía Tc-DPD/PYP + exclusión proteína
monoclonal,
sensibilidad y un VPP 100%
para el diagnóstico de ATTR.**

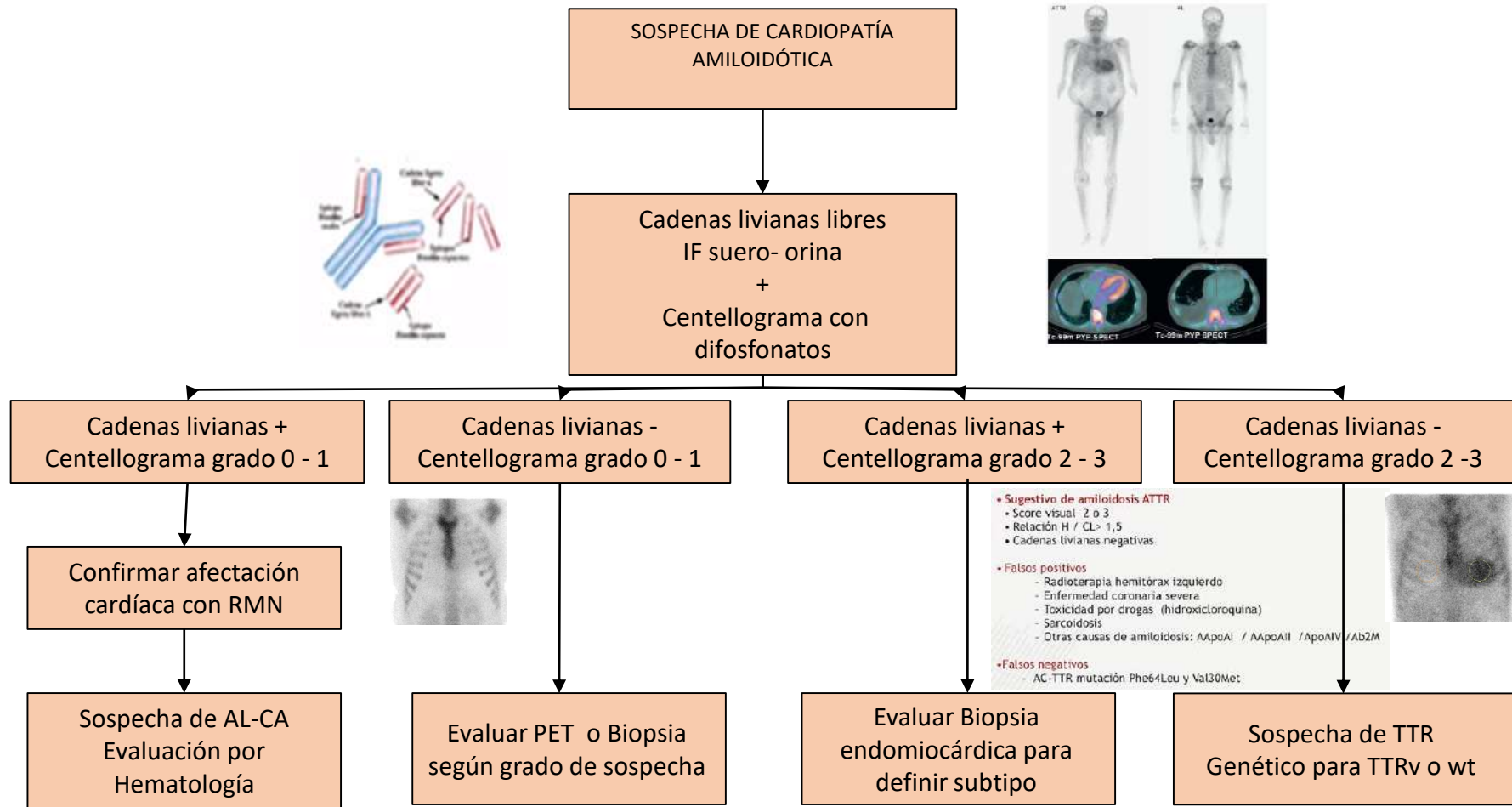


Diagrama de flujo diagnóstico en AC

DIAGNÓSTICO DE AMILOIDOSIS CARDÍACA

INVASIVO

Cualquier subtipo

Demostración
histológica de
amiloide en BIOPSIA
ENDOMIOCÁRDICA



Demostración
histológica de
amiloide en BIOPSIA
EXTRACARDÍACA

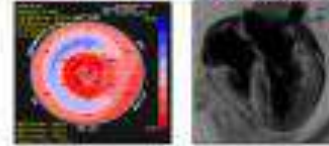


+
Criterios diagnósticos
en ecocardiograma o
resonancia magnética

NO INVASIVO

Sólo ATTR

Datos sugestivos en ecocardiograma y/o
resonancia magnética



+
Captación cardiaca grado 2-3
en gammagrafía ósea
DPD/PYP/HMDP



+
Exclusión de discrasia de células plasmáticas

Test cadenas ligeras, Inmunofijación sangre y orina
negativas

BIOPSIA ROJO CONGO

Tabla 3. Tejidos para biopsia y rédito diagnóstico

Sitio	Sensibilidad	Especificidad
Nervio sural	70-80% ATTR	Alta
Glándulas salivales	91% ATTR V30M	Alta
Tejido adiposo subcutáneo abdominal	14-83%	Alta
Piel sana	40 al 55%	Alta

Niveles de Sensibilidad en aspirados de grasa abdominal

70% en AL Amiloidosis

50% en ATTR Amiloidosis

15% en ATTRwt Amiloidosis

En biopsias de Medula ósea 50% sensibilidad

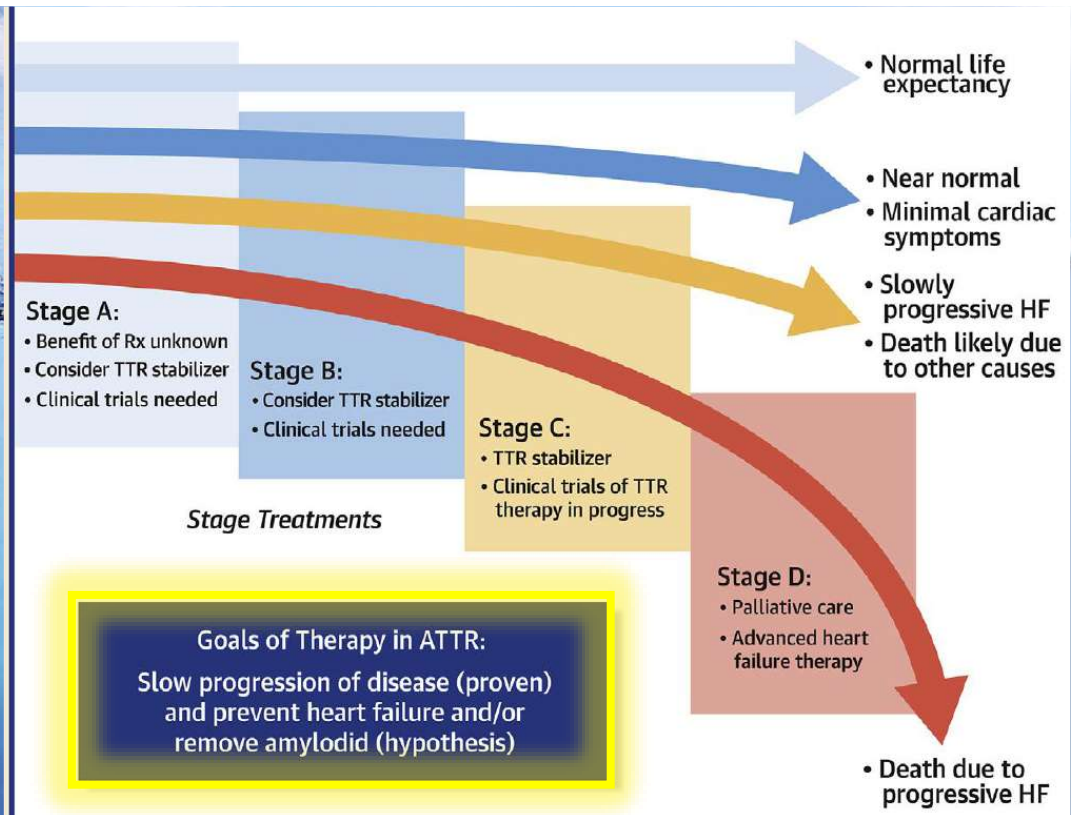
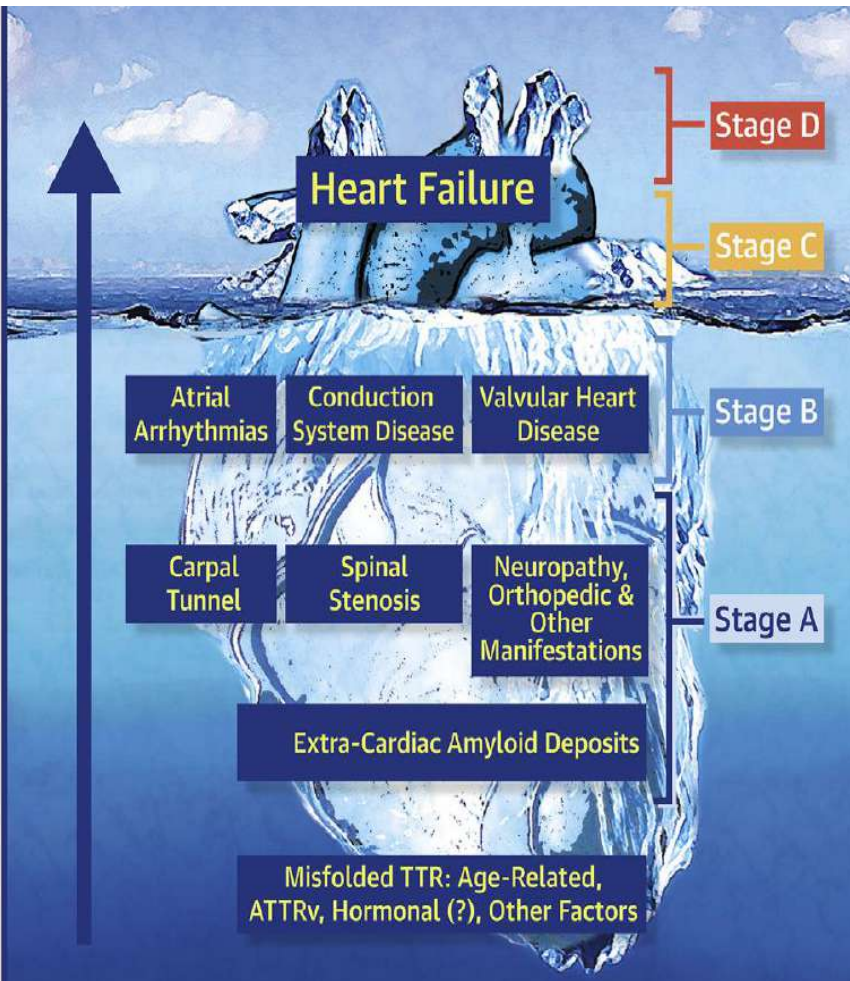
En glándulas salivales 85% de sensibilidad para AL amiloidosis



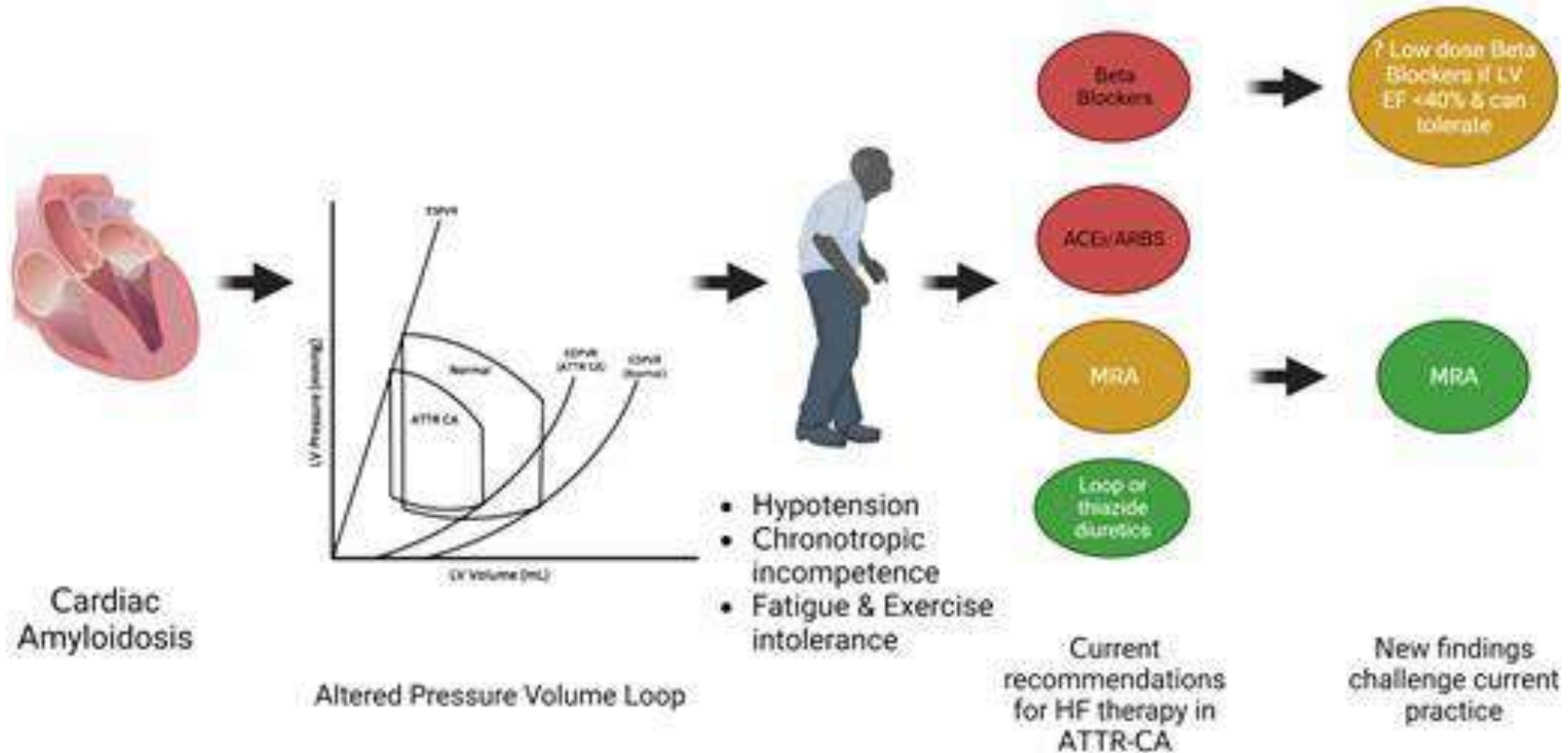
Gold standard es la biopsia Endomiocárdica (BEM)

Resultados negativos no descartan amiloidosis porque el depósito de amiloide es parcheado.

Se requiere inmunofluorescencia y/o espectrometría de masas para distinguir el tipo de proteína precursora



Current Concepts in Management of HF in ATTR-CA

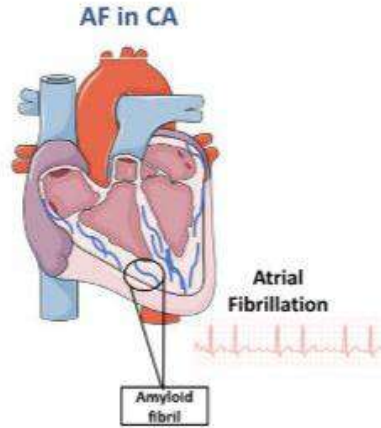


<https://academic.oup.com/eurheartj/advance-article/doi/10.1093/eurheartj/ehad357/7177589?login=false>



Mechanisms:

- Atrial amyloid infiltration
- ↑ atrial afterload
- Autonomic dysregulation



Rate vs Rhythm control

- CA patients poorly tolerate beta-blockers, calcium channel blockers and digoxin
- Rhythm control is a preferred strategy, and amiodarone is well tolerated



Catheter ablation

- Limited data
- High risk of AF recurrence after ablation



Antithrombotic therapy

- Heightened cardioembolic risk
- DOACs and warfarin have similar efficacy and safety profiles



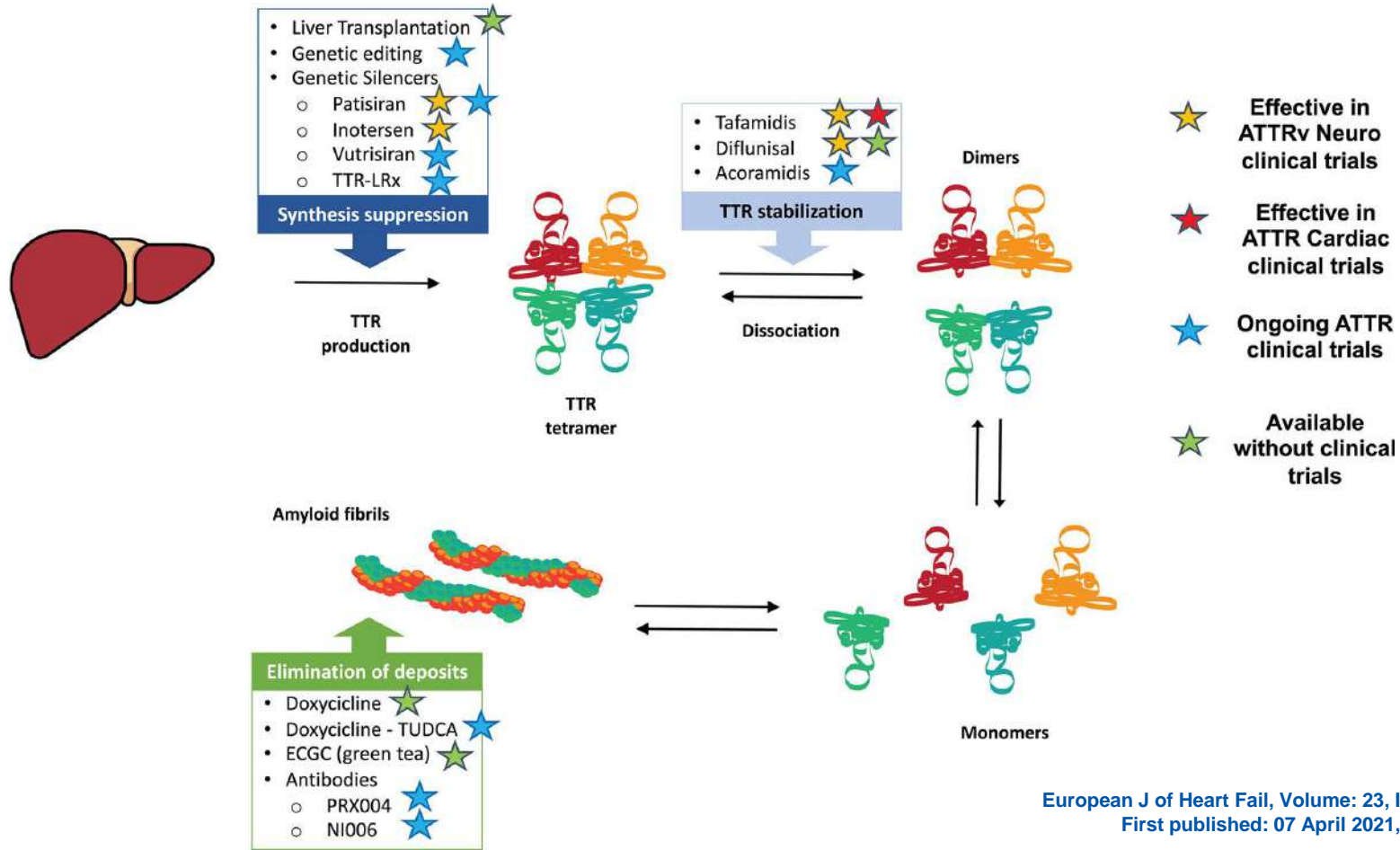
Direct current cardioversion

- DCCV should always be preceded by TEE to assess for intracardiac thrombus
- DCCV is effective in CA, but carries intraprocedural safety risks

FIG. Central illustration- Management of atrial fibrillation in cardiac amyloidosis. AF, atrial fibrillation; CA, cardiac amyloidosis; DCCV, direct current cardioversion; TEE, transesophageal echocardiography. (Color version of figure is available online.)

Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis.

A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases



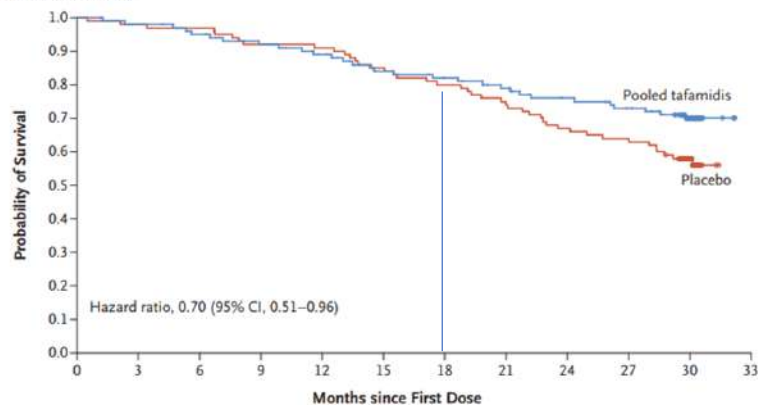
Tafamidis Treatment for Patients with Transthyretin Amyloid Cardiomyopathy

Mathew S. Maurer, M.D., Jeffrey H. Schwartz, Ph.D., Balarama Gundapaneni, M.S., Perry M. Elliott, M.D., Giampaolo Merlini, M.D., Ph.D., Marcia Waddington-Cruz, M.D., Arnt V. Kristen, M.D., Martha Grogan, M.D., Ronald Wittles, M.D., Thibaud Damy, M.D., Ph.D., Brian M. Drachman, M.D., Sanjiv J. Shah, M.D., Mazen Hanna, M.D., Daniel P. Judge, M.D., Alexandra I. Barsdorf, Ph.D., Peter Huber, R.Ph., Terrell A. Patterson, Ph.D., Steven Riley, Pharm.D., Ph.D., Jennifer Schumacher, Ph.D., Michelle Stewart, Ph.D., Marla B. Sultan, M.D., M.B.A., and Claudio Rapezzi, M.D., for the ATTR-ACT Study Investigators*

A Primary Analysis, with Finkelstein–Schoenfeld Method

	No. of Patients	P Value from Finkelstein–Schoenfeld Method	Win Ratio (95% CI)	Patients Alive at Mo 30 no. (%)	Average Cardiovascular-Related Hospitalizations during 30 Mo among Those Alive at Mo 30 per patient per yr
Pooled Tafamidis	264	<0.001	1.70 (1.26–2.29)	186 (70.5)	0.30
Placebo	177			101 (57.1)	0.46

B Analysis of All-Cause Mortality



No. at Risk (cumulative no. of events)

	0	3	6	9	12	15	18	21	24	27	30	33
Pooled tafamidis	264 (0)	259 (5)	252 (12)	244 (20)	235 (29)	222 (42)	216 (48)	209 (55)	200 (64)	193 (71)	99 (78)	0 (78)
Placebo	177 (0)	173 (4)	171 (6)	163 (14)	161 (16)	150 (27)	141 (36)	131 (46)	118 (59)	113 (64)	51 (75)	0 (76)

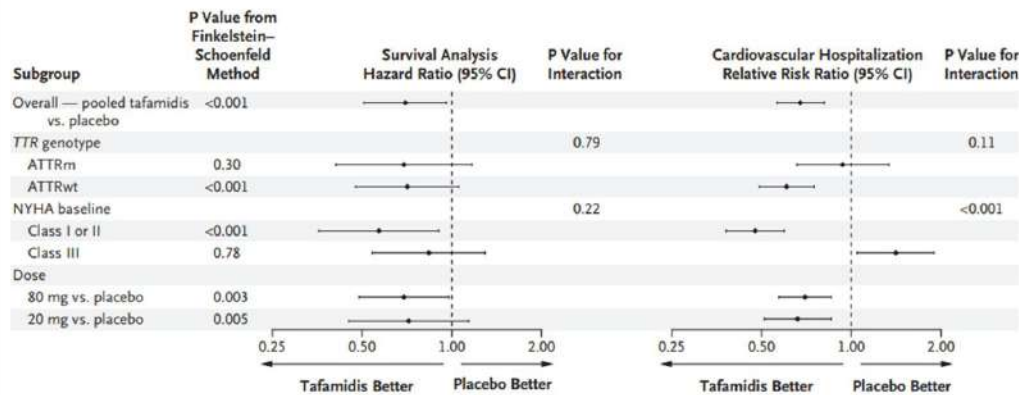
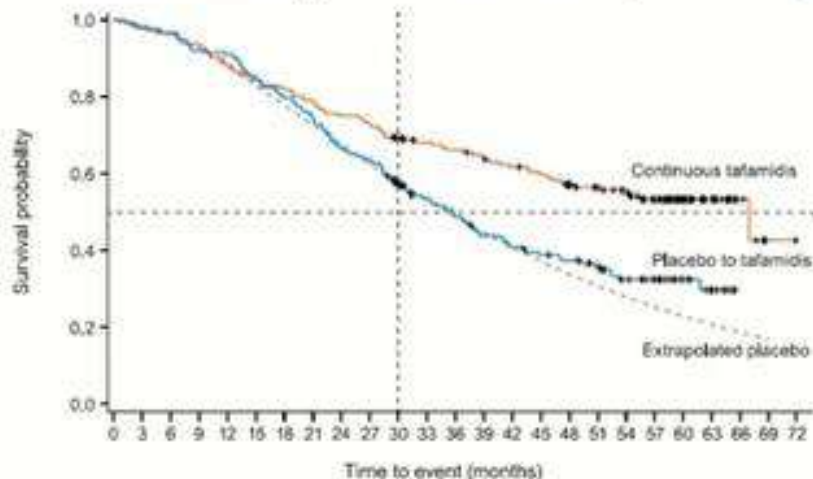


Figure 3. Overall and Subgroup Results as Calculated with the Use of the Finkelstein–Schoenfeld Method, All-Cause Mortality, and Cardiovascular-Related Hospitalizations.

All-cause mortality was evaluated with the use of a Cox proportional-hazards model, with treatment and stratification factors treated as covariates. The survival analysis interaction terms are based on a post hoc analysis. The frequency of cardiovascular-related hospitalizations was assessed with the use of a Poisson regression model. ATTRm denotes disease that results from an inherited autosomal dominant trait that causes pathogenic mutations in *TTR*, ATTRwt disease that results from the deposition of wild-type transthyretin protein, and NYHA New York Heart Association.

ATTR-ACT and LTE *post hoc* analysis: 5-year all-cause mortality data

relative risk
reduction
41%

Patients taking continuous tafamidis meglumine 80 mg to tafamidis free acid 61 mg* showed a clinically significant improvement in survival at 5 years versus those first treated with placebo (HR 0.59 [95% CI, 0.44–0.79]; $P < 0.001$)^{†‡}

53% preliminary 5-year survival rate with tafamidis versus 32% in patients who first received placebo ($P < 0.001$)

Patients remaining at risk
(sum of all events)

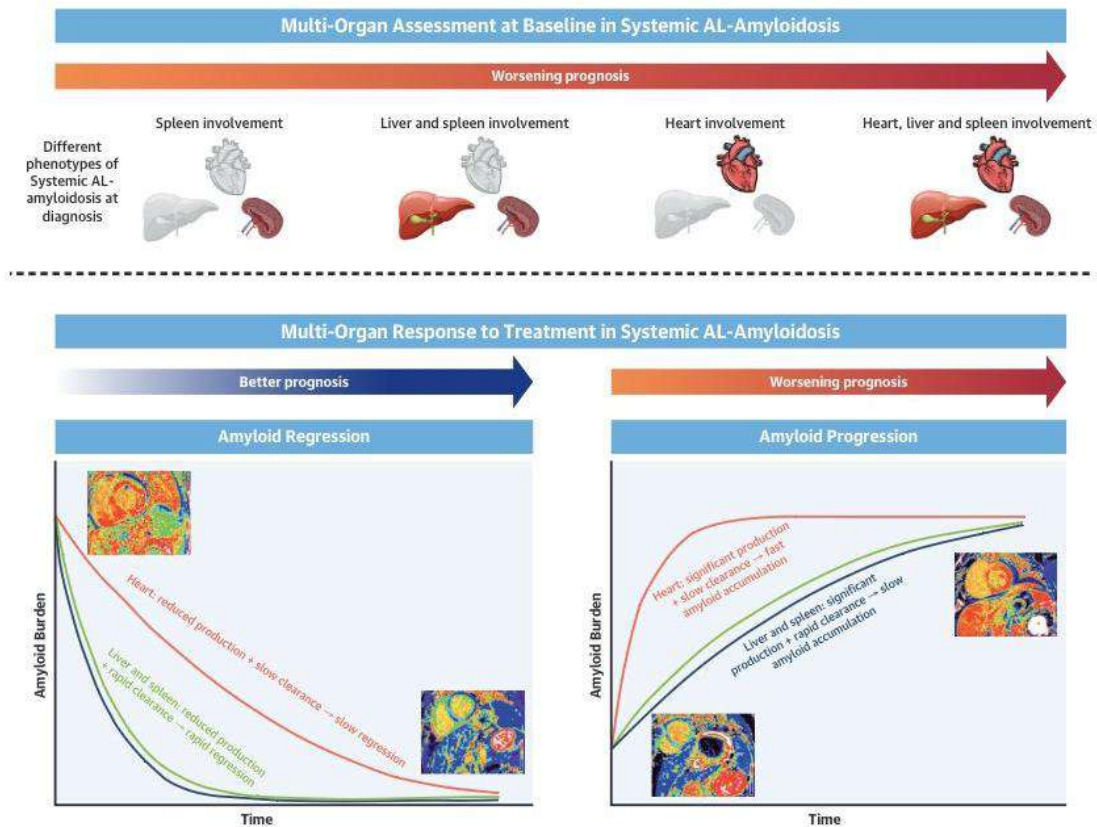
	0	3	6	9	12	15	18	21	24	27	30	33	36	39	42	45	48	51	54	57	60	63	66	69	72												
Continuous tafamidis	176	172	170	164	155	148	144	139	132	124	117	107	104	99	95	91	85	79	72	66	61	57	53	49	45	41	37	33	29	25	21	17	13	9	5	1	0
Placebo to tafamidis	177	173	171	163	151	140	131	121	111	103	93	87	79	72	62	54	47	40	34	29	25	21	18	15	12	9	6	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0

Kaplan-Meier plot of observed time to all-cause mortality in ATTR-ACT (Tafamidis in Transthyretin Cardiomyopathy Clinical Trial) and the long-term extension (LTE); and compared with model-based extrapolation of time to all-cause mortality with placebo. Time to all-cause mortality with placebo and implantation of a cardiac mechanical assist device treated as death is shown for all patients treated with tafamidis 80 mg in ATTR-ACT continuing with tafamidis 80 mg, then tafamidis free acid 61 mg in the LTE (continuous tafamidis) compared with patients treated with placebo in ATTR-ACT continuing with tafamidis (20, 60, or 61 mg) in the LTE (placebo to tafamidis). The extrapolated placebo curve (dotted line) is a model-based extrapolation of survival in placebo-treated patients in ATTR-ACT beyond 30 months. Data cut-off, March 20, 2020.

*A single tafamidis free acid 61 mg capsule is bio-equivalent to tafamidis meglumine 80 mg (two 20 mg capsules) and is administered orally on a twice-daily basis. ††Blood comparison of ATTR-ACT: patients could enroll in the ongoing LTE post hoc analysis if up to 10 months in the LTE study, patients treated with tafamidis meglumine 80 mg in ATTR-ACT (continued with tafamidis 80 mg, then transitioned to tafamidis free acid 61 mg) and with tafamidis meglumine 80 mg in ATTR-ACT (continued with tafamidis meglumine 80 mg or tafamidis free acid 61 mg) in the LTE study. ‡‡Relative risk reduction in the continuous tafamidis meglumine 80 mg to tafamidis free acid 61 mg group was 41% versus the placebo to tafamidis 80 mg to tafamidis free acid 61 mg group. For both groups, time zero for survival analysis was the time of randomization to ATTR-ACT. †††The primary efficacy outcome of the LTE study was all-cause mortality with heart transplant and implantation of a cardiac mechanical assist device treated as death. Difference in all-cause mortality in the two groups was assessed by Cox proportional hazards model with treatment, genotype, and NYHA baseline classification in the model.

††††ATTR-ACT: Tafamidis: Amyloidosis Cardiomyopathy Clinical Trial. <https://doi.org/10.1186/1745-7581-10-101>. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC284444/>.
 †††††Coady P, Desmetter G, Gatzka S. Long-Term Survival With Tafamidis in Patients With Transthyretin-Associated Cardiomyopathy. *Circulation*. Heart Failure. 2022 Apr 14;14(4):e021193. <https://doi.org/10.1161/aha.121.31193>.
 †††††Lockwood PA, et al. The Therapeutic Value of Tafamidis 81 mg Free Acid Capsules and Tafamidis Meglumine 80 mg Capsules in Healthy Volunteers. *Drug Information Journal*. 2020; 54(1):1-14. <https://doi.org/10.1177/0012861919884444>.
 †††††Vandapel 20mg tafamidis meglumine and 61mg tafamidis free acid product characteristics. <https://www.ama-assn.org/drugs/infocenter/product-information/vandapel-20mg-tafamidis-meglumine-and-61mg-tafamidis-free-acid> (Accessed 14 July 2022).

CENTRAL ILLUSTRATION Patterns of Organ Infiltration at Diagnosis and Different Rates of Organ Regression and Progression in Response to Treatment



Ioannou A, et al. J Am Coll Cardiol Img. 2023;■(■):■-■.

(Top) Worsening prognosis associated with different patterns of organ infiltration. (Bottom) Different rates of organ regression and progression in response to treatment, and the associated prognosis. AL = immunoglobulin light chain.

Sarcoidosis

Es una enfermedad granulomatosa multisistémica de etiología desconocida. Su ppal característica histopatológica es la presencia de granulomas no caseificantes.

El ppal órgano afectado es el pulmón (hasta 90% de los casos)

Partes afectadas

Ojos

- Ojo seco
- Visión borrosa

Ganglios linfáticos (más común)

- Inflamados

Pulmones (más común)

- Tos seca
- Tos con sangre

Hígado y bazo

- Agrandamiento

Corazón

- Dolor en el pecho
- Disnea
- Hinchazón causada por exceso de líquido

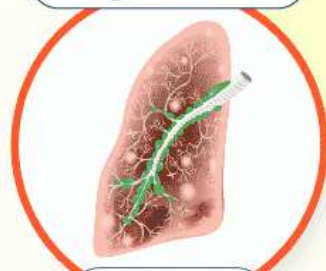
Articulaciones

- Dolor
- Hinchazón de las rodillas

Piel

- Erupciones
- Eritema nodoso
- Lección en la piel de la espalda
- Nódulos subcutáneos

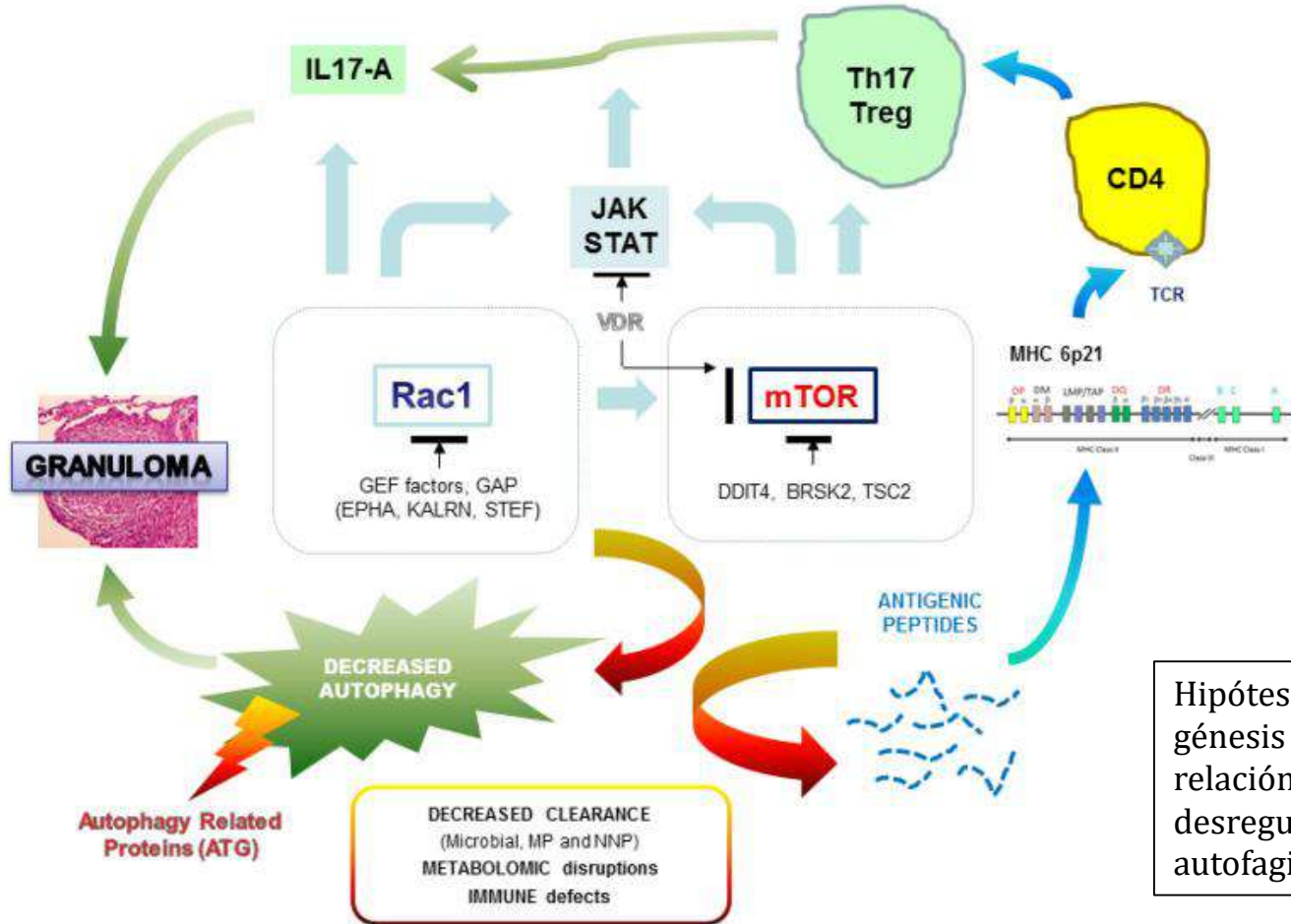
Ganglios linfáticos agrandados



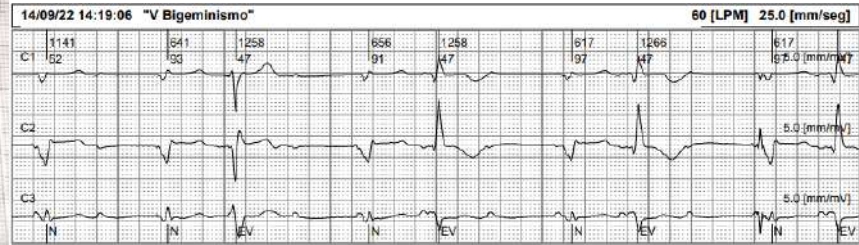
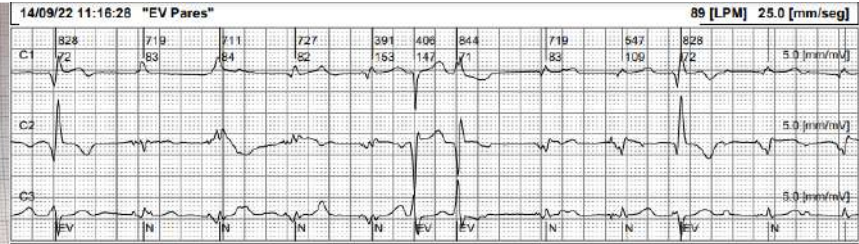
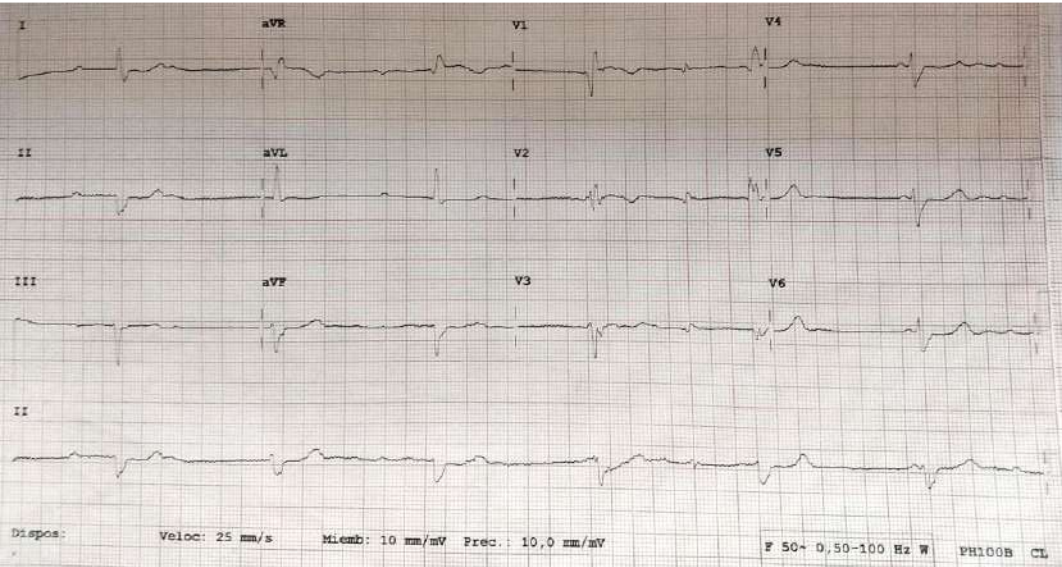
Cicatrices y granulomas

Esta [condición](#) se puede manifestar en determinados síndromes como el [síndrome](#) de Löfgren, de Heerfordt y de Blau.

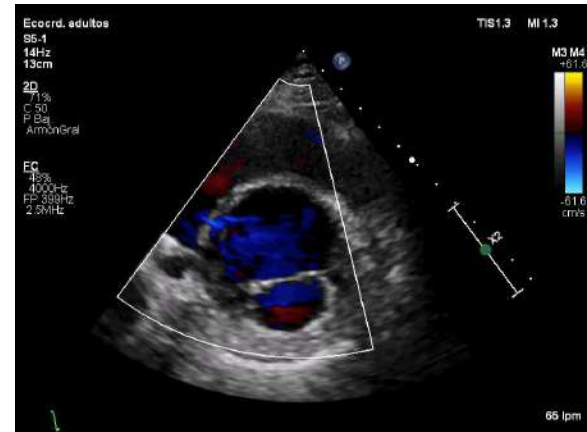
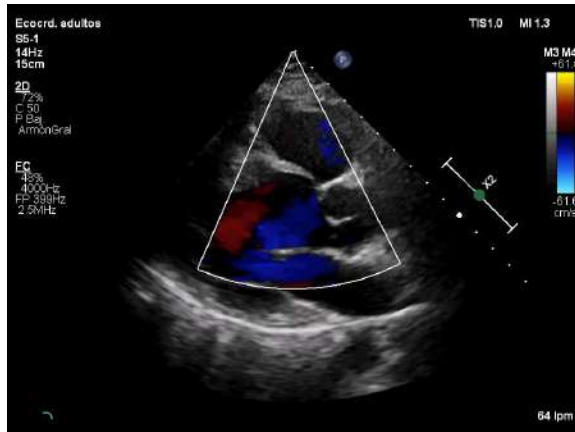
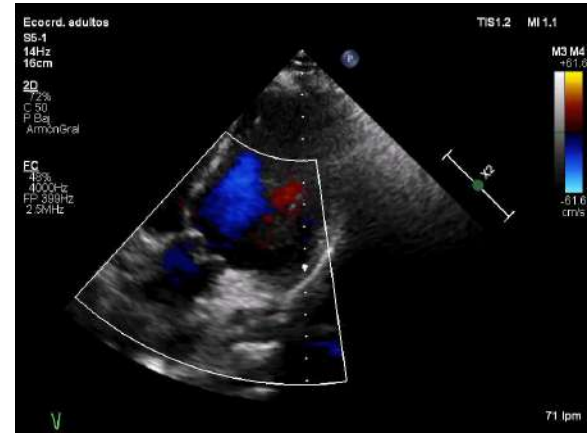
SARCOIDOSIS



SARCOIDOSIS



SARCOIDOSIS



SARCOIDOSIS

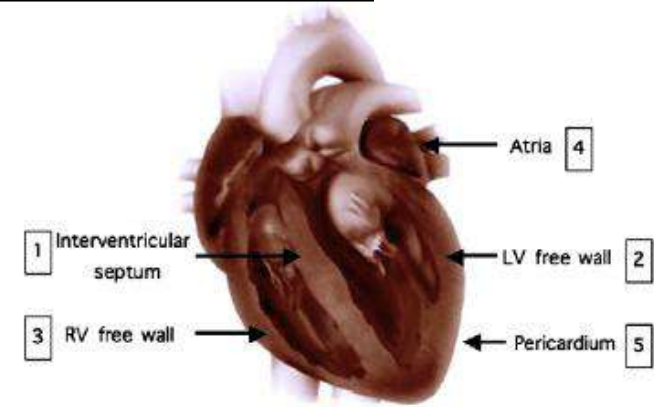
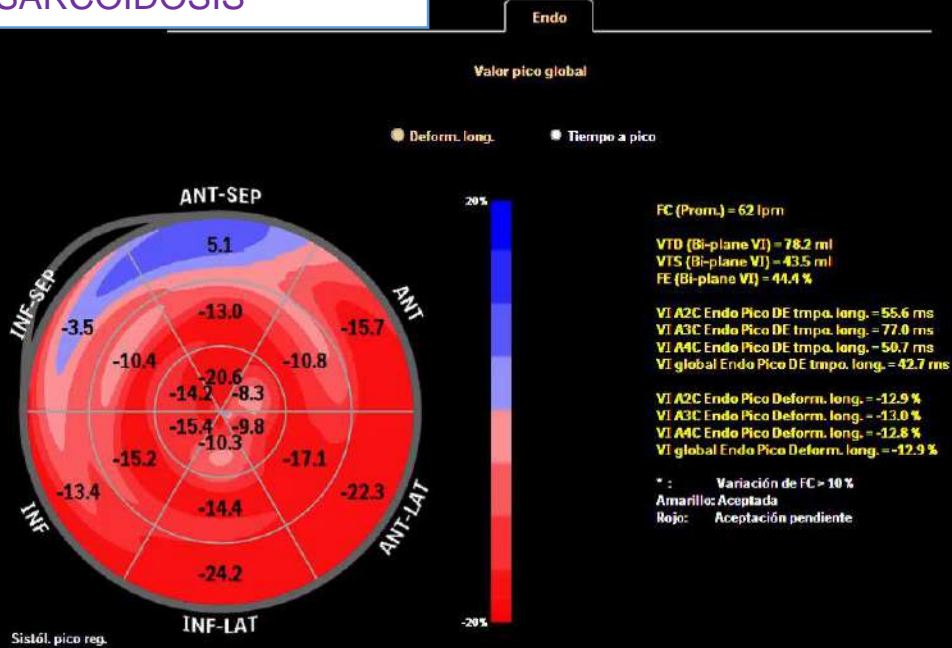


Fig. 2. Sites of cardiac involvement include in descending order the interventricular septum, left ventricular free wall, right ventricular free wall, the atria, and the pericardium.

Sospecha de compromiso cardíaco por sarcoidosis

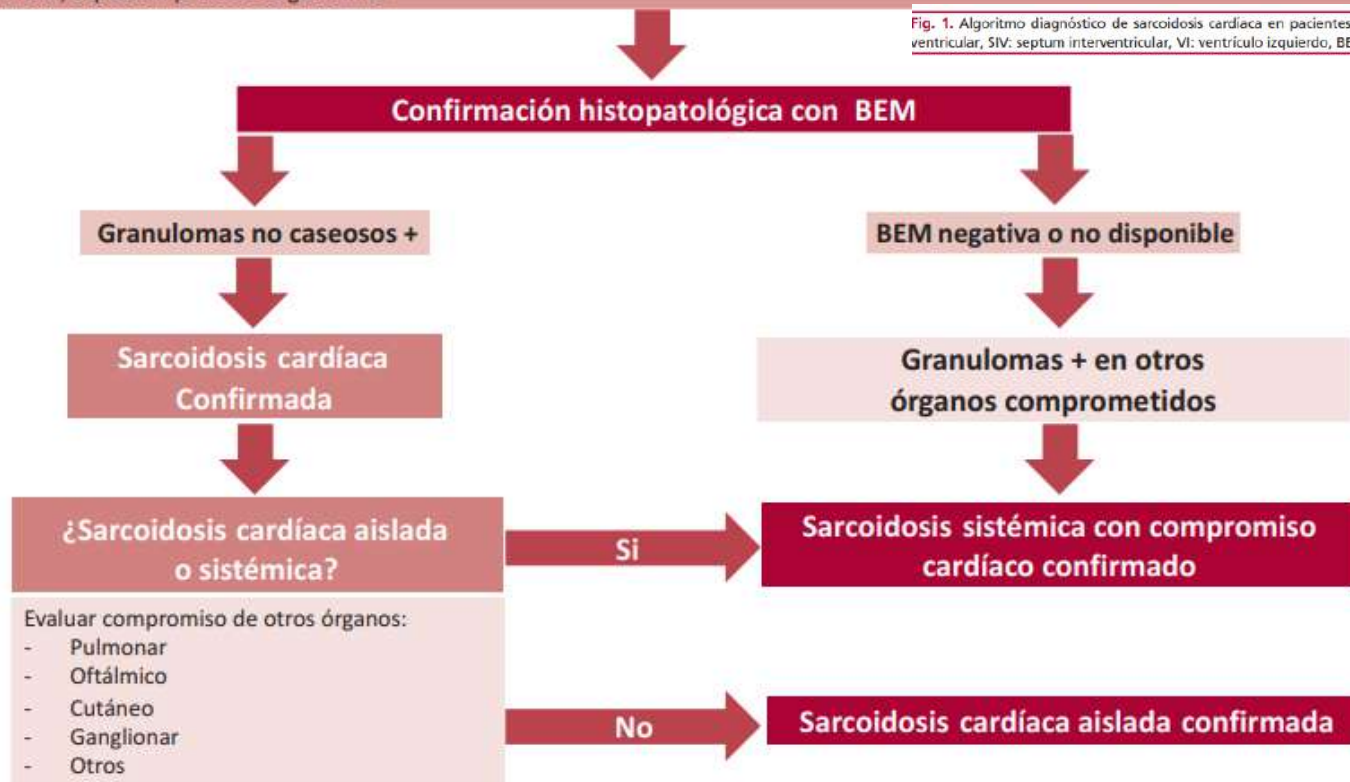
-**Electrocardiograma:** Bloqueo A-V de alto grado en paciente joven (incluye bloqueo AV completo), arritmias ventriculares, bloqueo de rama derecha, desviación del eje cardíaco u onda q patológicas.

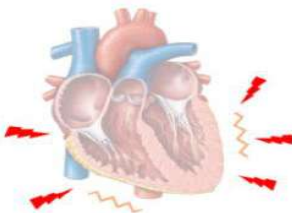
-**Ecocardiograma:** adelgazamiento basal del SIV, alteraciones en la pared miocárdica: adelgazamiento (incluye aneurismas), aumento del espesor parietal, alteraciones de la motilidad parcheada que no respeta territorio coronario, disfunción sistólica del VI (< 50%).

-**Gammagrafía con citrato de Ga67 o PET ¹⁸F-FDG:** aumento de la captación cardíaca, defectos de la perfusión.

-**Resonancia cardíaca:** aneurismas ventriculares, alteración de la motilidad que no respeta el territorio coronario, aumento del espesor parietal, captación positiva de gadolinio.

Fig. 1. Algoritmo diagnóstico de sarcoidosis cardíaca en pacientes con síntomas compatibles con compromiso cardíaco. AV: aurículo-ventricular, SIV: septum interventricular, VI: ventrículo izquierdo, BEM: biopsia endomiocárdica



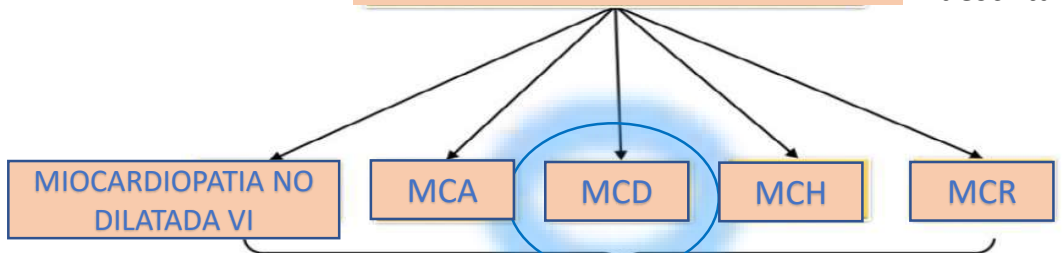


MIOCARDIOPATÍAS

Clasificación de las miocardiopatías descrita por Elliott et al., 2008 ESC WG

Modificada de:

ESC 2023 Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal (2023)*, 44: 3503–3626.



DCM

Prevalence: 0.036–0.400%^{25,37}

Childhood incidence: 0.003–0.006%

Childhood prevalence: 0.026%³⁶

Infantile incidence: 0.038–0.046%^{34–31}

Familiar/genética

No familiar/No genética

Defecto genético no identificado

Subtipo de la enfermedad

Idiopática

Subtipo de la enfermedad

HEMOCROMATOSIS

LAMINOPATIAS-
distrofia muscular de cinturas o
de Emery Dreifuss

Sarcoidosis

CHAGAS
TOXICAS

La miocardiopatía dilatada se define por la presencia de dilatación del VI y disfunción sistólica no explicada únicamente por condiciones de carga anormales o enfermedad coronaria (EC).

La dilatación del VI se define por dimensiones o volúmenes telediastólicos del VI >2 desviaciones estándar por encima de los valores medios de la población corregidos por tamaño corporal, sexo y/o edad.

En adultos,

Un diámetro telediastólico del VI >58 mm en hombres y >52 mm en mujeres, y un índice de volumen telediastólico del VI (VTDVI) de ≥ 75 mL/m² en hombres y ≥ 62 mL/m² en mujeres mediante ecocardiografía.

La disfunción sistólica global del ventrículo izquierdo se define por una fracción de eyección del VI (FEVI) <50%.

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

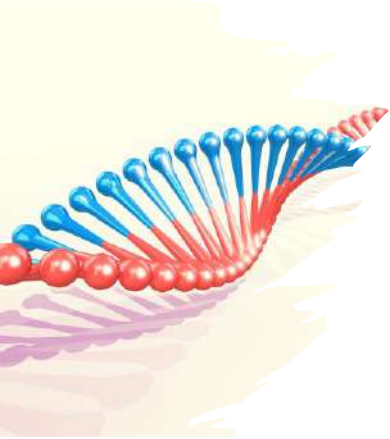
1 minor + causative mutation identified in the proband

OR

1 major (no major or genetic data in family)



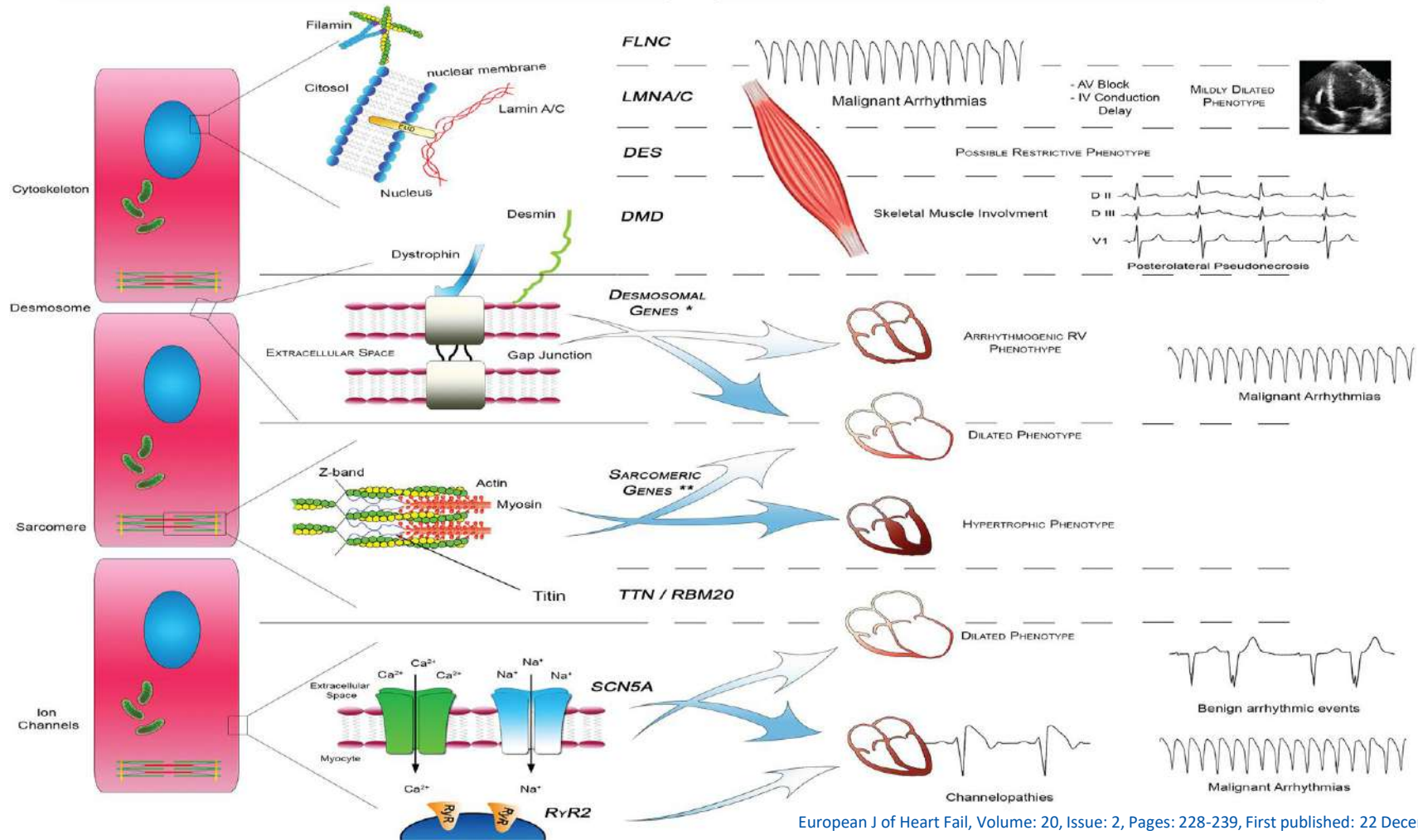
Genéticas



- + de 50 genes
- 20 a 40% cohortes (MCD no fliar vs MCD fliar)
- 10 y el 15% en la MCD inducida por quimioterapia, alcohólica o periparto
- AD, AR, ligada a X
- Puede haber más de una variante en una misma persona
- Genes más comunes:
 - **Sarcoméricos** : Titina, Titina truncada (*MYH7*, *ACTC1*, *TNNT2*, *MYH6* y *MYBPC3*) y I
 - **Canales de iones de sodio** (*RYR2* y *SCN5A*)
 - **Envoltura nuclear**: Laminopatías . **Laminina A/C**
 - **Citoesqueleto**: **Desmina (DES)**, **distrofina (DMD)** (anomalías musculoesqueléticas Duchene y Becker)
 - **Adhesion intercelular**: **desmosomas (DSP)**

GENOTYPE

PHENOTYPE



Causas no genéticas de miocardiopatía dilatada

Infection (post-myocarditis)

Viral (enteroviruses, adenoviruses, echoviruses, herpes viruses, parvovirus B19, HIV, SARS-CoV-2, etc.)

Bacterial (Lyme disease)

Mycobacterial

Fungal

Parasitic (Chagas disease)

Toxic and overload

Alcohol (ethanol)

Cocaine, amphetamines, ecstasy

Cobalt

Anabolic/androgenic steroids

Haemochromatosis and other causes of iron overload

Endocrinology

Hypo- and hyperthyroidism

Cushing/Addison disease

Phaeochromocytoma

Acromegaly

Diabetes mellitus

Nutritional deficiency

Selenium deficiency

Thiamine deficiency (Beri-Beri)

Zinc and copper deficiency

Carnitine deficiency

Electrolyte disturbance

Hypocalcaemia

Hypophosphataemia

Peripartum

Autoimmune diseases

Giant cell myocarditis

Inflammatory (biopsy-proven, non-infectious myocarditis)

Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis

Systemic lupus erythematosus

Sarcoidosis

Rheumatoid arthritis

Coeliac disease

Primary biliary cirrhosis

Myasthenia gravis

Pemphigus pemphigoid

Crohn disease

Ulcerative colitis

Polymyositis/dermatomyositis

Reactive arthritis

Drugs

Antineoplastic drugs

Anthracyclines; antimetabolites; alkylating agents; Taxol; hypomethylating agent; monoclonal antibodies; tyrosine kinase inhibitors; immunomodulating agents

Psychiatric drugs

Clozapine, olanzapine; chlorpromazine, risperidone, lithium; methylphenidate; tricyclic antidepressants

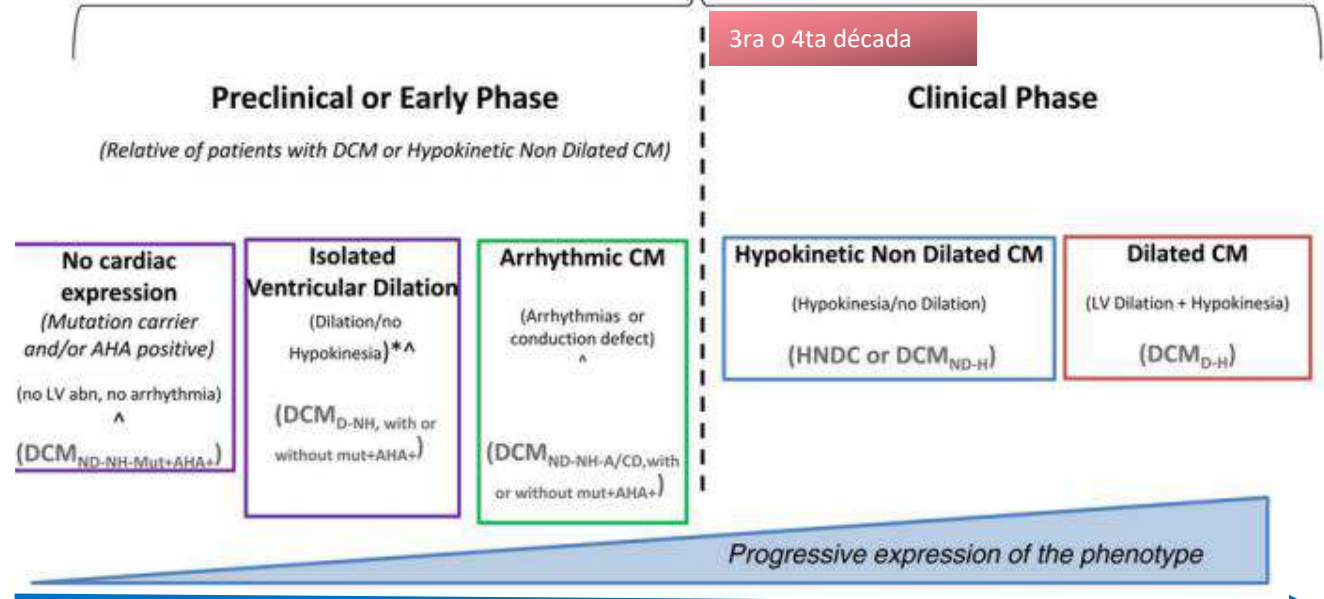
Other drugs

All-trans retinoic acid; antiretroviral agents; phenothiazines

DCM Clinical Spectrum

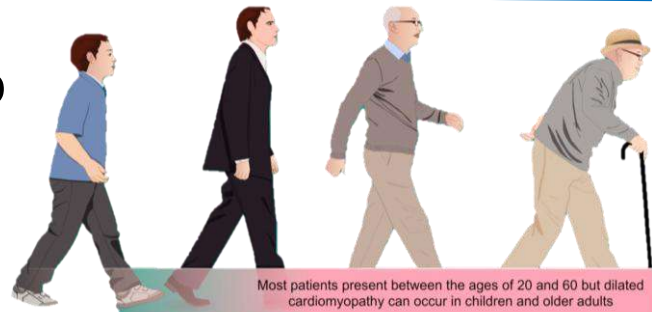
Prevalencia
1/2500 a 1/250

3:1



Baja prevalencia de comorbilidades

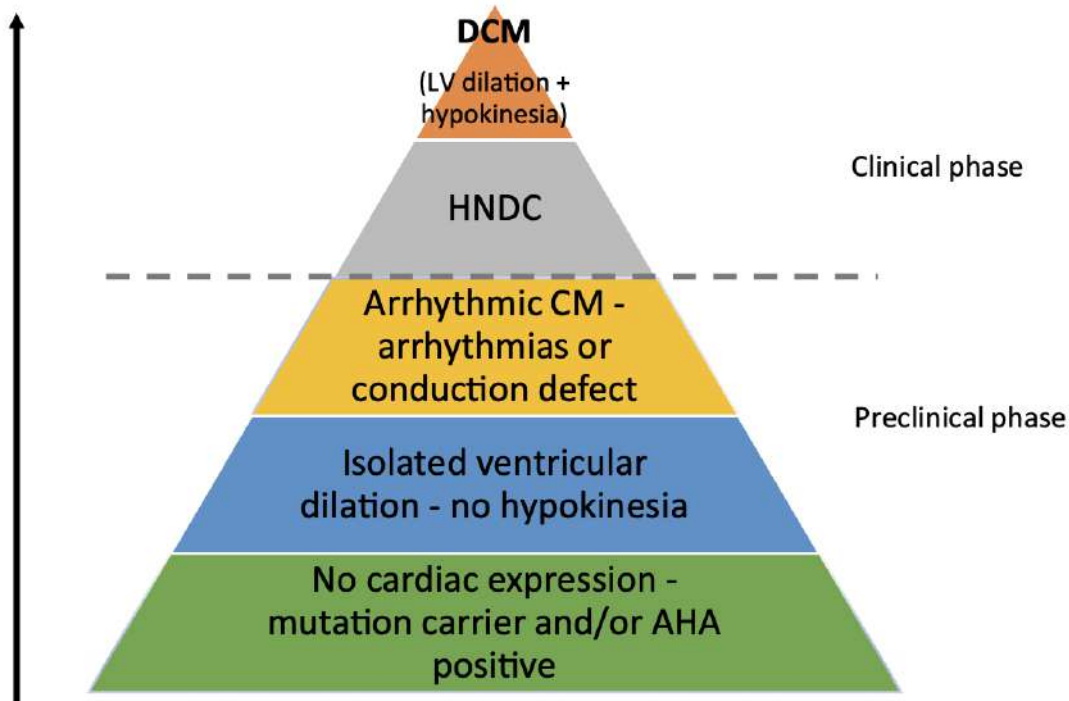
Largo período asintomático



Most patients present between the ages of 20 and 60 but dilated cardiomyopathy can occur in children and older adults

Cuadro clínico

Progressive phenotypic expression



ECG

Bloque AV

Laminopatía
Emery-Dreifuss 1
Miocarditis (especialmente enfermedad de Chagas, enfermedad de Lyme, difteria)
Sarcoidosis
Desminopatía
Distrofia miotónica

Amplitud de onda P baja

Emery-Dreifuss 1 y 2

parada auricular

Emery-Dreifuss 1 y 2

Patrón de infarto posterolateral

Distrofia muscular de cinturas
Sarcoidosis

Amplitud QRS extremadamente baja

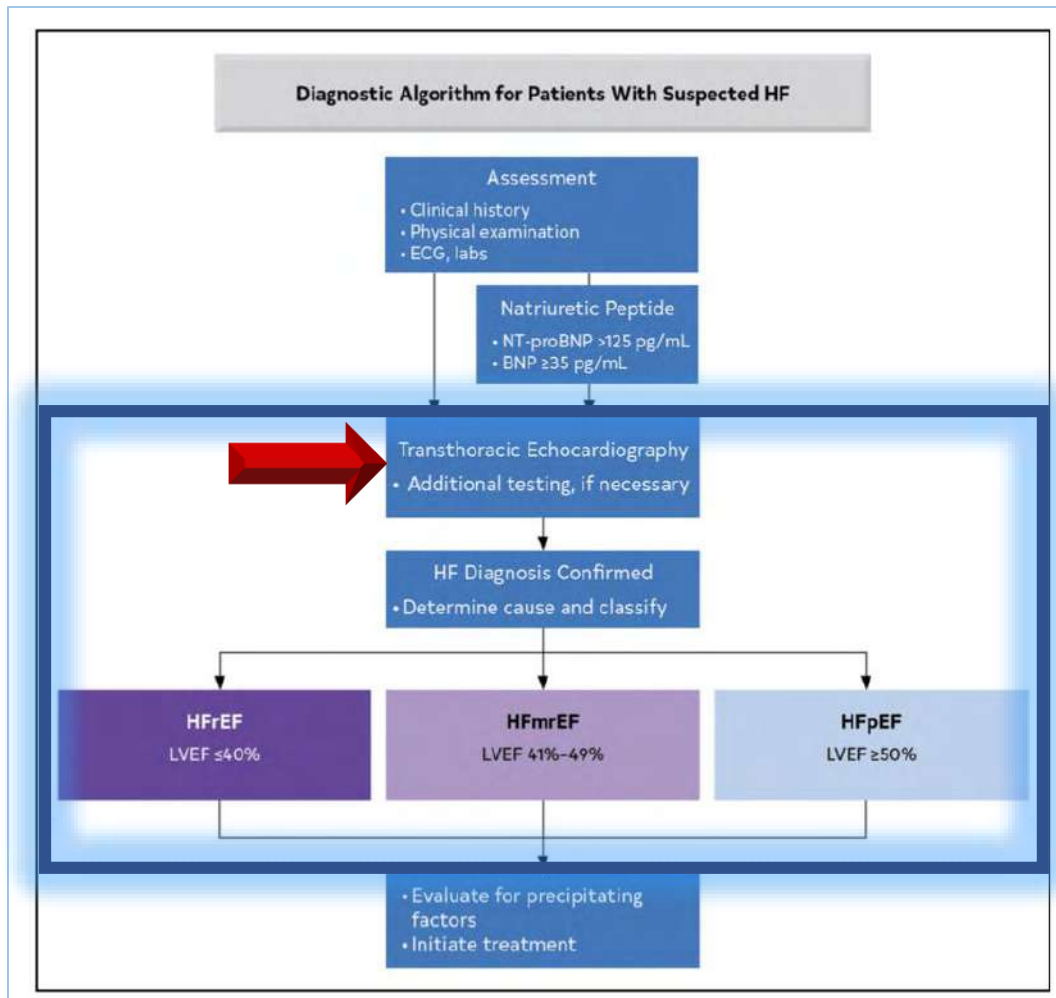
Variante *PLN*

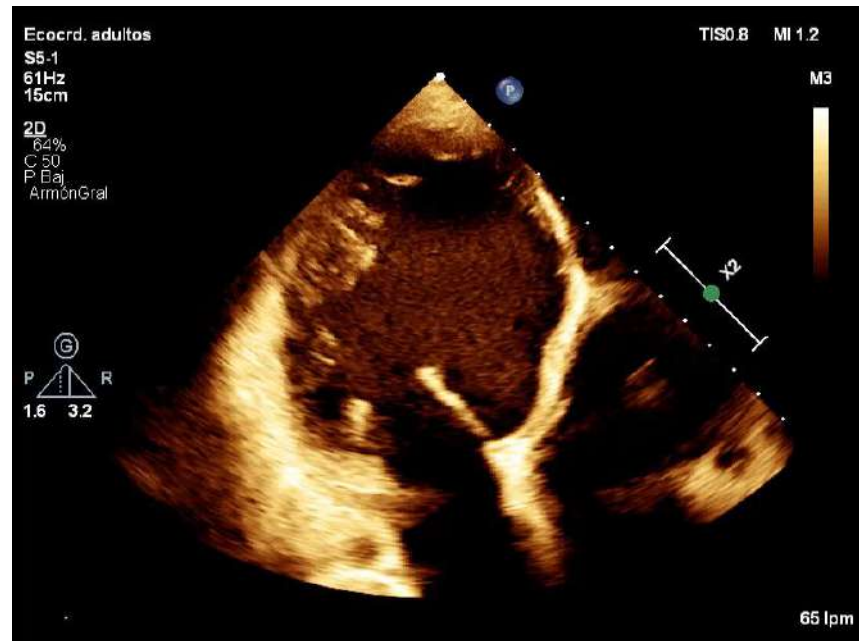
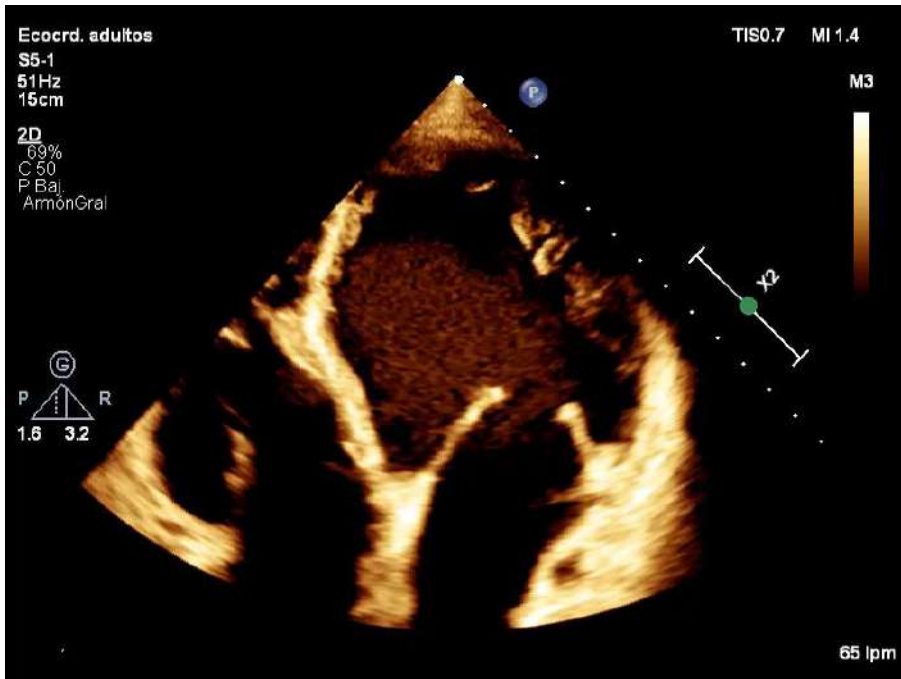
Algoritmo diagnóstico

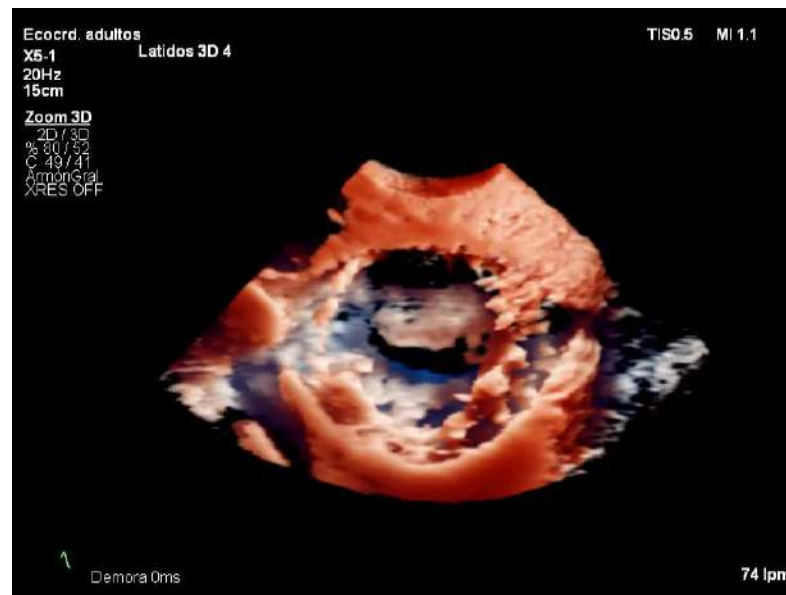
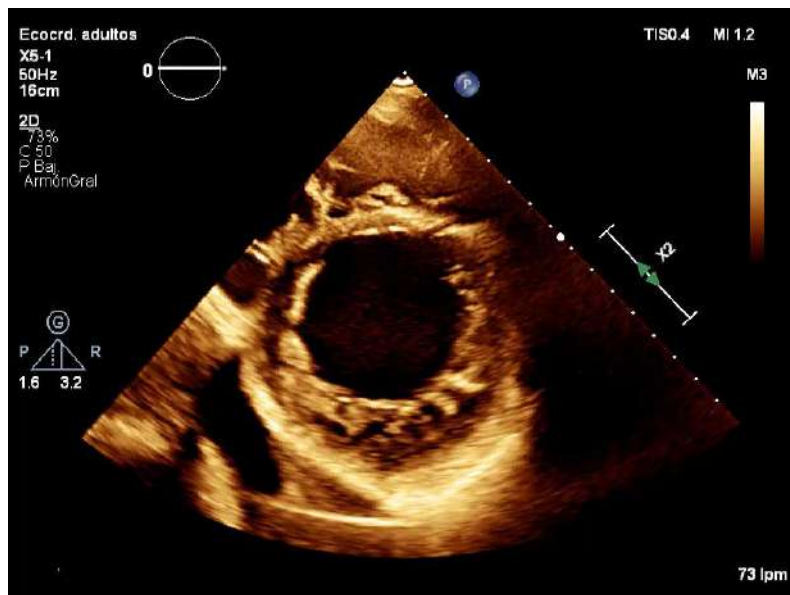
Ecocardiografía



FRACCIÓN
DE
EYECCIÓN

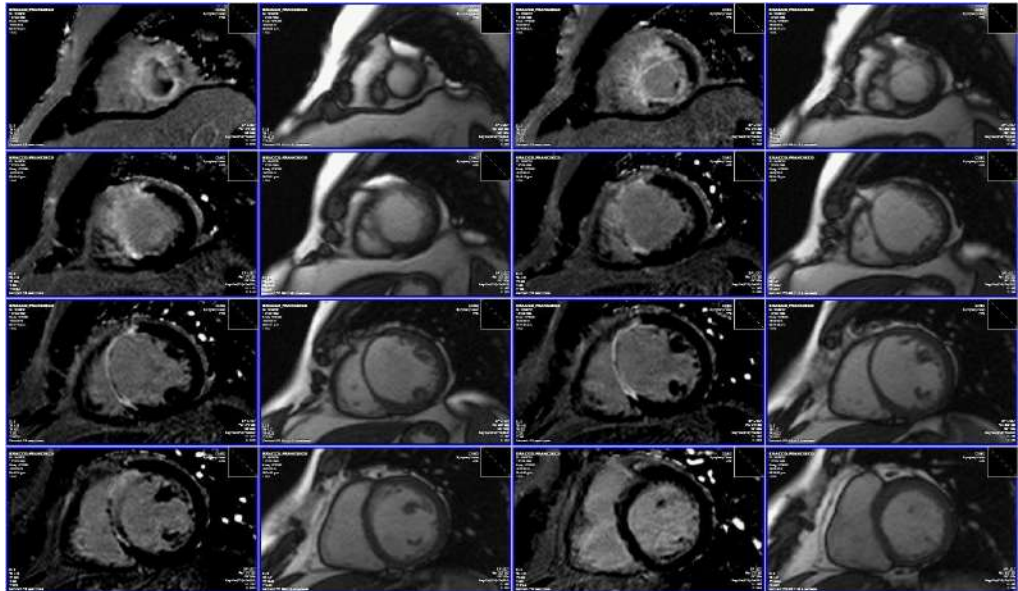
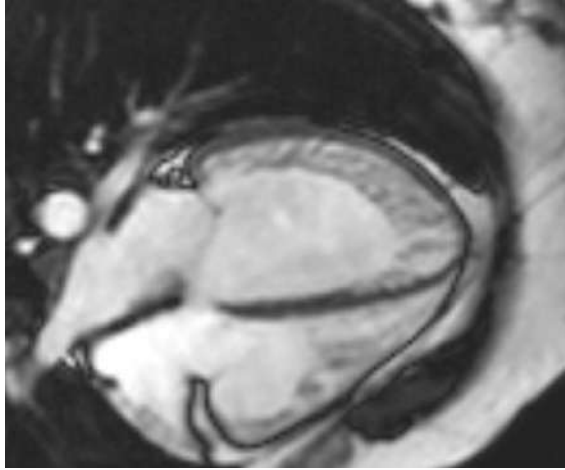






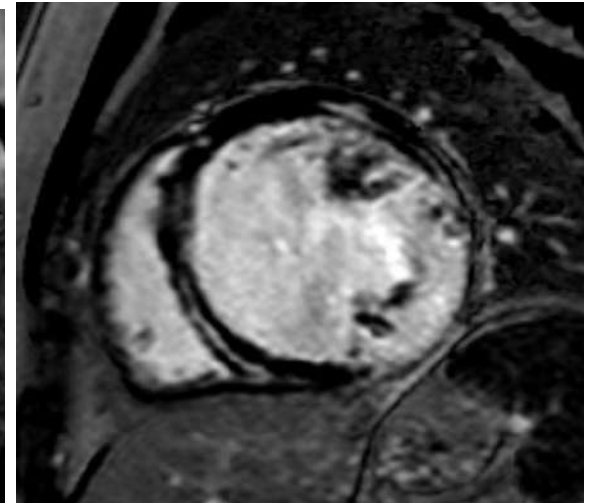
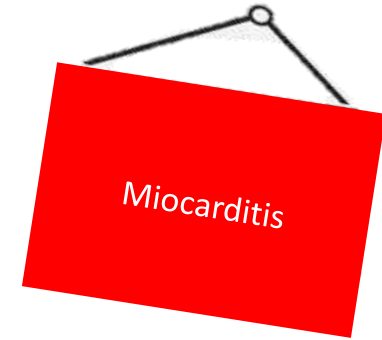
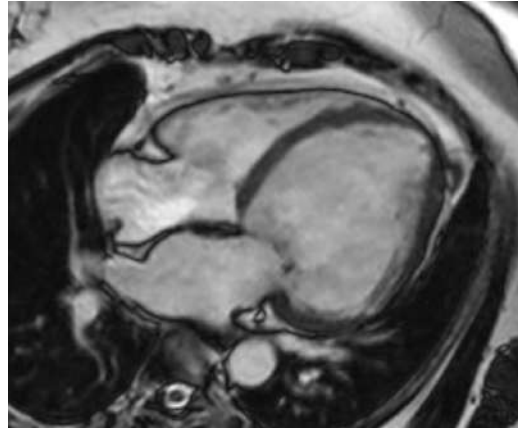
Resonancia Cardíaca

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



Resonancia Cardíaca

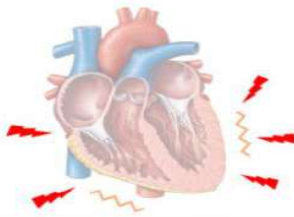
- Excluir enfermedad Coronaria
- 10% pueden tener escara sin enfermedad coronaria
- Evaluación con realce tardío



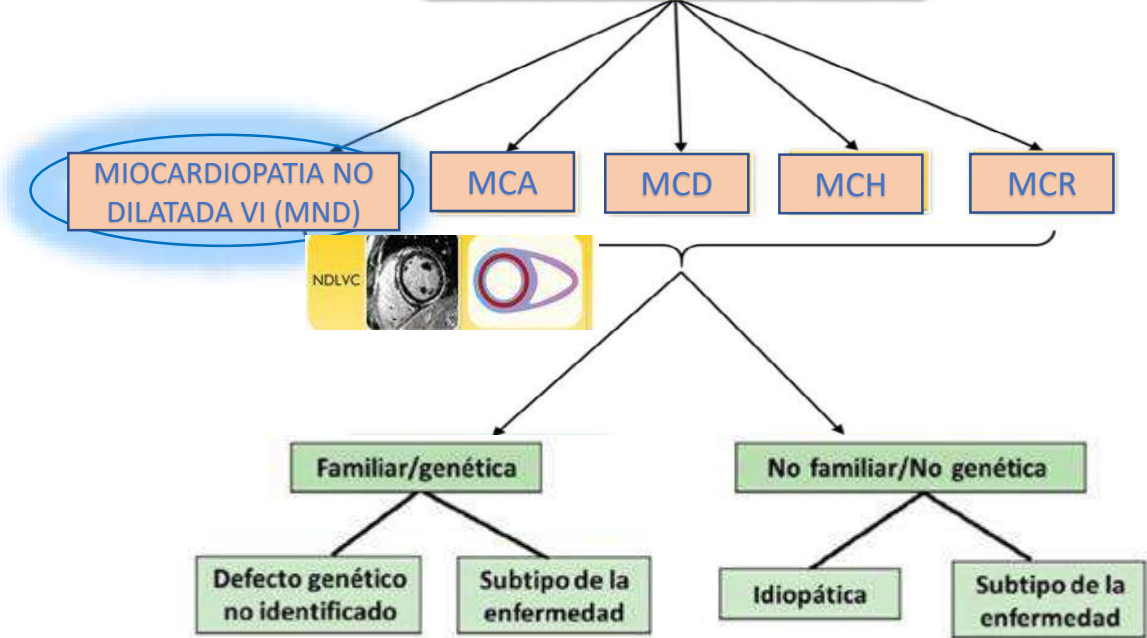
Tomografía Cardíaca

Excluir enfermedad
Coronaria con CT
>95% VPN





MIOCARDIOPATÍAS



Miocardiopatía ventricular izquierda no dilatada (MVIND)

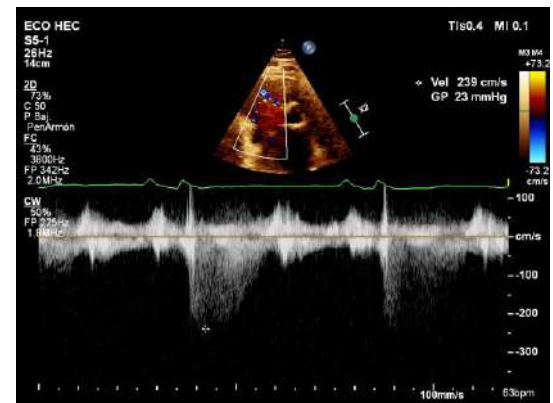
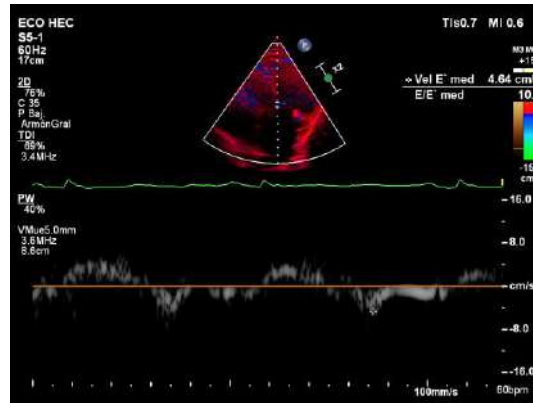
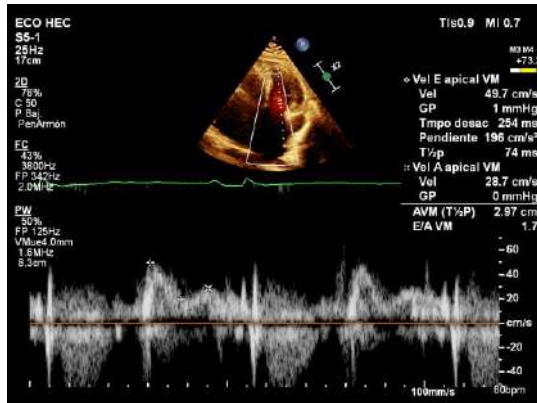
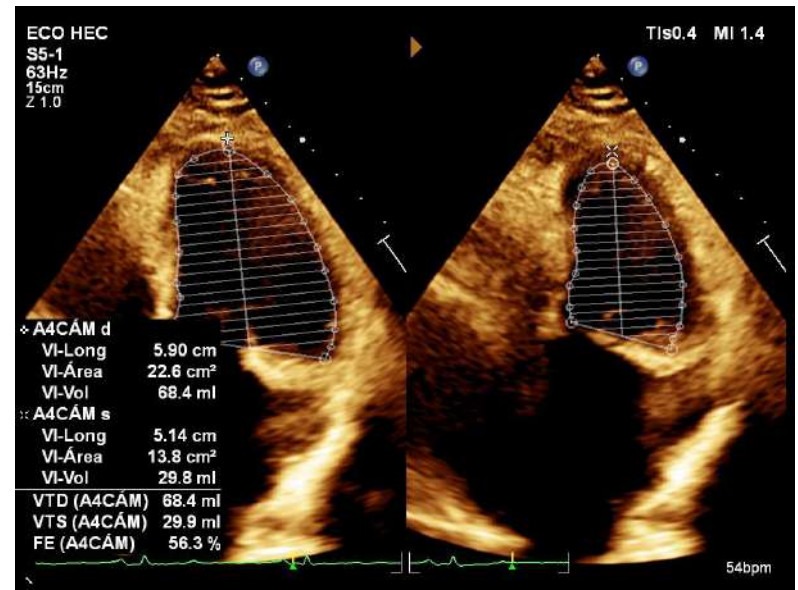
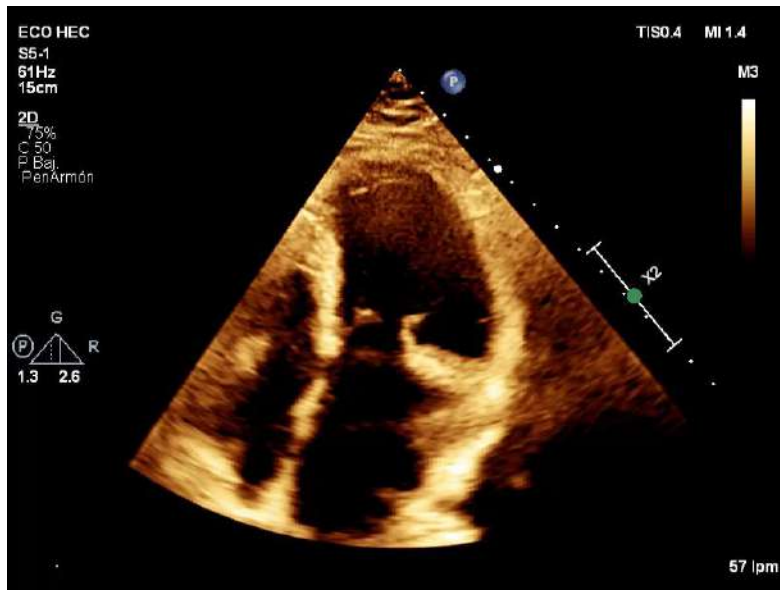
Se define por la presencia de cicatrización ventricular izquierda no isquémica o reemplazo graso en ausencia de dilatación ventricular izquierda, con o sin anomalías globales o regionales del movimiento de la pared,

O

hipocinesia ventricular izquierda global aislada sin cicatrización (evaluada mediante la presencia de realce tardío de gadolinio en la resonancia magnética cardíaca)

que no se explica únicamente por condiciones de carga anormales (hipertensión, valvulopatía) o enfermedad coronaria.

La disfunción sistólica ventricular izquierda global se define por una fracción de eyección ventricular izquierda anormal (es decir, <50%).





PHILIPS



Realce tardío



Realce tardío

Conclusión:

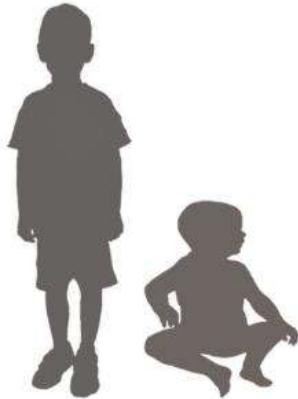
Corazón con ambos ventrículos de volúmenes chicos, más notorio en el VD, que presenta hipodesarrollo de su apex, función sistólica normal, dilatación de la AI, grandes vasos no dilatados y realce tardío positivo compacto e intenso intramiocárdico septal basal y medioventricular que compromete al 10,7% de la masa miocárdica.

CENTRAL ILLUSTRATION: Main Features of *MYH7*-Related Dilated Cardiomyopathy

Natural History of *MYH7*-Related Dilated Cardiomyopathy

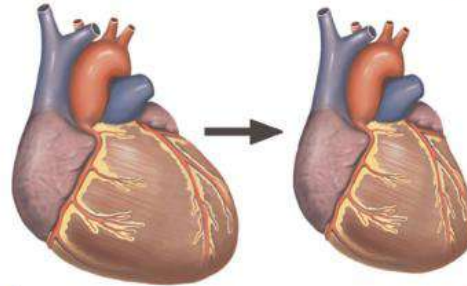
N = 147/29 centers, Median follow-up: 4.5 years (IQR: 1.7-8.0 years)

16% DCM Onset Under 18 Years



Noncompaction 36%

Low LVRR Rate 28%



Low MVA Rate 1% at 5 Years

de Frutos F, et al. J Am Coll Cardiol. 2022;80(15):1447-1461.

Genotipos de alto riesgo y predictores asociados de muerte súbita cardíaca Independientemente de la FEVI



**AVISO
IMPORTANTE**



Gene	Tasa anual de muerte súbita cardíaca	Factores predictivos de la muerte súbita cardíaca
<i>LMNA</i> ^{185, 186, 438, 541, 865, 878, 879}	5-10%	Riesgo estimado a 5 años de arritmia potencialmente mortal utilizando la puntuación de riesgo <i>LMNA</i> (https://lmna-risk-vta.fr)
Variantes truncadoras de <i>FLNC</i> ^{866, 867, 880}	5-10%	LGE en CMR LVEF < 45%
<i>TMEM43</i> ^{868, 881}	5-10%	Hombre Mujer y cualquiera de los siguientes: FEVI <45%, TVNS, EGL en RMC, >200 VE en ECG Holter de 24 h
<i>PLN</i> ^{542, 882, 883}	3-5%	Riesgo estimado a 5 años de arritmia potencialmente mortal utilizando la puntuación de riesgo <i>PLN</i> (https://plnriskcalculator.shinyapps.io/final_shiny) FEVI < 45 % LGE en RMC TVNS
<i>DSP</i> ^{185, 186}	3-5%	LGE en CMR LVEF < 45%
<i>RBM20</i> ⁸⁶⁹	3-5%	LGE en CMR LVEF < 45%

CMR, resonancia magnética cardíaca; DSP, desmoplaquina; ECG, electrocardiograma; FLNC, filamina C; LGE, realce tardío de gadolinio; LMNA, lamina A/C; LVEF, fracción de eyección del ventrículo izquierdo; NSVT, taquicardia ventricular no sostenida; PLN, fosfolambano; RMB, proteína con motivo de unión a ARN; SCD, muerte súbita cardíaca; VE, latidos ectópicos ventriculares.

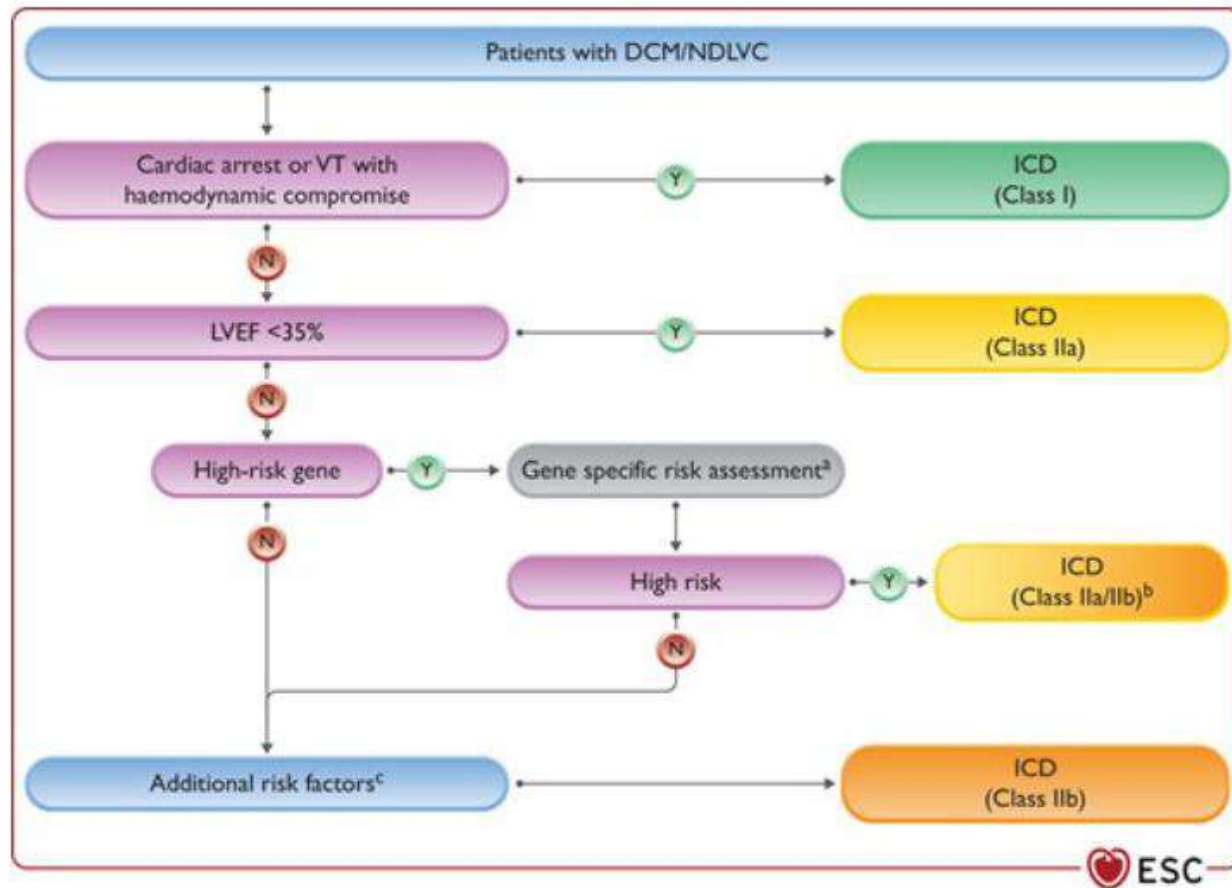
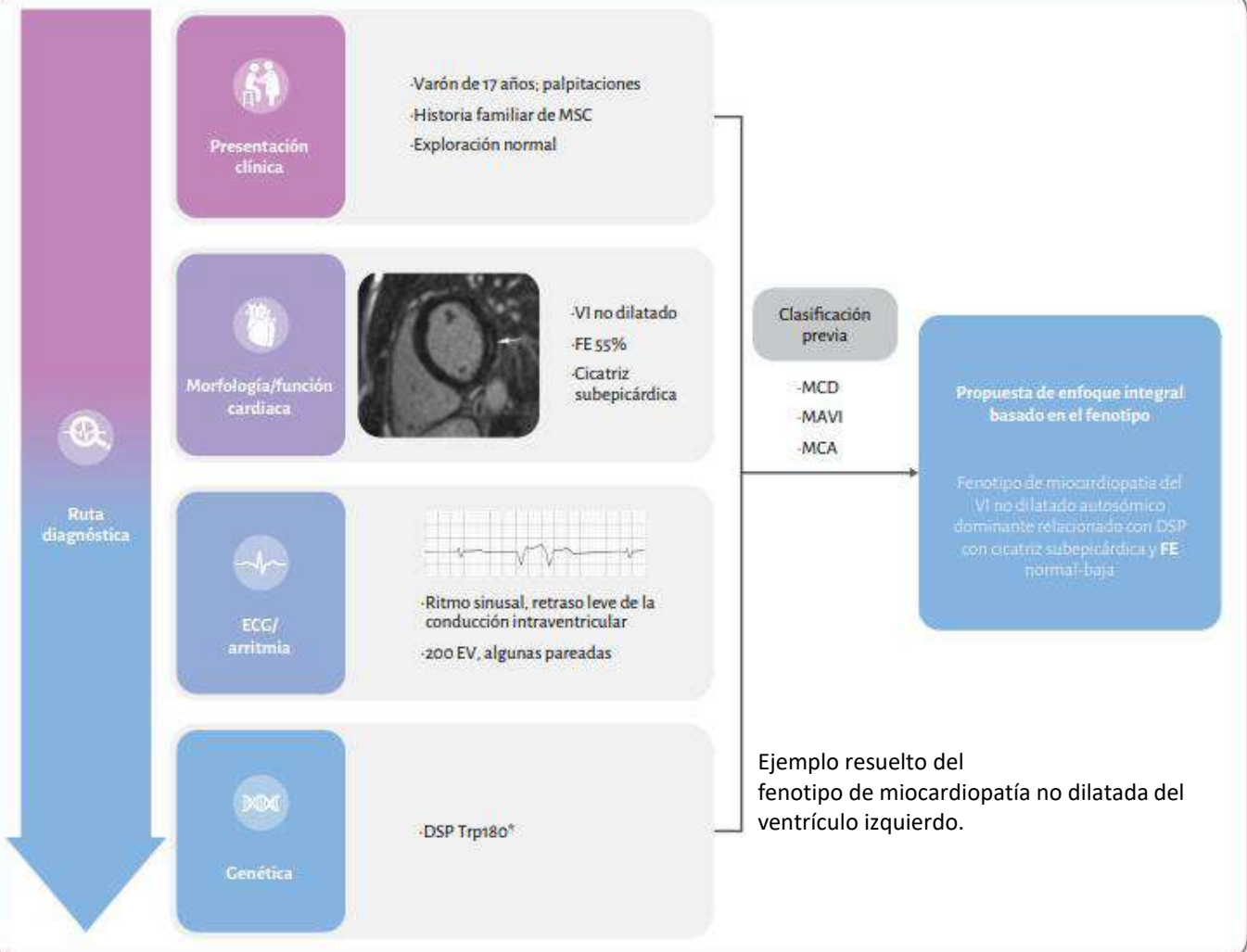


Figura 17 Diagrama de flujo para la implantación de desfibriladores cardioversores implantables en pacientes con miocardiopatía dilatada o miocardiopatía ventricular izquierda no dilatada.

MNDVI



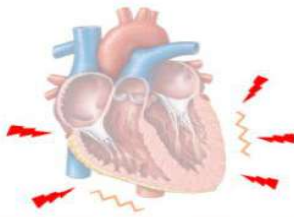
Clasificación previa

- MCD
- MAVI
- MCA

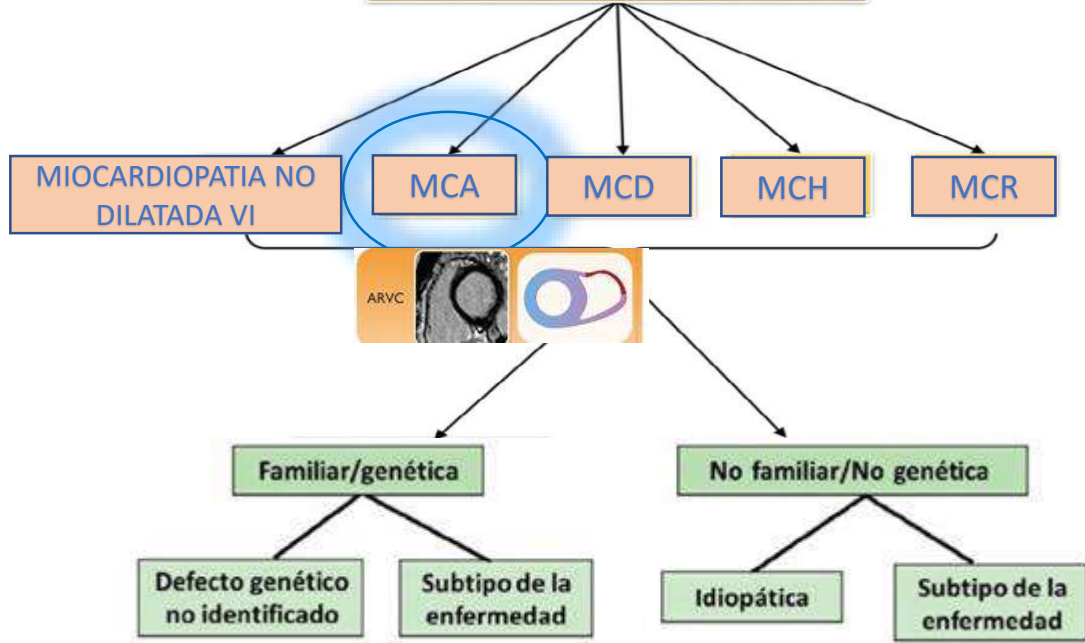
Propuesta de enfoque integral basado en el fenotipo

Fenotipo de miocardiopatía del VI no dilatado autosómico dominante relacionada con DSP con cicatriz subepicárdica y FE normal-baja.

Ejemplo resuelto del fenotipo de miocardiopatía no dilatada del ventrículo izquierdo.

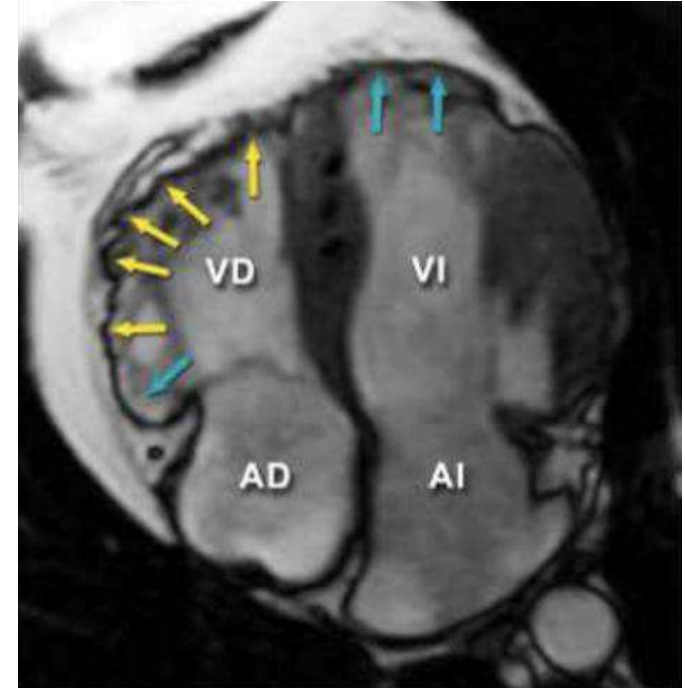


MIOCARDIOPATÍAS



Miocardiopatía arritmogénica del VD (MAVD)

- 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.
- Entre la 2° y 4° década de la vida
- Los hombres se ven afectados con mayor frecuencia que las mujeres y se ha demostrado una penetrancia relacionada con la edad, con una alta variabilidad clínica y genética.
- Afecta al ventrículo derecho principalmente / pero también al izquierdo
- Existe reemplazo progresivo del miocardio por tejido fibroadiposo que progresivamente parte del epicardio para volverse transmural, con desarrollo de múltiples aneurismas.

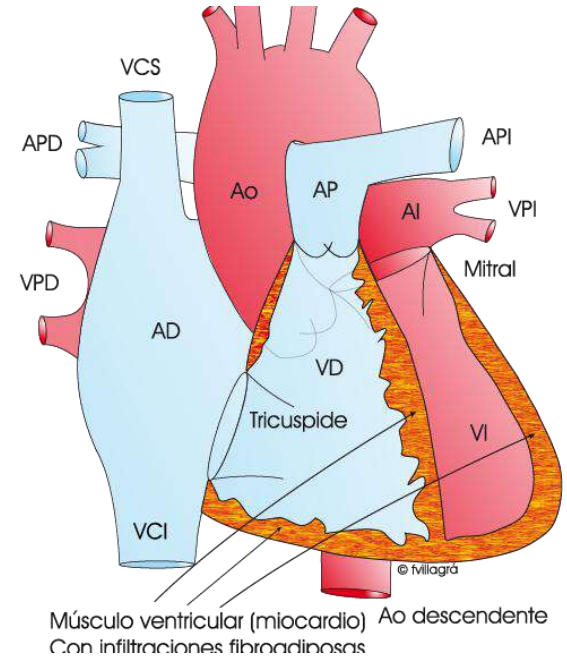


MCPA

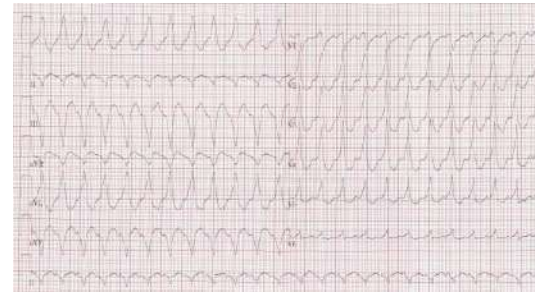
- Prevalencia : 1/1000 a 1/5000
- Mayormente en noreste de Italia
- Localización típica en el triángulo de la displasia
- Los genes implicados son los que comprometen los desmosomas
 - JUP
 - DSP,
 - PKP2
 - DSG2

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

Inversión de la onda T V1-V3 + retraso de la activación terminal +/- voltajes bajos del ventrículo derecho +/- bloqueo de rama derecha atípico

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (MAVD)

Sospechar MAVD en adolescentes o adultos jóvenes con palpitaciones, síncope o muerte súbita abortada.

Las EV o TV con morfología de bloqueo de rama izquierda (BRI) se encuentran entre las presentaciones clínicas más comunes.

La presencia de inversión de la onda T (V1-V3) en las derivaciones precordiales derechas en ECG de rutina también debe hacer sospechar MAVD.

Menos común: voltajes bajos del complejo QRS en las derivaciones periféricas y retraso de la activación terminal en las derivaciones precordiales derechas.

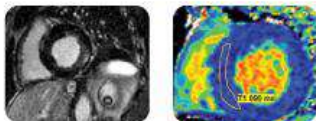
La dilatación del VD en la ETT.

Menos comunes son la insuficiencia cardíaca derecha o biventricular que puede simular una miocardiopatía dilatada (MCD) o una miocardiopatía dilatada no lineal (MCDL).

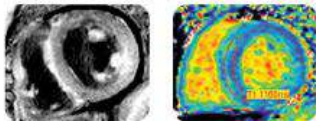
Los pacientes con múltiples variantes desarrollan un fenotipo más grave, y los pacientes con una variante DSP o DSG2 son más propensos a desarrollar insuficiencia cardíaca.

En niños y adultos jóvenes, el síncope, las palpitaciones y las arritmias ventriculares también son síntomas de presentación habituales.

+ Fc: dolor torácico, cambios dinámicos de la onda ST-T en el ECG basal de 12 derivaciones y liberación de enzimas miocárdicas en presencia de arterias coronarias normales, lo que requiere un diagnóstico diferencial con miocarditis o infarto agudo de miocardio

**Fenotipo
miocardiopatía****Hallazgo****Ejemplos RMC cardiaca****Enfermedad específica a considerar****MCH**RTG posterolateral e HVI
concéntrica T1 nativo bajo

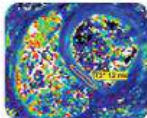
Enfermedad de Anderson-Fabry

RTG subendocárdico difuso, T1
nativo alto

Amiloidosis

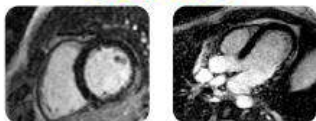
Patrón parcheado intramiocárdi-
co en zonas hipertróficas

MCH sarcomérica

T2 corto⁸

Hemocromatosis

RTG subepicárdico



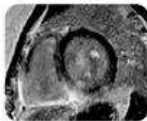
Post-miocarditis

MCD

RTG epicárdico de pared lateral

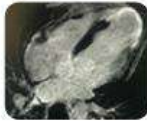


Distrofinopatía

RTG subepicárdico e intramiocár-
dico en el tabique basal +/-
extensión a pared inferolateral y
puntos de inserción del VD

Sarcoidosis

RTG transmural apical



Enfermedad de Chagas

MCNDVI

Patrón RTC en forma de anillo y/o subepicárdico

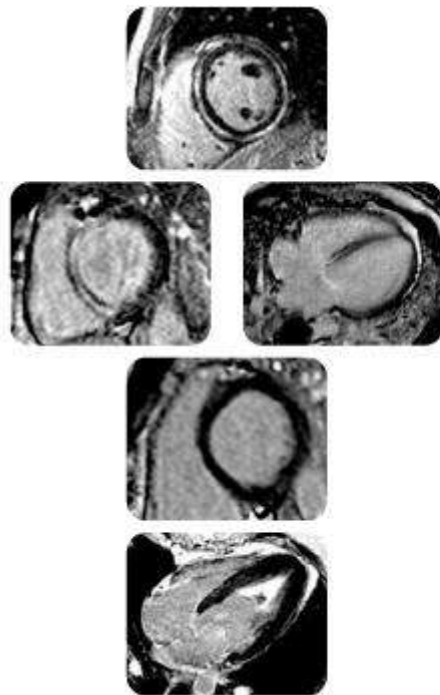
RTC intramiocárdico septal

MAVD

Grasa y RTC
(VD transmural + pared libre VI epicárdico-intramiocárdico)

MCR

Obliteración apical parcial del VI o VD + RTC a nivel endocárdico



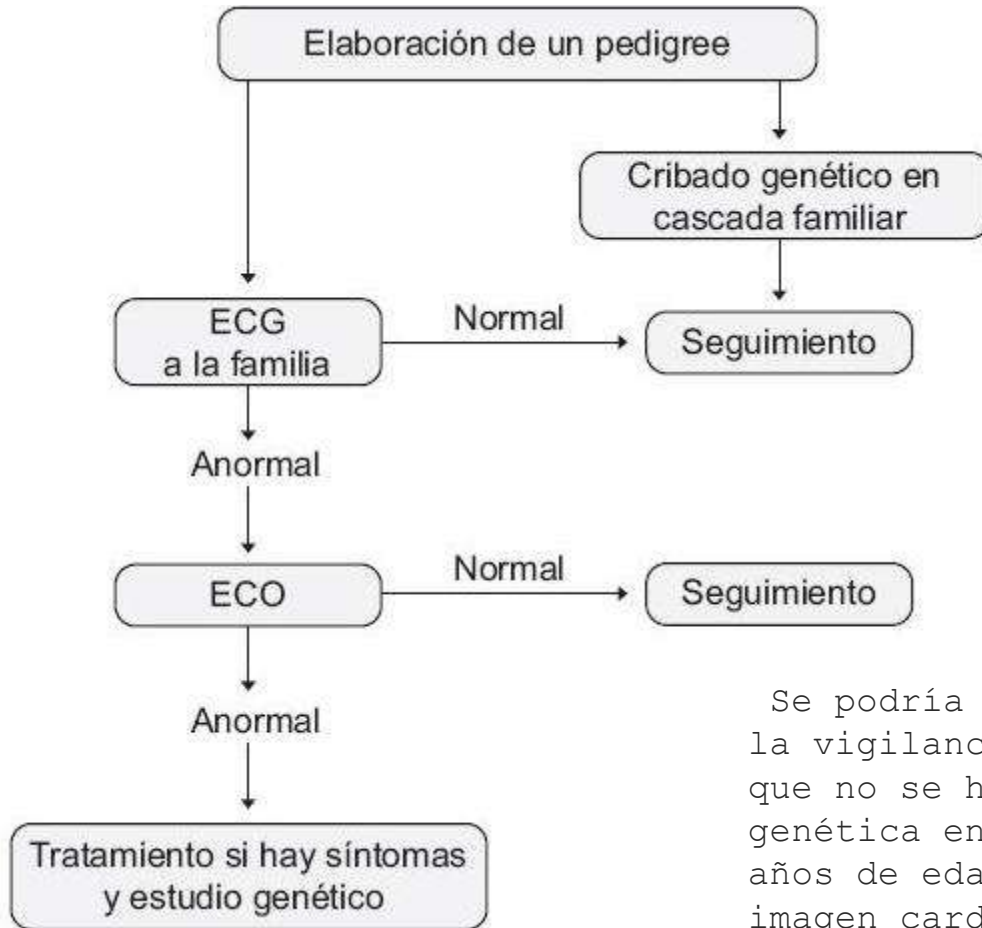
Variantes DSP
Variantes FLNC
Variantes DES

Laminopatía

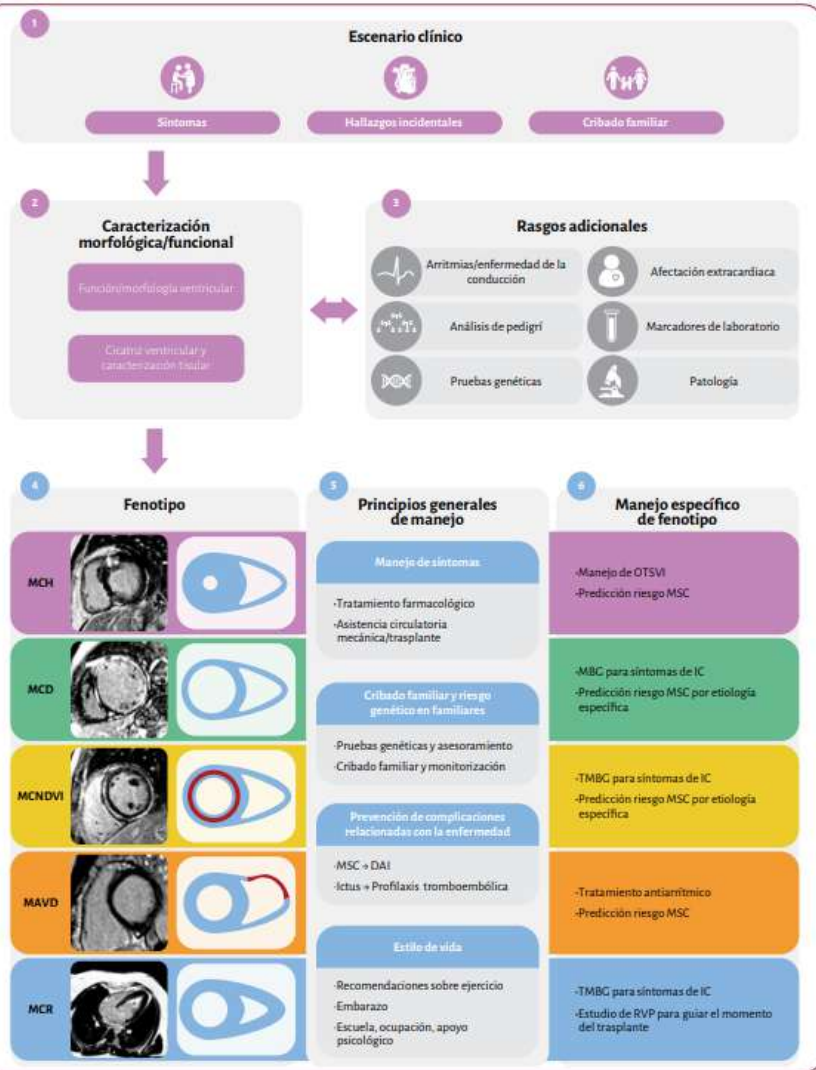
Variantes desmosómicas

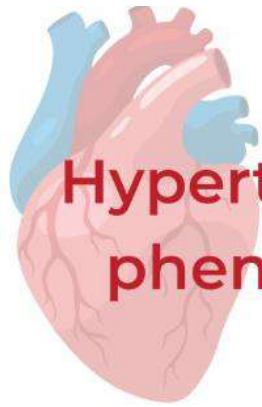
FEM/hipereosinofilia

Estudio de familia. Asesoramiento genético



Se podría considerar la finalización de la vigilancia periódica en familias en las que no se ha identificado una variante genética en familiares de primer grado ≥ 50 años de edad con ECG normal y pruebas de imagen cardíaca normales.





Hypertrophic phenotype

Personalised diagnosis...

Red flags



EKG



TTE

Cardiac magnetic resonance



Genetic testing



... for tailored therapies

Sarcomeric HCM

Cardiac myosine inhibitors



Mavacamten
Aficamten

Cardiac Amyloidosis

Transthyretine stabilizers **Tafamidis**
Acoramidis

Patisiran
Vutrisiran

Gene silencers



Anderson-Fabry disease

Enzyme replacement therapy



Agalsidase-alpha

Agalsidase-beta

Pegunigalsidase-alpha

Migalastat

Oral chaperon therapy



A photograph of the Hospital El Cruce building at dusk. The building features a prominent red facade with a grid-like pattern of horizontal lines. The entrance is a covered walkway supported by white columns, with large glass doors and windows. The sky is a deep blue, and the building's lights are on, reflecting in a wet surface in the foreground. The text 'ALTA COMPLEJIDAD EN RED' and 'Hospital El Cruce' is displayed on the red wall.

ALTA COMPLEJIDAD EN RED
Hospital El Cruce