

# Miocardiópatías

F. Centeno Malfaz, C. Alcalde Martín

Unidad de Cardiología Pediátrica. Servicio de Pediatría.  
Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid



## Resumen

Las miocardiopatías son las enfermedades del músculo cardiaco, lo cual condiciona una mala función del mismo. El origen es muy diverso y puede deberse a múltiples causas. Algunas de estas causas son tratables, por lo que es fundamental una correcta aproximación diagnóstica y terapéutica. La expresividad es variable, y depende de múltiples factores.

La miocardiopatía más frecuente en la población pediátrica es la miocardiopatía dilatada, seguida de la miocardiopatía hipertrófica. Otros tipos de miocardiopatía, como la restrictiva, la displasia arritmogénica del ventrículo derecho o el ventrículo no compactado, son más raras. Algunas clasificaciones incluyen dentro de las miocardiopatías las alteraciones de los canales iónicos, como el síndrome de QT largo o el síndrome de Brugada.

Algunos de los aspectos más importantes en el manejo de estos pacientes incluyen el manejo de la insuficiencia cardiaca y la estratificación del riesgo de muerte súbita cardiaca. El origen genético de algunas de estas enfermedades abre nuevas posibilidades en cuanto al diagnóstico y consejo genético y, posiblemente, en los próximos años, también en lo relativo al tratamiento.

## Abstract

*Cardiomyopathies are diseases of the heart muscle, which determines a malfunction thereof. Source is very diverse, and may be due to multiple causes. Some of these causes are treatable, so a correct diagnostic and therapeutic approach is essential. Expressivity is variable and depends on many factors.*

*Most common cardiomyopathy in the pediatric population is dilated cardiomyopathy, followed by hypertrophic cardiomyopathy. Other types of cardiomyopathy as restrictive, arrhythmogenic right ventricular dysplasia or ventricular noncompaction are rarer. Some classifications include the cardiomyopathies the alterations of ion channels, such as long QT syndrome or Brugada syndrome.*

*Some of the most important aspects in the management of these patients include heart failure management and risk stratification of sudden cardiac death. The genetic origin of some of these diseases opens up new possibilities in the diagnosis and genetic counseling, and possibly in the coming years, also in regard to the treatment.*

**Palabras clave:** Cardiopatía familiar; Insuficiencia cardiaca; Miocardiopatías; Miocardiopatía dilatada; Miocardiopatía hipertrófica.

**Key words:** *Inherited cardiovascular disease; Heart failure; Cardiomyopathy; Dilated cardiomyopathy; Hypertrophic cardiomyopathy.*

*Pediatr Integral 2016; XX (8): 548–558*

## Introducción

Las miocardiopatías son las enfermedades del músculo cardiaco que condicionan una mala función del mismo. La miocardiopatía dilatada es la más frecuente en la edad pediátrica.

Las miocardiopatías se definen como: el conjunto de enfermedades del miocardio que causan una mala función del mismo, con un origen

diverso y una expresividad variable<sup>(1-4)</sup>. Afectan, al menos, a 100.000 niños en el mundo, con una mayor incidencia en menores de 1 año, y es la causa más frecuente de trasplante cardiaco en niños por encima del año de vida<sup>(2)</sup>. A lo largo de los últimos años, se han ido produciendo nuevas guías clínicas y protocolos de actuación de los distintos tipos de miocardiopatías, coincidiendo especialmente con los

avances en el diagnóstico genético de estas enfermedades y las implicaciones que esto tiene para el manejo de los pacientes y sus familiares. En nuestro caso, intentaremos hacer una aproximación inicial a este grupo de enfermedades, que cada día vemos con más frecuencia en las consultas de Atención Primaria. Las miocardiopatías suponen una importante causa de mortalidad entre las enfermedades del miocardio

en niños y jóvenes. La miocardiopatía arritmogénica (displasia arritmogénica) llega a suponer un 23,3% de los casos de muerte súbita, mientras que la miocardiopatía dilatada fue la más frecuente de los casos de muerte no súbita (80%), generalmente por insuficiencia cardíaca<sup>(5)</sup>. Cuando a estos datos añadimos las muertes súbitas producidas por las canalopatías, nos podemos hacer una idea de la gran trascendencia que tienen en su conjunto.

El mismo fenotipo puede estar causado por distintas causas, y una misma alteración puede producir distintos fenotipos lo que, en ocasiones, complica la aproximación diagnóstica a estos pacientes. La edad de presentación también nos puede ayudar en la aproximación etiológica. Por ejemplo, las enfermedades metabólicas suelen debutar en neonatos y lactantes, mientras que las enfermedades sarcoméricas suelen manifestarse en la adolescencia o en adultos jóvenes.

Revisaremos las principales clasificaciones de las miocardiopatías, para después centrarnos en la miocardiopatía dilatada, la cual supone casi dos tercios de los casos de miocardiopatía en la población pediátrica.

## Definición y clasificación

**La Sociedad Europea de Cardiología define miocardiopatía como una afección del miocardio con anomalía estructural y funcional, y las clasifica en miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva, displasia arritmogénica de ventrículo derecho y un grupo de miocardiopatías no clasificadas, pudiendo cada fenotipo ser de tipo familiar/genético y no familiar/no genético.**

De entre las múltiples clasificaciones que se han realizado de las miocardiopatías<sup>(6)</sup>, la más clásica es la de la Organización Mundial de la Salud (OMS-WHO/ISFC)<sup>(4)</sup>, que se realiza según el modelo fisiopatológico o, de ser posible, por los factores etiológicos/patogénicos, dividiéndose en: dilatada, hipertrófica, restrictiva, displasia arritmogénica de ventrículo derecho, un grupo de miocardiopatías no clasificadas y las denominadas miocardiopatías específicas, incluyendo estas últimas, la miocardiopatía isquémica, valvular, hipertensiva y todo un conjunto

**Tabla I. Clasificación de las miocardiopatías OMS 1995\***

1. Miocardiopatía dilatada
2. Miocardiopatía hipertrófica
3. Miocardiopatía restrictiva
4. Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho
5. Miocardiopatías no clasificadas:
  - Fibroelastosis
  - Miocardio no compactado
  - Disfunción sistólica con mínima dilatación
  - Miocardiopatía mitocondrial
6. Miocardiopatías específicas:
  - Miocardiopatía isquémica
  - Miocardiopatía valvular
  - Miocardiopatía hipertensiva
  - Miocardiopatía inflamatoria (miocarditis y disfunción cardíaca):
    - Idiopática
    - Autoinmune
    - Infecciosa (enfermedad de Chagas, virus de la inmunodeficiencia humana, enterovirus, adenovirus y citomegalovirus)
  - Miocardiopatía metabólica:
    - Endocrinas: tirotoxicosis, hipotiroidismo, insuficiencia suprarrenal, feocromocitoma, acromegalia y diabetes mellitus
    - Enfermedades por depósito e infiltrativas: hemocromatosis, glucogenosis, síndrome de Hurler, enfermedad de Niemann-Pick, enfermedad de Fabry, enfermedad de Hand-Schüller-Christian y enfermedad de Morquio
    - Enfermedades por déficit: alteraciones del metabolismo del potasio, déficit de magnesio, déficit de selenio, alteraciones nutricionales, como el Kwashiorkor, anemia y beri-beri
    - Amiloidosis primaria y secundaria. Fiebre mediterránea familiar
  - Miocardiopatía por enfermedades sistémicas:
    - Enfermedades del tejido conectivo: lupus eritematoso sistémico, poliarteritis nodosa, artritis reumatoide, esclerodermia y dermatomiositis
    - Infiltrativas y granulomatosas: sarcoidosis y leucemia
  - Miocardiopatía por distrofia muscular:
    - Duchenne y distrofia miotónica
  - Miocardiopatía por alteraciones neuromusculares:
    - Ataxia de Friedreich y síndrome de Noonan
  - Miocardiopatía por reacciones tóxicas y sensitivas:
    - Alcohol, catecolaminas, antraciclina y radiaciones
  - Miocardiopatía periparto

\*Adaptado de: Richardson P, McKenna WJ, Bristow M, et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of the Cardiomyopathies. *Circulation*. 1996; 93: 841-42.

de formas secundarias a una variedad de agentes y causas, entre las que se encuentra la miocarditis como miocardiopatía inflamatoria (Tabla I)<sup>(1,3-4)</sup>.

Debido al desarrollo de métodos diagnósticos, en especial dentro del campo de la genética molecular, y a la identificación de nuevas patologías, la *American Heart Association* (AHA) publicó en el año 2006 una nueva clasificación<sup>(7)</sup> basada en la genética molecular, definiendo a las miocardiopatías como: un grupo heterogéneo de enfermedades del miocardio asociadas a disfunción

mecánica y/o eléctrica que generalmente (pero no de forma invariable) presentan hipertrofia ventricular inadecuada o dilatación y que son debidas a una variedad de causas que frecuentemente son genéticas (Tabla II)<sup>(3-7)</sup>.

En esta nueva clasificación, las miocardiopatías pueden estar confinadas exclusiva o predominantemente al músculo cardíaco (miocardiopatías primarias que, a su vez, pueden ser genéticas, adquiridas o mixtas) o ser parte de un desorden sistémico generalizado (miocardiopatías secundarias); se reco-

gen nuevas entidades, como las canalopatías, pues las alteraciones de las estructuras proteínicas están causadas por alteraciones genéticas. Esta clasificación excluye de las miocardiopatías a la isquémico-necrótica, la secundaria a cardiopatía congénita, hipertensión arterial o valvulopatía severa.

Por último, el grupo de trabajo de enfermedades pericárdicas y miocár-

dicas de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) presentó en 2008 un nuevo esquema de clasificación de las miocardiopatías<sup>(8)</sup>. Propone una clasificación en la que las alteraciones del músculo cardíaco son agrupadas según la morfología y la función ventricular. Así, definen miocardiopatía como: una afección del miocardio que se caracteriza por una anomalía estructural

y funcional capaz de producir dicha afección miocárdica, en ausencia de arteriopatía coronaria, hipertensión, enfermedad valvular y cardiopatía congénita. Esta clasificación se centra en la práctica clínica diaria y mantiene los fenotipos morfofuncionales previamente establecidos: miocardiopatía hipertrófica, dilatada, restrictiva, displasia arritmogénica de ventrículo derecho y un grupo de miocardiopatías no clasificadas, entre las que se incluye la no compactación de ventrículo izquierdo. Posteriormente, cada fenotipo se subdivide en tipo familiar/genético y no familiar/no genético, en función de si existe o no afectación en más de un miembro de la familia. Cuando se descubre una mutación de novo, esta es asignada igualmente a la categoría familiar, ya que dichas alteraciones pueden ser transmitidas a posteriores generaciones (Tabla III)<sup>(3-8)</sup>.

La clasificación europea no incluye la diferenciación entre miocardiopatías primarias y secundarias, ni tampoco incluye las alteraciones de los canales iónicos cardíacos. Además, se excluye la disfunción ventricular izquierda secundaria a enfermedad coronaria, hipertensión arterial, valvulopatía o cardiopatía congénita.

El sistema de clasificación más reciente es el MOGE(S)<sup>(9)</sup>, que incorpora toda la información disponible sobre un individuo, con un sistema de acrónimos:

- **M** (Morfofuncional): describe los fenotipos convencionales: hipertrófica, dilatada, restrictiva y no compactación.
- **O** (Órgano): afectación cardíaca exclusiva o de otros órganos, como: ojo, hígado o pulmón, o de ambos.
- **G** (Genética o familiar): herencia autosómica dominante o recesiva o ligada a X.
- **E** (Etiológica): aporta información etiológica, como: condición genética, enfermedad autoinmune, tóxica, miocarditis, agente vírico, etc.
- **S** (Stage): es opcional e incluye el estadiaje de la NYHA sobre la situación funcional de la insuficiencia cardíaca.

Este sistema de clasificación es más complejo, no incluye las canalopatías,

Tabla II. Clasificación de las miocardiopatías (AHA 2006\*)

**Miocardiopatías primarias**

Genéticas	- Hipertrófica - Arritmogénica de ventrículo derecho - Miocardio no compactado - Depósito de glucógeno: PRKAG2, Danon - Defectos de conducción (enfermedad de Lenegre) - Mitocondriales - Canalopatías: síndrome de Brugada, síndrome de QT corto, síndrome de QT largo, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, fibrilación ventricular idiopática
Mixtas	- Dilatada - Restrictiva (no hipertrófica ni dilatada)
Adquiridas	- Miocarditis (inflamatorias): toxinas o drogas, infecciones, hipersensibilidad, de células gigantes - Estrés: Tako-Tsubo - Periparto - Taquicardia ventricular o supraventricular - Alcohol - Niños de madres insulino dependientes

**Miocardiopatías secundarias**

Infiltrativas	Amiloidosis, enfermedad de Gaucher, enfermedad de Hurler, enfermedad de Hunter
Depósito	Hemocromatosis, glucogenosis (enfermedad de Pompe), enfermedad de Fabry, enfermedad de Niemann-Pick
Tóxicas	Drogas, metales pesados, agentes químicos
Endomiocárdicas	Fibrosis endomiocárdica, síndrome hipereosinofílico de Löeffler
Granulomatosas o inflamatorias	Sarcoidosis
Endocrinas	Diabetes mellitus, hipertiroidismo, hipotiroidismo, hiperparatiroidismo, feocromocitoma, acromegalia
Cardiofacial	Síndrome de Noonan, Lentiginosis
Neuromuscular/ neurológica	Ataxia de Friedreich, distrofia muscular de Duchenne-Becker, distrofia muscular de Emery-Dreifuss, distrofia miotónica, neurofibromatosis, esclerosis tuberosa
Déficit nutricional	Beri-beri, carnitina, selenio, pelagra, kwashiorkor
Autoinmunes/ colagenosis	Lupus eritematoso sistémico, dermatomiositis, artritis reumatoide, esclerodermia, poliarteritis nodosa
Trastornos electrolíticos	
Terapia para el cáncer	Antraciclinas, ciclofosfamida, radiación

\* Adaptado de: Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006; 113: 1807-16.

Tabla III. Clasificación de las miocardiopatías (ESC 2008\*)

1. Miocardiopatía hipertrófica	Familiares (genéticas):
2. Miocardiopatía dilatada	1. Alteración genética no identificada
3. Miocardiopatía restrictiva	2. Subtipos de patologías específicas
4. Displasia del ventrículo derecho	No familiares (no genéticas):
5. Miocardiopatías no clasificadas	1. Idiopáticas
	2. Subtipos de patologías específicas

\*Adaptado de: Elliot P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008; 29: 270-6.

y su uso todavía no se ha generalizado, aunque parece especialmente útil para describir la situación de los distintos probandos de una misma familia. Para facilitar su utilización, los autores han desarrollado una aplicación informática (<http://moges.biomeris.com>).

## Miocardiopatía dilatada

La miocardiopatía dilatada es la más frecuente en Pediatría. Cursa con dilatación ventricular y signos de insuficiencia cardíaca.

La miocardiopatía dilatada (MD) se caracteriza por dilatación y disfunción contráctil del ventrículo izquierdo o de ambos ventrículos, en ausencia de otras condiciones, como: enfermedad valvular, arteriopatía coronaria, hipertensión o cardiopatía congénita. Su incidencia anual se estima en 0,58 casos por cada 100.000 niños. La dilatación ventricular es generalmente severa, pudiendo acompañarse de hipertrofia. La MD puede ser: idiopática, genética/familiar, viral y/o inmune, alcohólica/tóxica o asociada a otras cardiopatías. Probablemente, el síndrome clínico de la MD representa un final común al que se llega a través de múltiples mecanismos citotóxicos, metabólicos, inmunológicos, infecciosos y familiares<sup>(1,2-4,6)</sup>.

### Etiología

La etiología de la miocardiopatía dilatada es muy diversa, aunque la mayoría de los casos son de origen idiopático. Algunas causas son tratables.

El síndrome de la MD puede estar causado por una gran diversidad de enfermedades específicas, aunque

la mayoría de los casos son de origen idiopático. Hasta un 25% de los casos idiopáticos son familiares, la mayoría de ellos, con mutaciones en los genes sarcoméricos<sup>(8-9)</sup>. Por el contrario, las mutaciones que afectan a la distrofina, caracterizan la miocardiopatía que acompaña a algunas enfermedades neuromusculares. En el momento del diagnóstico, tan solo conocemos la etiología en un tercio de los casos. La diferenciación entre las formas idiopáticas y las secundarias es importante, dado que algunas de estas últimas pueden ser potencialmente reversibles.

Causas conocidas de miocardiopatía dilatada son:

- Isquemia.
- Tóxicos: etanol, cocaína, anfetaminas, cobalto, plomo, mercurio, monóxido de carbono y berilio.
- Medicamentos: quimioterapia (doxorubicina, bleomicina, 5-fluoruracilo), antirretrovirales (zidovudina, didanosina, zalcitabina), fenotiacinas, cloroquina y radiación.
- Deficiencias nutricionales: tiamina, selenio y carnitina.
- Alteraciones electrolíticas: hipocalcemia, hipofosfatemia y uremia.
- Alteraciones endocrinas: hormonas tiroideas, hormona del crecimiento, feocromocitoma, diabetes mellitus y enfermedad de Cushing.
- Enfermedades neuromusculares: distrofia muscular de Duchenne, distrofia miotónica y ataxia de Friedreich.
- Enfermedades reumatológicas: lupus, esclerodermia y arteritis de células gigantes.
- Enfermedades infecciosas: víricas (coxsackie, citomegalovirus, virus de la inmunodeficiencia humana,

varicela, hepatitis, virus Epstein-Barr, Echovirus), bacterianas (fiebre reumática, fiebre tifoidea, difteria, brucelosis, psitacosis), rickettsiosis, borreliosis, micobacterias-hongos (histoplasmosis, criptococosis), parásitos (toxoplasmosis, tripanosomiasis, esquistosomiasis y triquinosis).

- Enfermedades de depósito: hemo-cromatosis y amiloidosis.
- Miscelánea: miocardiopatía periparto, taquicardia, sarcoidosis, miocardiopatías familiares, apnea del sueño, miocarditis autoinmune, sobrecarga de calcio y radicales libres.
- Enfermedades innatas del metabolismo: enfermedad de Pompe, alteraciones de la beta-oxidación y cadena respiratoria.

### Diagnóstico inicial

Una correcta historia clínica y exploración física son la base para la orientación diagnóstica, presentando habitualmente signos y síntomas de insuficiencia cardíaca. La ecocardiografía nos aportará una información fundamental.

El estudio del paciente con MD debe enfocarse no solo al establecimiento del diagnóstico sindrómico, sino hacia la identificación, por los métodos de diagnóstico habituales, de posibles causas tratables o reversibles de la enfermedad<sup>(1-12)</sup>.

La historia clínica debe incluir preguntas relativas al posible consumo de medicamentos, hábitos nutricionales, estancias en zonas endémicas para infecciones, relación con animales, antecedentes personales de arritmias, quimioterápicos o transfusiones sanguíneas e historia familiar de MD o coexistencia de miopatías. Asimismo, la idea de que la MD idiopática es con frecuencia un problema genético hereditario debe ser tenida en cuenta en la práctica clínica, estudiando sistemáticamente a los familiares de primer grado del paciente.

Los síntomas más frecuentes son los de insuficiencia cardíaca (disnea de esfuerzo progresiva, ortopnea, disnea paroxística nocturna y edemas periféricos). Otros síntomas pueden ser: pulsos débiles, ritmo de galope u oliguria, hepatomegalia, ingurgitación yugular, edema facial, tos, cianosis y taquipnea.

Otras formas de presentación son: la detección accidental de cardiomegalia asintomática y los síntomas relacionados con arritmias, alteraciones de conducción, complicaciones tromboembólicas o muerte súbita.

El cuadro clínico predominante va a depender de la edad del paciente. En los lactantes, el cansancio o la dificultad para la alimentación con escasa ganancia ponderal pueden ser signos de insuficiencia cardíaca. También, la irritabilidad, hipersudoración, respiración dificultosa, palidez y, a veces, cianosis. En escolares y adolescentes, los signos y síntomas son más parecidos a los del adulto, predominando la disnea de esfuerzo, ortopnea y disnea paroxística nocturna.

Se cree que la **miocarditis** se presenta a menudo en forma de manifestaciones sistémicas, cambios electrocardiográficos o ecocardiográficos sugestivos de miopericarditis y con una función ventricular normal. Estos pacientes se curan en general sin lesión residual. Otro subgrupo de pacientes con lesión miocárdica cursan con disfunción ventricular y se curan con secuelas (disfunción, dilatación). Este grupo de enfermos puede permanecer estable durante años o su curso ser progresivo hacia una dilatación y disfunción ventricular graves que condicionan un fallo cardíaco. Finalmente, hay pacientes que tienen un curso clínico fulminante y fallecen a las pocas horas de las primeras manifestaciones clínicas.

La **exploración física** suele revelar diferentes grados de cardiomegalia y signos de insuficiencia cardíaca (IC). La presencia de un galope presistólico (cuarto ruido) puede preceder a la aparición de insuficiencia cardíaca. El ritmo de galope ventricular (tercer ruido) es la regla en los casos con descompensación de la IC. Es frecuente la presencia de soplos sistólicos de insuficiencia mitral o, menos frecuentemente, tricuspídea. La exploración física completa debe incluir la palpación de los pulsos de las 4 extremidades, así como la toma de la presión arterial con un manguito adecuado para la edad del paciente.

En todo paciente con MD, se debe realizar una **analítica** rutinaria que incluya: hemograma completo,

electrolitos séricos, creatinina sérica, tasa de filtración glomerular estimada, glucosa, pruebas de función hepática, ácido láctico, determinación de hormonas tiroideas, hierro sérico y análisis de orina. Dependiendo de las posibilidades diagnósticas derivadas de la historia y exploración física, deberán realizarse otras pruebas de laboratorio más específicas, como las siguientes: anticuerpos antinucleares y otras pruebas serológicas para lupus, determinación de tiamina, carnitina y selenio, anticuerpos antimiosina, evaluación para descartar feocromocitoma, serología viral, PCR para virus (adenovirus y enterovirus), examen de exudado endotraqueal/nasal, serología para borrelia y pruebas genéticas. En la población infantil, una captación elevada de antimiosina detectada poco después de la presentación de la enfermedad tiene un significado pronóstico. Cuanto más alta, mayores las probabilidades de complicaciones graves.

Los **péptidos natriuréticos** (péptido natriurético tipo B (BNP) y el pro-BNP aminoterminal (NT-proBNP) pueden utilizarse como guía de tratamiento de los pacientes pediátricos en la insuficiencia cardíaca. En varios estudios, se ha confirmado la relación entre los valores del BNP y la evolución de los niños en la insuficiencia cardíaca, lo que indica que puede ser una variable que cabe tener en cuenta para predecir la respuesta al tratamiento o el pronóstico del niño en la insuficiencia cardíaca. Una concentración plasmática normal en un paciente sin tratar, tiene un alto poder predictivo de exclusión de la insuficiencia cardíaca.

En función de los hallazgos encontrados en la exploración física y de los datos de la anamnesis, pueden plantearse **otros estudios**, incluyendo algunos **estudios metabólicos**. En menores de 3 meses con sospecha de enfermedad metabólica (hipoglucemia, elevaciones de creatinina, acidosis metabólica) podemos realizar determinación de aminoácidos y ácidos orgánicos en orina, y de aminoácidos y carnitina libre y esterificada (acilcarnitina) en sangre. En caso de hiperlactacidemia persistente en sangre y/o líquido cefalorraquídeo se valoraría la realización de biopsia muscular

o estudio genético de enfermedades mitocondriales.

En el **electrocardiograma**, los pacientes con MD presentan frecuentemente bloqueo AV de primer grado, bloqueo completo de rama izquierda, hemibloqueo anterior o alteraciones inespecíficas de conducción intraventricular. En algunos casos, pueden aparecer alteraciones inespecíficas de repolarización, sobre todo en la cara inferior. La monitorización electrocardiográfica ambulatoria (Holter) es útil para la detección de arritmias asintomáticas (alrededor de la mitad de los pacientes con MD presentan salvos de taquicardia ventricular no sostenida) y para el control de la respuesta al tratamiento en pacientes con arritmias espontáneas frecuentes.

La **radiografía de tórax** suele poner de manifiesto cardiomegalia y redistribución venosa por insuficiencia cardíaca. El límite superior de la normalidad del índice cardiorácico se establece en 0,6 en el lactante y en 0,5 en el niño mayor. En algunas ocasiones, podemos llegar a encontrar derrames pleurales.

La **ecocardiografía bidimensional y Doppler** es fundamental para confirmar el diagnóstico, así como muy útil para evaluar el grado de dilatación y disfunción ventricular y para excluir una patología valvular o pericárdica asociada. La mayoría de los pacientes presentan una fracción de eyección inferior al 50% (o una fracción de acortamiento inferior al 25%). El estudio Doppler permite conocer la severidad de la regurgitación mitral y tricúspide. Además, la presencia de un patrón restrictivo de llenado ventricular parece que identifica un grado más avanzado de enfermedad.

La **resonancia magnética cardíaca** permite evaluar con precisión volúmenes, masa y movilidad de la pared y, en el momento actual, es la técnica de referencia para el estudio del miocardio, siendo una prueba fundamental para el diagnóstico en otros tipos de miocardiopatías y la prueba más sensible y específica para el diagnóstico de las miocarditis.

**Otras pruebas de imagen** disponible son: la ventriculografía isotópica de primer paso o en equilibrio, los estudios isotópicos de perfusión con talio 201 y

tecnecio 99. La captación miocárdica de galio 67 y la de anticuerpos monoclonales antimiosina cardíaca pueden ayudar al diagnóstico de miocarditis.

La realización de **pruebas de estrés** físico o farmacológico son más útiles en el paciente adulto: la ecocardiografía de ejercicio o tras infusión de dobutamina, o las pruebas de esfuerzo cardiopulmonares (con medida del consumo máximo de oxígeno ( $VO_2$  máximo) durante el ejercicio máximo).

Las **pruebas diagnósticas invasivas** como la coronariografía, la cateterización de arteria pulmonar o la biopsia endomiocárdica no son objeto de esta revisión.

### Tratamiento de la miocardiopatía dilatada

Los tratamientos más utilizados son: diuréticos, betabloqueantes e inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, sin olvidar una serie de medidas generales. El trasplante cardíaco puede ser la opción final para los casos con mala evolución.

Dado que la causa de la MD idiopática es desconocida, hasta ahora no es posible una terapéutica específica de esta enfermedad. El tratamiento de los pacientes con MD tiene por objeto: a) controlar los síntomas de insuficiencia cardíaca; b) evitar la progresión de la disfunción ventricular; c) evitar o retrasar la aparición de insuficiencia cardíaca clínica en pacientes con MD asintomática; y d) aumentar la supervivencia. Para ello, disponemos en la actualidad de numerosas medidas terapéuticas, tanto farmacológicas como no farmacológicas. Aunque la mayoría de estas medidas son muy eficaces para el control de los síntomas de insuficiencia cardíaca, solo algunas consiguen un efecto favorable sobre el pronóstico de estos pacientes<sup>(1,10,12-14)</sup>.

#### Medidas generales

1. **Vacunaciones:** además del calendario vacunal vigente en su comunidad autónoma, el niño con miocardiopatía debe vacunarse anualmente frente a la gripe. Aunque la vacunación frente al neumococo se ha introducido recientemente en los calendarios vacunales, los lactantes afectos de miocardiopatía deben

recibir la pauta de 3 dosis más una dosis de recuerdo, ajustando el número total de dosis en función de la edad del niño. Los niños mayores de 5 años recibirán una dosis de la conjugada 13 valente seguida a las 4-6 semanas de la vacuna polisacárida 23 valente.

En niños que toman anticoagulantes orales, las vacunas intramusculares están contraindicadas. Las vacunas que habitualmente se administran por esta vía, serán inyectadas en tejido subcutáneo<sup>(14)</sup>.

2. **Inmunización frente al virus respiratorio sincitial** con palivizumab en pacientes menores de 24 meses<sup>(14)</sup>.
3. **Alimentación:** es importante descubrir posibles déficits nutricionales. La alimentación debe ser lo más variada y completa posible. Pueden ser necesarios aportes calóricos. En pacientes obesos, se recomienda la reducción de peso. La restricción de la ingesta de sal ayuda a mantener el balance hídrico.
4. **Atención odontológica,** comenzando con una higiene dentaria sistemática.
5. **Actividad física:** los niños suelen autolimitarse en función de su capacidad, aunque debe evaluarse de forma individual<sup>(15)</sup>.

#### Tratamiento farmacológico<sup>(10-12)</sup>

**Diuréticos.** Los diuréticos deben utilizarse en los pacientes con síntomas de insuficiencia cardíaca y evidencia de retención hídrica o predisposición a ella, o con signos o síntomas de congestión. No obstante, aunque necesarios, los diuréticos no son suficientes, y no deberían ser utilizados como único tratamiento, sino asociados generalmente a inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o betabloqueantes. Mejoran rápidamente los síntomas, pero no mejoran la supervivencia a largo plazo. La dosis de la furosemida será de 1-4 mg/kg/día en 1-3 tomas vía oral (1-2 mg/kg/dosis intravenosa). La dosis de la hidroclorotiazida es de 2-3 mg/kg/día repartido en 2 tomas diarias por vía oral.

**Inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina.** Todos los pacientes con MD e insuficiencia

cardíaca deberían ser tratados con un IECA, salvo que hayan presentado intolerancia o tengan alguna contraindicación para el uso de este tipo de fármacos. En pacientes con evidencia o antecedentes de retención hídrica, los IECA se deben asociar a diuréticos. Los IECA se recomiendan también en pacientes con disfunción sistólica sin clínica de insuficiencia cardíaca. También, estarían indicados en pacientes afectos de miocardiopatía dilatada asintomática. Los más usados son: el captopril, a dosis de 0,5-6 mg/kg/día repartido en 3 dosis, y el enalapril, a dosis de 0,1-0,5 mg/kg/día en una o dos dosis.

**Bloqueantes betaadrenérgicos.** Los betabloqueantes (en particular, bisoprolol, metoprolol y carvedilol) pueden disminuir el riesgo de muerte y el combinado de muerte y hospitalización. Estos beneficios se han observado en pacientes que ya recibían tratamiento con IECA, lo que sugiere que la inhibición combinada de dos mecanismos neurohormonales puede producir efectos aditivos. Generalmente, los betabloqueantes se usan asociados a diuréticos e IECA. El tratamiento con betabloqueantes debe iniciarse con dosis muy bajas, con incrementos progresivos cada 2-4 semanas si la tolerancia es buena, siendo necesario un estricto control clínico del paciente durante la fase de ajuste de la dosis. La dosis del propranolol es de 1-2 mg/kg/día repartido en 3 tomas. El carvedilol se administra a dosis de 0,1-1 mg/kg/día repartido en dos dosis.

**Digital.** Ampliamente utilizada en edad pediátrica hace años, debe utilizarse con cuidado en niños con enfermedad aguda con disminución de la función renal, pues potencia su toxicidad. La digoxina, junto con los diuréticos, IECA y betabloqueantes, se recomienda para mejorar la situación clínica de los pacientes con insuficiencia cardíaca por disfunción sistólica. La dosis oral total de impregnación es de 0,02 mg/kg en los prematuros, 0,03 mg/kg en neonatos y 0,04-0,05 mg/kg en lactantes y niños. Si se usa la vía intravenosa o intramuscular, se darán 2/3 de la dosis oral. Esta dosis de digitalización se reparte en 3 tomas: 1/2 al inicio; 1/4 a las 8 horas; 1/4 a las 16 horas. Posteriormente, se establece la dosis de

mantenimiento (1/8 de la dosis total de impregnación cada 12 horas).

**Antagonistas de la aldosterona.** El uso de bajas dosis de espironolactona está indicado en pacientes con insuficiencia cardíaca en clase funcional III o IV (recomendación clase I). La eficacia y seguridad de los antagonistas de la aldosterona, en pacientes con IC leve o moderada, sigue siendo desconocida. Precisa monitorización de los niveles de potasio y de la función renal. Debe evitarse su uso junto con IECA y Antagonistas de los receptores de angiotensina-II (ARA-II). Las dosis adecuadas son de 2-3 mg/kg/día en 2-3 tomas orales.

**Antiarrítmicos.** No se recomienda, de forma general, el tratamiento antiarrítmico de los pacientes con arritmias ventriculares asintomáticas o no sostenidas. La utilización de fármacos o dispositivos antiarrítmicos debería reservarse para pacientes con: a) taquicardia ventricular sostenida o sintomática, fibrilación ventricular o historia de muerte súbita resucitada; o b) arritmias auriculares recurrentes o sostenidas. En estos pacientes, el tratamiento debe ser individualizado y supervisado por un electrofisiólogo en caso necesario.

**Anticoagulantes.** La anticoagulación está indicada en pacientes con MD e insuficiencia cardíaca asociadas a fibrilación auricular (recomendación grado Ia), o con evidencia de trombos intracardiacos o embolismos sistémicos (recomendación Ic). La antiagregación está indicada en todos los niños profilácticamente por el alto de riesgo de trombos en las cavidades cardíacas dilatadas.

**Inotrópicos.** El mecanismo de acción del levosimendán en el sistema cardiovascular es doble: mejora la contractilidad miocárdica, por sensibilizar el calcio a la troponina C; y produce una vasodilatación arterial y venosa, mediante la activación de los canales del potasio sensibles al adenosintrifosfato (ATP) de la fibra muscular lisa vascular. Se administra en infusión continua durante 24 h. Tiene un metabolito hemodinámicamente activo, denominado OR-1896, que provoca que el efecto hemodinámico del levosimendán sea sostenido, y puede persistir

incluso más de una semana tras una única administración intravenosa. Sin embargo, hay que tener en cuenta que su principio activo tiene una duración variable y, en ocasiones, se precisa de una segunda dosis. La milrinona es un inhibidor de la fosfodiesterasa con acción inotrópica y vasodilatadora, de elección en pacientes betabloqueados, asociado o no a la dobutamina.

**Antagonistas de los receptores de angiotensina-II (ARA-II).** Aunque han demostrado una eficacia y seguridad similar a los IECA en adultos, no hay estudios en niños, por lo que su uso se limita a los pacientes que no toleran los IECA.

**Ivabradina.** En adultos, está indicada en pacientes con frecuencia cardíaca elevada (por encima de 70 lpm) y que no toleran o no pueden tomar betabloqueantes, asociada a IECA u otros fármacos.

**Otros fármacos.** Se ha sugerido el uso del nesiritide (una forma recombinante del péptido natriurético de tipo B humano o BNP) en pacientes pediátricos en insuficiencia cardíaca, y se ha observado una mejoría en su clase funcional. También, ha habido alguna experiencia con hormona de crecimiento, pero su uso no está recomendado en niños.

**Otros tratamientos no farmacológicos,** como: la estimulación eléctrica, la ablación con radiofrecuencia o los dispositivos antiarrítmicos, sobrepasan el objetivo de esta revisión. La resincronización cardíaca está consolidada como herramienta terapéutica tras su inclusión en las guías de actuación clínica de las sociedades americanas y europeas.

En cuanto al **tratamiento quirúrgico**, el trasplante cardíaco es el tratamiento final de elección en pacientes con MD e insuficiencia cardíaca intratable o muy baja probabilidad de supervivencia a corto plazo, pero siempre y cuando sean considerados candidatos adecuados por el equipo médico responsable. Otras técnicas como la ventriculotomía izquierda parcial (operación de Batista) o la cardiomioplastia dinámica pueden tener sus opciones. La utilización de dispositivos de asistencia ventricular izquierda (ECMO, sistema Berlin-Heart Excor) puede permitir la estabilización de pacientes

en espera para trasplante, cuyo número está descendiendo en los últimos años. Con el trasplante cardíaco, la supervivencia a 1 y 5 años en niños con miocardiopatía dilatada es del 90% y del 83%, respectivamente.

## Miocardiopatía hipertrófica

**La miocardiopatía hipertrófica puede debutar como muerte súbita cardíaca. El desarrollo de los estudios genéticos abre nuevas posibilidades en el manejo de estos pacientes.**

El segundo tipo de miocardiopatía más frecuente en la infancia es la miocardiopatía hipertrófica, que supone más de un 25% de los casos. Su prevalencia en población general se estima en 1/500, con una incidencia anual de 0,47 casos por cada 100.000 niños<sup>(6-8)</sup>. En la edad pediátrica, suele manifestarse en adolescentes, pero tiene gran trascendencia al ser una causa frecuente de muerte súbita, en ocasiones, como primera manifestación de la enfermedad<sup>(2,16-17)</sup>.

Se caracteriza por una hipertrofia del ventrículo izquierdo, aunque puede afectarse también el derecho, lo cual condiciona una obstrucción, con un componente dinámico, en la salida del ventrículo izquierdo, que no puede explicarse por otras condiciones, como: la enfermedad valvular, la cardiopatía congénita o la hipertensión. Para estandarizar las medidas del grosor de las paredes en los niños, utilizamos los *Z-score*, siendo necesarias para el diagnóstico, medidas superiores a +2 *Z-score*<sup>(8)</sup>. En ocasiones, la hipertrofia de la pared de las arterias coronarias causa isquemia, lo cual empeora el cuadro y puede originar arritmias.

Entre las formas familiares, se establecen dos tipos distintos: una familiar, con herencia autosómica dominante y penetrancia variable, causada por alteraciones en las proteínas del sarcómero, y otra secundaria a enfermedades metabólicas, endocrinológicas o pertenecientes a síndromes generalizados, como el síndrome de Noonan. Las formas no familiares o no genéticas, incluyen: miocardiopatía del hijo de madre diabética y miocardiopatía asociada a obesidad o al deportista.

La clínica va a depender de la edad de presentación: en los lactantes, predomina la clínica de insuficiencia cardíaca; los niños mayores pueden referir palpitaciones, dolor torácico, disnea o síncope. En niños mayores y adolescentes, la muerte súbita puede ser la forma de debut de la enfermedad; y en otras ocasiones, se descubre en el estudio de un soplo, que es el hallazgo más frecuente en la exploración física.

La radiología de tórax suele mostrar cardiomegalia, y el EKG habitualmente está alterado, pudiendo mostrar alteraciones de la repolarización (ondas T negativas en más de una derivación inferolateral consecutiva: II, III, aVF, V5, V6), signos de hipertrofia ventricular y/o presencia de ondas Q patológicas. La ecocardiografía mostrará la hipertrofia del ventrículo izquierdo, siendo característica la afectación de la función diastólica. Las alteraciones electrocardiográficas pueden preceder a las alteraciones en la ecocardiografía.

Por lo que respecta al diagnóstico, hay que excluir otros procesos que cursen con hipertrofia ventricular, como la hipertensión arterial y los cuadros obstructivos del lado izquierdo.

El pronóstico es variable, aunque los casos diagnosticados en los primeros meses de vida suelen fallecer antes del año de vida. Como se ha comentado anteriormente, en ocasiones, la primera manifestación de la enfermedad en adolescentes y adultos jóvenes es la muerte súbita. Uno de los aspectos fundamentales es la estratificación del riesgo de muerte súbita, para lo que hay que tener en cuenta factores clínicos y ecocardiográficos, la respuesta de la presión arterial al ejercicio y la presencia o no de taquicardia ventricular no sostenida. Los principales factores de riesgo de muerte súbita son: los familiares de pacientes con muerte prematura por miocardiopatía hipertrófica; los pacientes con síncope (en especial, jóvenes con episodios sincopales múltiples o asociados al ejercicio); la presencia de taquicardia ventricular no sostenida en el registro de ECG-holter (sobre todo, episodios múltiples, repetidos y prolongados); los pacientes con hipertrofia ventricular izquierda

superior a 30 mm en la ecocardiografía; y la respuesta plana o hipotensiva de la presión arterial en la prueba de esfuerzo<sup>(17)</sup>.

El asesoramiento genético está recomendado para todos los pacientes cuya MCH no pueda explicarse únicamente por causas no genéticas<sup>(16)</sup>. De cara al estudio de familiares, cuando se identifica una mutación genética causal definida en un paciente, sus familiares deben pasar primero por pruebas genéticas y después por la evaluación clínica si se encuentra que son portadores de la misma mutación. En el caso de los niños, el principio que debe guiar la decisión es que una prueba genética o clínica de un niño debe tener impacto en el manejo, los hábitos de vida y el cribado clínico posteriores. Cuando no haya estudios genéticos concluyentes, el estudio clínico se realizará mediante la realización de ECG y ecocardiografía seriados a partir de los 10 años. Antes de esta edad, habría que valorar a los pacientes sintomáticos, a los que practiquen deporte de competición, o a los que tengan antecedentes de miocardiopatía hipertrófica prematura u otras complicaciones<sup>(16,18-19)</sup>.

El tratamiento de primera elección, cuando hay sintomatología, son los betabloqueantes. Otra opción es la utilización de calcioantagonistas, como el verapamil (está contraindicado en casos de insuficiencia cardíaca, bloqueos y en menores de un año) o la disopiramida. Los antiarrítmicos están indicados cuando hay arritmias, aunque no disminuyen el riesgo de muerte súbita. La implantación de desfibriladores es una opción para evitar la muerte súbita en pacientes de alto riesgo.

El tratamiento quirúrgico (miectomía) está reservado a pacientes con afectación importante y falta de respuesta al tratamiento médico. Otra opción es la ablación septal con alcohol, mediante la inyección selectiva de alcohol en una arteria perforante septal. También, se ha utilizado la implantación de un marcapasos bicameral en este tipo de pacientes. Finalmente, el trasplante cardíaco es una opción en algunos casos.

La miocardiopatía hipertrófica es una de las enfermedades en las que el desarrollo de los estudios genéticos

puede abrir nuevas puertas, orientando incluso hacia unas opciones terapéuticas u otras. El estudio genético está recomendado para el caso índice y en todos los familiares de primer grado cuando se identifica una mutación, lo que ocurre en aproximadamente en el 50-60% de los casos<sup>(11)</sup>.

## Otras miocardiopatías

**Otras miocardiopatías menos frecuentes en la edad pediátrica son: la miocardiopatía restrictiva, la displasia arritmogénica de ventrículo derecho y el miocardio no compactado.**

La miocardiopatía restrictiva es una enfermedad del miocardio que produce disfunción diastólica secundaria a aumento de la rigidez ventricular, con volúmenes diastólicos normales o disminuidos en uno o ambos ventrículos. La función sistólica suele estar preservada y el espesor de la pared conservado o incrementado, dependiendo de la etiología. Supone el 4,5% de las miocardiopatías en la infancia<sup>(8)</sup>. Como otras miocardiopatías, puede ser familiar (con un patrón de herencia autosómica dominante) o secundaria a otras circunstancias (toxicidad por antraciclina o radioterapia, enfermedades autoinmunes, etc.). La presentación clínica es variable, desde pacientes asintomáticos hasta signos de insuficiencia cardíaca con hipertensión pulmonar. El ECG está alterado en el 98% de los casos. Estos pacientes también tienen riesgo de muerte súbita por taquiarritmias ventriculares, por lo que puede llegar a indicarse la implantación de un desfibrilador o incluso el trasplante cardíaco.

La displasia arritmogénica de ventrículo derecho o miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho es una miocardiopatía con entidad propia, caracterizada por fibrosis e infiltración grasa del miocardio del ventrículo derecho, aunque en muchas ocasiones, también está afectado el ventrículo izquierdo, por lo que se ha planteado el cambio de la denominación a miocardiopatía arritmogénica. Su prevalencia se estima en 1/5.000 y es una de las causas de muerte súbita en jóvenes y atletas. Las opciones tera-



péuticas incluyen: el tratamiento de la insuficiencia cardiaca, la utilización de antiarrítmicos y la implantación de un desfibrilador.

Otra forma de miocardiopatía reconocida es el miocardio no compactado, descrito desde 1990, y cuyo diagnóstico en niños va aumentando a lo largo de los años. Se caracteriza anatómicamente por un miocardio con trabeculaciones profundas en la pared ventricular y recesos profundos que comunican con la cavidad ventricular principal, afectando fundamentalmente al ápex y la pared libre del ventrículo izquierdo. En ocasiones, se asocia a cardiopatías congénitas, lo que empeora el pronóstico. Al igual que en otras miocardiopatías, las manifestaciones clínicas incluyen disfunción sistólica y diastólica, asociada, en ocasiones, con arritmias y fenómenos embólicos.

## Canalopatías

**Las canalopatías como el síndrome de QT largo o el síndrome de Brugada pueden presentar muerte súbita cardiaca como primera manifestación.**

Las canalopatías (síndrome de Brugada, síndrome de QT largo congénito, síndrome de QT corto, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, fibrilación ventricular idiopática) son enfermedades eléctricas primarias sin evidencia de alteraciones observables en imágenes o histopatológicas, con alteraciones estructurales que residen a nivel molecular en la membrana celular. Si bien, la clasificación de las miocardiopatías de la Sociedad Europea de Cardiología no las incluye, sí están recogidas en la clasificación de la *American Heart Association*, basándose en que las alteraciones de los canales iónicos producen una alteración estructural del corazón, aunque sea a nivel molecular.

El diagnóstico se basa en los hallazgos en el electrocardiograma, aunque en algunas ocasiones, son necesarias pruebas de esfuerzo o farmacológicas para inducir los patrones electrocardiográficos característicos.

La mayoría de las canalopatías son hereditarias, con una herencia autosómica dominante. En el año 2013, se

publicó un documento en el que se establecen los criterios diagnósticos y se establece el manejo de pacientes con arritmias primarias hereditarias<sup>(20)</sup>. El estudio familiar está indicado tras realizar el diagnóstico, independientemente de la edad<sup>(18)</sup>.

## Función del pediatra de Atención Primaria

La función del pediatra de Atención Primaria en las miocardiopatías es doble. Por un lado, constituye el primer punto de atención al niño con patología aguda, debiendo orientar el diagnóstico inicial. Una adecuada anamnesis y una exploración física completa pueden orientar hacia el diagnóstico del paciente. El primer nivel de pruebas complementarias incluyendo la analítica básica, el electrocardiograma y la radiografía de tórax, cuando se considera necesaria, están al alcance del pediatra de Atención Primaria, pudiendo aportar, en algunos casos, información fundamental para orientar el diagnóstico. El diagnóstico final, así como la orientación terapéutica, se realizarán habitualmente en la consulta de Atención Especializada.

Por otro lado, el pediatra de Atención Primaria es una pieza clave en el seguimiento de los pacientes con miocardiopatías. Constituye el primer nivel de atención de estos pacientes, tanto para la miocardiopatía y su evolución como para las revisiones de salud del paciente. El control de las vacunaciones e inmunizaciones de estos niños, así como la alimentación y las normas de higiene bucal, forman parte de las actividades preventivas. Es importante la regulación del régimen de vida, incluyendo la posibilidad de realización o no de ejercicio físico.

Por último, también juega un papel fundamental en la atención de las enfermedades intercurrentes en estos niños. El pediatra de Atención Primaria debe manejar y tratar estas enfermedades, habitualmente infecciosas, así como detectar posibles descompensaciones de la enfermedad de base.

## Bibliografía

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

- 1.\*\* Galve Basilio E, Alfonso Manterota F, Ballester Rodés M, et al. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en miocardiopatías y miocarditis. *Rev Esp Cardiol*. 2000; 53: 360-93).
- 2.\*\*\* Lipshultz SE, Cochran TR, Briston DA, et al. Pediatric cardiomyopathies: causes, epidemiology, clinical course, preventive strategies and therapies. *Future Cardiol*. 2013; 9: 817-48.
- 3.\* Navarro Puerto MA, Cubero Gómez JM, Melguizo Moya I, et al. Definición y clasificación de las miocardiopatías. Última revisión 18/11/2014. Disponible online en: <http://www.fisterra.com/guias-clinicas/definicion-clasificacion-miocardiopatias/>.
- 4.\* Richardson P, McKenna WJ, Bristow M, et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of the Cardiomyopathies. *Circulation*. 1996; 93: 841-2.
- 5.\* Moretin B, Suárez-Mier MP, Aguilera B, et al. Mortalidad por enfermedades del miocardio en niños y jóvenes. Estudio observacional de base poblacional. *Rev Esp Cardiol*. 2006; 59: 238-46.
- 6.\* Konta L, Franklin RCG, Kaski JP. Nomenclature and systems of classification for cardiomyopathy in children. *Cardiology in the Young*. 2015; 25, 31-42.
- 7.\* Maron, BJ, Towbin, JA, Thiene, G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006; 113: 1807-16.
- 8.\*\*\* Elliot P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008; 29: 270-6.
- 9.\* Arbustini E, Narula N, Tavazzi L, et al. The MOGE(S) classification of cardiomyopathy for clinicians. *J Am Coll Cardiol*. 2014; 64: 304-18.
- 10.\*\*\* Ponikowski P, Voors AA, Anker SD, et al. 2016 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure The Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC). *European Heart Journal*. 2016; 37: 2129-200.

- 11.\*\*\* Price JF, Jeewa A, Denfield SW. Clinical characteristics and treatment of cardiomyopathies in children. *Current Cardiology Reviews*. 2016; 12: 85-98.
- 12.\*\*\* Rodríguez Vázquez del Rey MM, Perin F. Miocardiopatía dilatada. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: p. 425-32.
- 13.\*\*\* Galdeano Miranda JM, Romero Ibarra C. Insuficiencia cardiaca. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 575-83.
- 14.\*\* Picazo Angelín B, Conejo Muñoz L, Cuenca Peiró V, et al. Inmunizaciones y seguimiento pediátrico del lactante con cardiopatía congénita. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 547-54.
- 15.\*\* Finocchiaro G and Sharma S. The Safety of Exercise in Individuals With Cardiomyopathy. *Canadian Journal of Cardiology*. 2016; 32: 467e-474.
- 16.\*\*\* Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. (Grupo de trabajo de la ESC para el diagnóstico y tratamiento de la miocardiopatía hipertrófica). Guía de práctica clínica de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica. *Rev Esp Cardiol*. 2015; 68: 63.e1-e52e2.
- 17.\*\*\* Jiménez-Casso MS, Benito Bartolomé F. Miocardiopatía hipertrófica. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 433-40.
- 18.\*\* Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, et al. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. *Rev Esp Cardiol*. 2016; 69: 300-9.
- 19.\*\* Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies: this document was developed as a partnership between the Heart Rhythm Society (HRS) and the European Heart Rhythm Association (EHRA). *Europace*. 2011; 13: 1077-109.
- 20.\*\*\* Priori SG, Wilde AA, Horie M, et al. HRS/EHRA/APHS Expert Consensus Statement on the Diagnosis and Management of Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes. *Heart Rhythm*. 2013; 10: 1932-63.
21. Centeno Malfaz F. Miocardiopatías. *Pediatr Integral*. 2012; XVI(8): 647-55.
- Bibliografía recomendada**
- Rodríguez Vázquez del Rey MM, Perin F. Miocardiopatía dilatada. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 425-32.  
Revisión de miocardiopatía dilatada, de forma sencilla y, a la vez, abordando el tema en profundidad. Forma parte de los protocolos actualizados de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas.
  - Galdeano Miranda JM, Romero Ibarra C. Insuficiencia cardiaca. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 575-83.  
Hace referencia al papel del pediatra de Atención Primaria en los niños con insuficiencia cardiaca. Forma parte de los protocolos actualizados de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas.
  - Price JF, Jeewa A, Denfield SW. Clinical characteristics and treatment of cardiomyopathies in children. *Current Cardiology Reviews*. 2016; 12: 85-98.  
Excelente revisión de las miocardiopatías en la infancia: dilatada, hipertrófica y restrictiva.
  - Jiménez-Casso MS, Benito Bartolomé F. Miocardiopatía hipertrófica. En: Albert Brotons DC. *Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente*. CTO ed. Madrid; 2015: 433-40.  
Revisión de miocardiopatía hipertrófica, de forma sencilla y, a la vez, abordando el tema en profundidad. Forma parte de los protocolos actualizados de la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas.
  - Priori SG, Wilde AA, Horie M, et al. HRS/EHRA/APHS Expert Consensus Statement on the Diagnosis and Management of Patients with Inherited Primary Arrhythmia Syndromes. *Heart Rhythm*. 2013; 10: 1932-63.  
Revisión sobre el diagnóstico y tratamiento de las arritmias hereditarias, incluyendo las canalopatías y otras arritmias. Aunque es un documento de consenso general y no pediátrico, aborda el manejo de estas arritmias cada vez más prevalentes en la infancia.
  - Lipshultz SE, Cochran TR, Briston DA, et al. Pediatric cardiomyopathies: causes, epidemiology, clinical course, preventive strategies and therapies. *Future Cardiol*. 2013; 9: 817-48.  
Gran artículo sobre las miocardiopatías en la infancia. Es una revisión amplia, con muchos tipos de miocardiopatías y múltiples aspectos de las mismas. Si bien, excede el abordaje desde Atención Primaria, es un trabajo muy completo.

## Caso clínico

Niño de 7 años y medio de edad, que acude a su pediatra por episodio de pérdida de conciencia de segundos de duración, de forma brusca, mientras corría en el parque, con recuperación inmediata posterior, sin período postcrítico. Acude a la consulta de Atención Primaria con su padre, madre fallecida hace 1 año, no diagnóstico conocido al estar divorciados. Tiene un hermano de 6 años, sano, sin antecedentes reseñables y una hermana de 12 años sin antecedentes patológicos también.

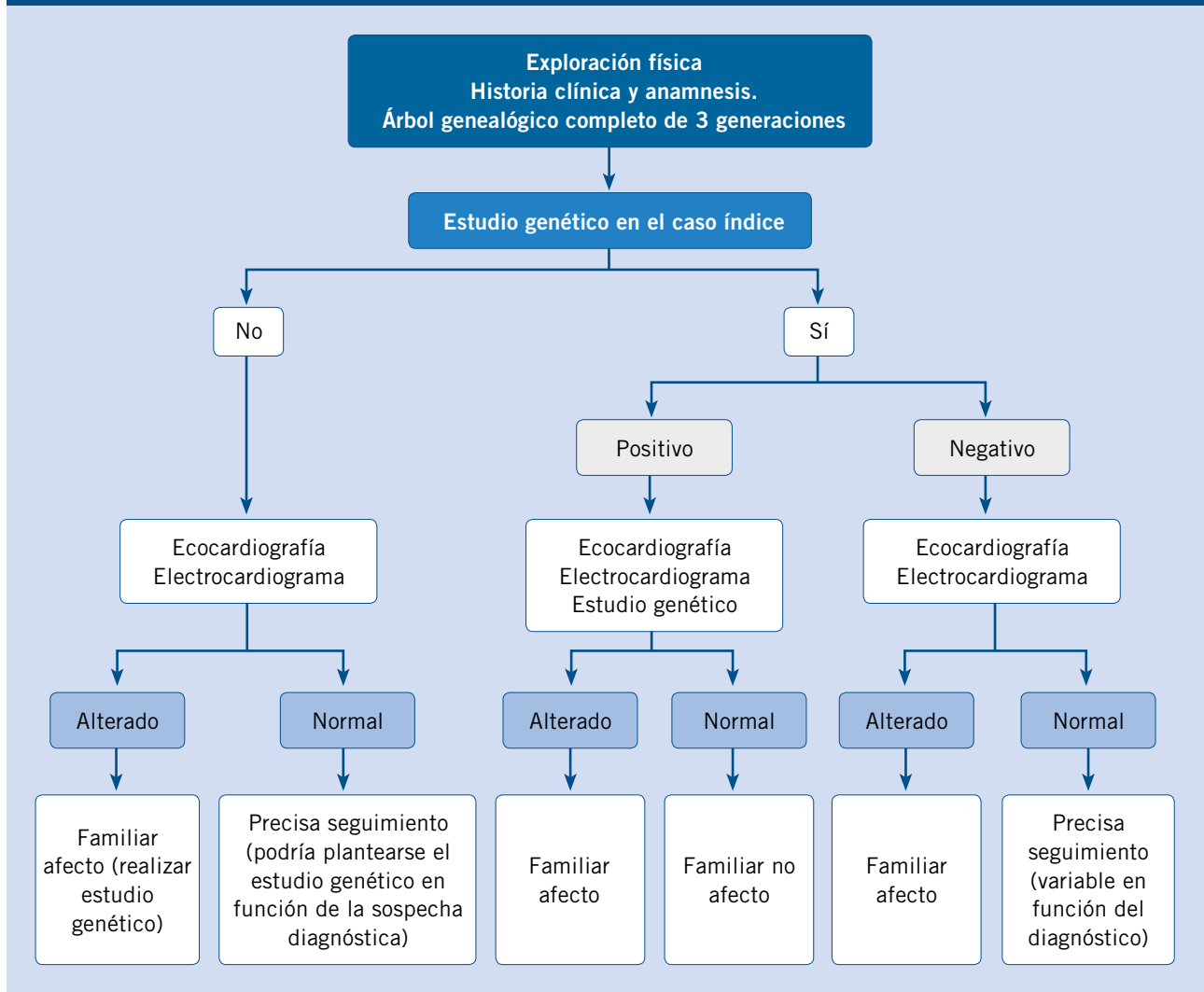
El niño está sano y no toma ninguna medicación. Como antecedentes personales, consta en su historia de recién nacido, que fue valorado por el cardiólogo al nacimiento por un soplo con ecocardiograma realizado normal. Resto de antecedentes, embarazo, parto y período neonatal inmediato normal.

A la exploración física: buen estado general. Buena coloración de piel y mucosas. Bien hidratado. Buena perfusión periférica.

Auscultación cardiaca: presenta soplo sistólico III/VI rudo paraesternal. Precordio hiperdinámico con un impulso apical ligeramente desplazado a la izquierda en la palpación. Auscultación pulmonar, normal. Pulsos periféricos palpables. Abdomen, normal sin megalias. Resto de la exploración: normal.

En la consulta, la frecuencia cardiaca es de 96 latidos por minuto, la frecuencia respiratoria de 25 respiraciones por minuto y la presión arterial en el brazo derecho es de 112/68 mmHg. La saturación de oxígeno es del 99%.

## Algoritmo 1. Manejo del familiar de primer grado de un paciente con miocardiopatía familiar



## Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en "on line" a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org) y [www.pediatriaintegral.es](http://www.pediatriaintegral.es).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".



# Cuestionario de Acreditación

A continuación, se expone el cuestionario de acreditación con las preguntas de este tema de *Pediatría Integral*, que deberá contestar "on line" a través de la web: [www.sepeap.org](http://www.sepeap.org).

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 85% de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario "on-line".

## Miocardopatías

33. Ante un lactante de 6 meses de edad, que acude a consulta con cuadro clínico de 2 días de rechazo de tomas, con sudoración profusa en las mismas, febrícula, cuadro catarral de una semana de evolución, y en la exploración presenta soplo sistólico II/VI no auscultado previamente con taquicardia de 185 lpm, rinorrea, polipnea con tiraje subcostal leve, saturación de O<sub>2</sub> 100%. T<sup>a</sup>: 37,3°C. Ante el cuadro de taquicardia, se realiza un ECG (PR de 0,17", un patrón rsR en V1 y ondas T aplanadas). Para descartar un cuadro respiratorio, solicita una Rx de tórax, donde encuentra un índice cardiorácico de 0,7 y un infiltrado difuso bilateral en el parénquima, ¿CUÁL de estos diagnósticos le parece más probable?:
- Una miocardiopatía hipertrófica, ya que una cardiomegalia siempre indica hipertrofia.
  - Es claramente una bronquiolitis, ya que tiene una edad típica y dificultad respiratoria.
  - Un cuadro a descartar sería una miocarditis, ya que tiene alteraciones inespecíficas en el ECG, cardiomegalia, taquicardia y signos de insuficiencia cardiaca.
  - El paciente tiene una taquicardia sinusal por la fiebre asociada a un catarro de vía altas.
  - Lo más probable es una miocardiopatía no compactada por los cambios en el ECG.
34. Respecto al calendario vacunal de un niño con miocardiopatía dilatada, es CORRECTO:
- Su calendario vacunal debe ser el mismo de un niño sano.
  - La vacuna de la gripe está contraindicada en estos pacientes.
  - Debe vacunarse de la vacuna del neumococo, pero solo de la conjugada.
  - Si es mayor de 2 años, estaría indicado la profilaxis con palivizumab.
  - Debe seguir el calendario vacunal del niño sano, más la vacuna antigripal anual y la vacuna antineumocócica, tanto la conjugada como la forma polisacárida en mayores de 5 años.
35. En una miocardiopatía hipertrófica obstructiva de reciente diagnóstico en el padre de una paciente, ¿qué ESTUDIOS recomendaría a su hija de 10 años de edad asintomática, en la que se encuentra un soplo sistólico III/VI rudo en BEI?
- Nada, ya que seguro que es un soplo inocente.
  - Le tomaría la tensión arterial, le haría Rx de tórax y si es normal no le haría nada.
  - Le derivó a urgencias para valoración urgente.
  - Le pido un ECG y si está normal, le envío al cardiólogo a los 15 años.
  - Aunque puede que el soplo no tenga nada que ver, le pido un ECG y le envío al cardiólogo.
36. Ante un antecedente familiar de enfermedad cardiaca con mutación genética conocida, ¿en CUÁL de ellas estaría indicada pedir el estudio genético en un familiar recién nacido de primer grado del caso índice?
- En una miocardiopatía hipertrófica, ya que hay tratamientos que protegen claramente de su desarrollo.
  - En una miocardiopatía no compactada, porque suele presentar clínica en el período del lactante.
  - Si es una miocardiopatía hipertrófica, no se lo pediría, porque la mayoría son de herencia autosómica recesiva.
  - Si es un QT largo, se debería pedir nada más conocer el diagnóstico, ya que el riesgo de arritmias malignas está presente a cualquier edad.
  - Nunca se lo pediría hasta la mayoría de edad.
37. En cuanto al tratamiento en las miocardiopatías, ¿cuál le parece la opción terapéutica más CORRECTA?
- En la miocardiopatía hipertrófica los IECAS y diuréticos son el tratamiento fundamental.
  - En las miocardiopatías dilatadas, los antiarrítmicos no forman parte de su tratamiento.
  - El tratamiento de base de una miocardiopatía metabólica puede ser la dieta y la carnitina.

- d. El trasplante cardiaco es una opción en la miocardiopatía hipertrófica, pero no en la dilatada.
- e. Los inotrópicos, como el levosimendán, son la piedra angular en el tratamiento de la miocardiopatía hipertrófica.
- b. El antecedente materno de muerte súbita.
- c. La presencia de soplo sistólico III/VI rudo.
- d. El antecedente de soplo neonatal.
- e. Los tres primeros son signos de alarma.

### Caso clínico

38. Ante un episodio de pérdida transitoria de la conciencia en un niño, en relación con los signos de alarma, ¿CUÁL de ellos reconocería en este caso?
- a. La pérdida de conciencia mientras corría en el parque.

39. ¿QUÉ pruebas complementarias podríamos solicitar en la consulta de Atención Primaria, que nos podrían orientar hacia el diagnóstico?
- a. Un EEG.
  - b. Un TC cerebral.
  - c. Un ECG.
  - d. Una Rx de tórax.
  - e. Las 2 últimas.

40. ¿CUÁL de estos diagnósticos le resulta más probable en este caso?

- a. Claramente, parece una cardiopatía congénita; podría tratarse de una tetralogía de Fallot.
- b. La clínica y circunstancias corresponden con un síncope vasovagal.
- c. Lo más frecuente es que sea una arritmia hereditaria y, de ellas, la más frecuente sería un síndrome de Brugada.
- d. Por antecedentes familiares, episodio y datos exploratorios podría ser una miocardiopatía hipertrófica familiar.
- e. Se debería descartar un infarto agudo de miocardio.