



Presentación de Caso

# Una miocardiopatía controvertida: a propósito de un caso

## A controversial cardiomyopathy: a case report

Ana Margarita Jerez Castro<sup>1</sup>, Karelía Andalia Pérez<sup>1</sup>, Grisel Guevara Mirabal<sup>1</sup>, Yudmila Reina Borges Moreno<sup>1</sup>, Anneris Martínez Carrillo<sup>1</sup>, Alexander Valdés Martín<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba.

### Resumen

Las miocardiopatías, desafiantes en su génesis, evolución, conducta terapéutica que teniendo como síndrome común la falla cardíaca con sus complejidades, son objeto de actualización anualmente. Se describe el caso de un paciente masculino de 46 años con antecedentes de insuficiencia cardíaca de ocho años de evolución, síntoma de debut, una importante pérdida de peso, disnea a pequeños esfuerzos, astenia, tos nocturna y edemas en los miembros inferiores. Tras la estabilización clínica y optimización farmacológica, el ecocardiograma documentó el diagnóstico de una miocardiopatía no compactada biventricular, lamentablemente no corroborado por resonancia magnética cardíaca debido al fallecimiento del enfermo. Esta es una enfermedad rara, cuyos protocolos diagnósticos son debatidos; sin embargo, la multimodalidad de las imágenes y un abordaje clínico exhaustivo pueden definir su diagnóstico. El caso presentado, aunque infrecuente, merece revisión y su manejo, tanto diagnóstico como terapéutico es un relevante aporte a la Cardiología moderna.

**Palabras Clave:** cardiomiopatía; insuficiencia cardíaca; miocardiopatía no compactada biventricular.

### Abstract

Challenging cardiomyopathies in their genesis, evolution and therapeutic conduct, which have heart failure with its complexities as a common syndrome, are updated annually. We describe the case of a 46 year-old male patient with a history of heart failure of eight years of evolution, debut symptom, significant weight loss, dyspnea on small efforts, asthenia, nocturnal cough and edema in the lower limbs. After clinical stabilization and pharmacological optimization, the echocardiogram documented the diagnosis of biventricular noncompaction cardiomyopathy, unfortunately not corroborated by cardiac magnetic resonance due to the death of the patient. This is a rare disease and its diagnostic protocols are currently under debate; however, the multimodality of the images and an exhaustive clinical approach can define its diagnosis. The case presented, although rare, deserves review and its handling, both diagnostic and therapeutic, is a relevant contribution to modern cardiology.

**Keywords:** cardiomyopathy; heart failure; biventricular noncompaction cardiomyopathy.

## Introducción

Las miocardiopatías (MCP) constituyen un amplio espectro de afecciones del músculo cardíaco que comprometen las funciones de contracción, relajación o ambas, en ausencia de anomalías anatómicas y/o hemodinámicas corregibles. La incidencia general es de 1 en 100,000 individuos menores de 20 años y en niños antes del año de vida, es varias veces mayor. Se puede manifestar en cualquier etapa de la vida, desde *in útero* y sus causas pueden ser primarias o secundarias, debido a enfermedades sistémicas o idiopáticas.<sup>(1)</sup>

La miocardiopatía por ventrículo no compactado (MVNC), también denominada no compactación del ventrículo izquierdo (VI) o hipertrabeculación del VI, es una forma infrecuente y heterogénea de MCP.<sup>(1)</sup> Constituye una patología de tipo congénita, de prevalencia baja (0,014 %); pero que está siendo diagnosticada con mayor frecuencia actualmente, tras su conocimiento y la actualización

tecnológica de los medios diagnósticos para corroborar su existencia. Su clasificación permanece en discusión; la Sociedad Europea de Cardiología (ESC, por sus siglas en inglés) considera que es una miocardiopatía no clasificada y enfatiza el hecho de que la MCNC con función cardíaca normal, no cumple con los criterios de miocardiopatía, ya que muchos pacientes no muestran evidencia de deterioro de la función cardíaca. La clasificación de la AHA, que se basa, en gran medida, en la información molecular y genómica, considera que es una miocardiopatía congénita y que puede perfilarse genéticamente y, por lo tanto, ser considerada como una entidad propia.<sup>(2)</sup>

En realidad, es una enfermedad bastante desconocida, con datos muy variables, según los estudios actualmente disponibles. A menudo estos estudios son retrospectivos, con sesgos de selección,

Recibido: Abril 28, 2022 / Aceptado: Julio 12, 2022

ISSN 1561-2937.

diferentes criterios diagnósticos, entre otros aspectos. De los pacientes derivados al laboratorio de ecocardiografía, se estima una frecuencia de entre el 0,014 y el 4 %, con una edad media, en el momento del diagnóstico, de 40 años en la población adulta y de siete años en los niños. En estudios en la población infantil con miocardiopatías primarias, corresponde al 9,2 % de los casos; por lo tanto, es la tercera causa más frecuente, luego de la miocardiopatía dilatada y la hipertrófica. (3)

En Cuba existen escasos registros sobre la prevalencia de esta MVNC, por lo que el presente caso aporta información novedosa acerca de la enfermedad en nuestro medio.

## Presentación del caso

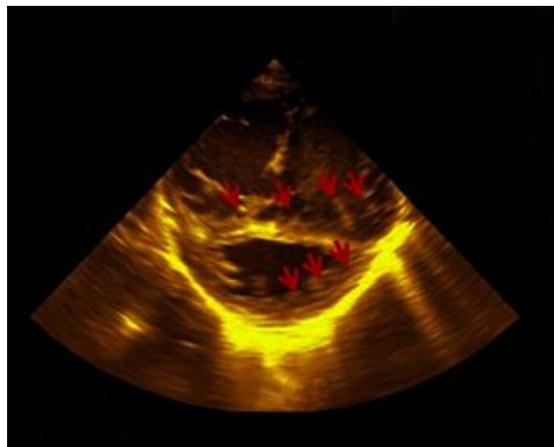
Hace ocho años se asistió por primera vez a un enfermo masculino, de raza negra y nacionalidad angoleña, de 46 años, con los siguientes antecedentes patológicos personales: sin antecedentes de ninguna enfermedad hasta los 21 años, cuando comienza a ingerir cantidades de alcohol que sumaban más de tres copas diarias durante diez años y se convierte en fumador; no presentaba ninguna otra enfermedad crónica no trasmisible ni infecciosa trasmisible. Inició, entonces, con un cuadro de disnea ante esfuerzos moderados como levantar peso de cinco libras, subir cuevas empinadas o escaleras; lo que lo obligaba a detener la marcha. Este síntoma se intensificó y apareció también en reposo y esto le impedía dormir sin más de dos almohadas. Se le suma a estos síntomas la astenia marcada y edemas en miembros inferiores, inicialmente en el horario de la tarde; posteriormente se incrementa hasta la región escrotal, abdominal e incluso facial. Otro síntoma acompañante fue la taquicardia que se intensificó correlacionada con el resto de los síntomas ya descritos.

Evaluable inicialmente por médico de asistencia, le diagnostican una insuficiencia cardíaca y se le impone la conducta terapéutica con diuréticos de asa y ahorradores de potasio; tras lo cual hubo cierta mejoría clínica. Mediante el ecocardiograma se concluye el diagnóstico de severa dilatación de las cámaras derechas, con disfunción ventricular derecha, hipertensión pulmonar (67mmHg) severa, diámetros y función ventricular izquierda normal.

Transita con este tratamiento durante ocho años cuando comienza con una marcada pérdida de peso, de 81 a 64 kilogramos; nuevamente disnea a pequeños esfuerzos; astenia, tos nocturna y edemas en miembros inferiores. Lo envían a la consulta especializada de Cardiología, con el diagnóstico presuntivo de miocardiopatía dilatada. Es preciso su ingreso en el Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular de La Habana, Cuba, con el diagnóstico de falla cardíaca aguda.

Se le realizaron los siguientes exámenes complementarios:

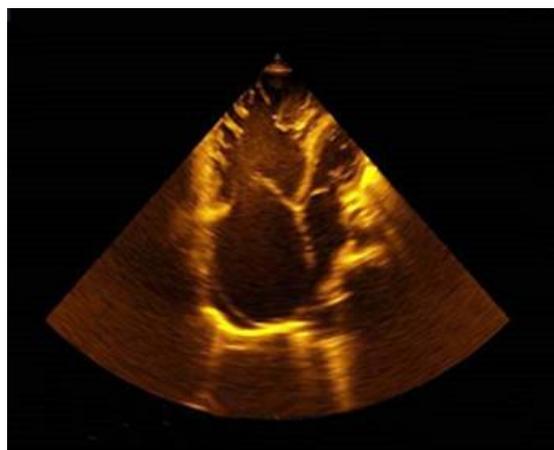
- Analítica sanguínea (datos relevantes): hematocrito 3,01 g/L, leucocitos:  $13,7 \times 10^9/L$ , creatinina: 221 mmol/L, urea: 45 mmol/L, proteínas totales: 54 g/L, albúmina: 29 g/L hierro sérico: 7,23 mmol/L, Gammaglutamiltranspeptidasa (GGT): 57,8, transaminasas: glutámico oxalacética (TGO): 56,2 U/I y glutámico pirúvica (TGP): 57,2 U/I.
- Electrocardiograma de 12 derivaciones: ritmo sinusal; Frecuencia cardíaca (FC):75 latidos por minuto; intervalo PR conservado 160 milisegundos (ms), eje desviado hacia la derecha, complejo QRS estrecho, segmento ST deprimido 1mm; intervalo QT corregido (QTc) 540 ms.
- *Holter* de veinte cuatro horas: informa frecuencia cardíaca mínima de 56x', máxima de 123x' y contracciones prematuras auriculares aisladas.
- Ecocardiograma transtorácico: Vista dos cámaras, presencia de más de tres trabéculas y recesos intertrabeculares en ventrículo izquierdo (VI) y ventrículo derecho (VD) (fig. 1). Modo *Doppler*, vista de cuatro cámaras, con gran dilatación de cavidades derechas (fig. 2).



Leyenda: Las flechas indican fin de diástole. Presencia de más de tres trabéculas y recesos intertrabeculares en VI y VD.

Fuente: Propiedad de la autora.

Fig. 1 – Vista dos cámaras.



Fuente: Propiedad de la autora

Fig. 2 – Modo Doppler, vista cuatro cámaras. Gran dilatación de cavidades derechas.

Considerando la historia de la enfermedad actual y los resultados de los exámenes complementarios, se logra la estabilidad clínica del enfermo. Se añadió un anticoagulante parental al tratamiento de diuréticos de asa y ahorradores de potasio; se corrigió el déficit de hierro por vía parenteral con apoyo hemodinámico farmacológico y el empleo de milrinona y, posteriormente, levosimendán.

A los 30 días de evolución, aproximadamente, tras evento de sepsis respiratoria de etiología viral, adquirido en la comunidad, el paciente tiene un nuevo episodio de descompensación, con signos de falla cardíaca aguda. Por lo tanto, fue yugulado nuevamente y se le aplicaron dosis terapéuticas de inmunoferrón y factor de transferencia, al detectar cifras disminuidas de inmunoglobulinas en los resultados de un perfil inmunológico realizado. Este tratamiento tuvo buenos resultados.

Como terapia de mantenimiento se consideró: administrar ambos tipos de diuréticos (de ASA e inhibidores de aldosterona) a dosis terapéutica; continuar la anticoagulación oral, agregar el digital y hacer seguimiento estricto durante tres meses a la evolución del enfermo. Se programó la realización de una resonancia magnética, ya con mayor estabilidad clínica y aceptación del enfermo a realizársela; pero este fallece en su domicilio.

Se muestra pieza anatómica macroscópica del ventrículo derecho, con aumento de grosor de las paredes ventriculares, se constatan las trabéculas y sus respectivos recesos intertrabeculares (fig. 3).



Fuente: Departamento de Anatomía Patológica del ICCV.

**Fig. 3** – Imágenes macroscópicas del ventrículo derecho e izquierdo; presencia de abundantes trabéculas en ambas cavidades.

Cuando se abordó este enfermo lo primero que llamó la atención, antes de realizar el ecocardiograma, fue su radiografía de tórax. Se había considerado como un paciente dilatado; pero al examinarlo y confrontar su radiografía, se determinó que la dilatación era de las cavidades derechas, incluyendo un tronco de la arteria pulmonar muy dilatado. Ese fue el primer reto, hacer diagnóstico diferencial con entidades de las cavidades derechas que acompañaran la clínica del enfermo e inicialmente se abogó por alguna entidad congénita que llegó a la adultez.

El segundo reto fue el ecocardiograma que, tras todos los elementos aportados, inducía a realizar una resonancia magnética, a la que el enfermo se negó inicialmente, alegando no sentirse en condiciones para someterse a este examen. Cuando consideró realizársela ya era demasiado tarde por su repentino fallecimiento. El ecocardiograma corroboró, sin embargo, la impresión diagnóstica de miocardiopatía no compactada biventricular.

## Discusión

De toda la gama de miocardiopatías existentes, esta es, quizás, la que más polémica ha generado, dentro de la comunidad científica en los últimos veinte años. Inicialmente no estuvo incluida en ninguna de las clasificaciones en torno a estas, hasta que en el año 2006 la Sociedad Americana del Corazón (AHA, por sus siglas en inglés) clasificó a la miocardiopatía no compactada biventricular como primaria de origen genético y en el 2008 la Sociedad Europea de Cardiología (SEC) como no clasificable. (4). Posee una incidencia y prevalencia baja, de manera general, en los adultos; un mapa genético muy diverso en su génesis, de hasta 80 genes involucrados y, según publicaciones recientes, puede presentar mutaciones del gen de la sarcómera, en este grupo poblacional. (5,6).

Sus características clínicas preconizadas por la falla cardíaca, las arritmias y los fenómenos tromboembólicos, pueden estar asociadas a otras manifestaciones cardiovasculares, aunque menos distintivas. (7) En el caso presentado las características y evolución clínicas fueron típicas de esta enfermedad, con predominio de las manifestaciones de la falla cardíaca.

Esta entidad nosológica no posee una personalidad histológica, quizás lo más llamativo en este sentido es el aumento de tamaño de las mitocondrias; pero no hay signos patognomónicos que la identifiquen. (7) En el paciente en cuestión no fue posible la realización del estudio histológico del miocardio, debido a limitaciones institucionales; sin embargo, el análisis macroscópico del órgano mostró correlación anátomo-patológica.

Fisiopatológicamente es una enfermedad que obedece a una irrupción del proceso normal de compactación del ventrículo izquierdo entre las quinta y octava semanas del proceso de formación embriológico, cuya etiología aún es un desafío científico. (8)

Por concepto, es una entidad primaria de origen genético, caracterizada por anomalías en la morfología de la pared ventricular, debido a la persistencia de un patrón fetal sobre el lado endocavitario ventricular. En este se evidencia la presencia y persistencia de trabeculaciones acompañadas de recesos intertrabeculares que son perfundidos desde la cavidad ventricular. Estos espacios lacunares intertrabeculares no tienen conexión con el árbol coronario, lo que compromete su reserva coronaria y explica los fenómenos arritmicos y de falla cardíaca que los acompaña. A su vez es considerada una miopatía e incluso una mitocondriopatía. En el año 2014 *Arbustini* y otros la definen como una miocardiopatía primaria (MCP), distinta o de un carácter morfológico compartido por diferentes MCP. (9,10)

Uno de los elementos más desafiantes de esta entidad es su clasificación en genotipos o fenotipos como: normal, dilatada, hipertrófica, dilatada–hipertrófica, restrictiva, de ventrículo derecho o biventricular, con enfermedades cardíacas congénitas asociadas, con arritmias. (11)

En el caso descrito fue de gran importancia el uso de la ecocardiografía para identificar hallazgos como la presencia de más de tres trabéculas y recesos intertrabeculares en ambos ventrículos con mayor deterioro de la función del ventrículo derecho. La confirmación diagnóstica actualmente es el resultado de la unificación de los criterios que ofrece la multimodalidad de imágenes: los criterios ecocardiográficos iniciales definidos por *Stöllberger*, quien documenta tres o más trabéculas y recesos intertrabeculares, con penetración del *Doppler* color en ellos, en fin de diástole y sístole, en eje corto; los de *Jenny* y otros, con la relación en fin de diástole y en eje corto de la zona compactada y no

compactada de más de dos; y los de *Chin* y otros, con la relación  $X/Y \leq 0,5$ , donde  $X$  es la distancia desde la superficie del epicardio hasta la profundidad del receso trabecular y  $Y$ , la distancia desde la superficie del epicardio hasta el pico de la trabécula (a nivel del ápex del VI, en el fin de la diástole, en vistas para esternal o cuatro cámaras).<sup>(12)</sup>

Se le suman los criterios de la resonancia magnética (RMC) planteados por *Petersen* y otros quienes establecieron el primer criterio diagnóstico de la RMC, el miocardio no compactado *versus* el miocardio compactado (MNC/MC) > 2,3, miocardio compactado y no compactado; *Jacquier* y otros incorporaron el segundo criterio diagnóstico de la RMC, el % miocardio no compactado (MNC) > 20 %; y los criterios diagnósticos planteados por *Meléndez-Ramírez* y otros, en relación con la tomografía axial computarizada, que establecen un máximo engrosamiento de la pared en los 16 segmentos (excluyendo el ápex) y, con relación a la compactación y no compactación, ventrículo no compactado *versus* ventrículo compactado (VNC/VC) > 2,2 en más de dos segmentos.<sup>(12)</sup>

La conducta terapéutica de esta entidad no dista del manejo del resto de las miocardiopatías dilatadas, salvo algunas consideraciones como son:

- En dependencia del fenotipo, los pacientes son atendidos a partir de sus necesidades clínicas y pautas correspondientes, teniendo en cuenta los fármacos, cuya efectividad está validada para este tipo de entidad.
- Anticoagulación oral cuando se agrega fibrilación auricular y mayor disfunción del VI, la anticoagulación parece obligatoria.
- Implantación de cardio-desfibrilador automático implantable (CDAI), recuperados de un paro cardíaco o con taquicardia ventricular recurrente o mal tolerada, el CDAI, en carácter de prevención secundaria, está aceptado.<sup>(13)</sup>

El pronóstico estará determinado por los riesgos similares de otras enfermedades cardiovasculares:

- La mortalidad por todas las causas, como las complicaciones tromboembólicas y las arritmias ventriculares, en comparación con pacientes con miocardiopatías dilatadas de otra etiología.
- El hallazgo de una mayor incidencia de hospitalización por insuficiencia cardíaca en forma aislada debe ser interpretado con cautela e investigado en el futuro, a partir de estudios bien diseñados.
- Loa indicadores tradicionales de gravedad de la enfermedad, como la fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) baja y no la profundidad o densidad de la trabeculación, parecen estar asociados con un peor resultado.<sup>(14)</sup>

## Conclusiones

La miocardiopatía no compactada es una enfermedad rara, a pesar de que los protocolos diagnósticos son controvertidos. Sin embargo, la multimodalidad de imágenes y un abordaje clínico exhaustivo pueden definir su diagnóstico. El caso presentado, aunque infrecuente dentro de esta desafiante e interesante entidad; su adecuado diagnóstico y manejo terapéutico, constituyen un importante aporte a la Cardiología moderna.

## Referencias bibliográficas

1. Álvarez Zenteno P, Meza Peñafiel L, Aroca Del Río P. Miocardiopatía no compactada y restrictiva en pediatría: Dos tipos de enfermedades del miocardio que son importantes saber reconocer. *Andes pediátrica*. 2021 [acceso 30/04/2022];92(5):667-76. Disponible en: [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S2452-60532021000500667&lng=es&nrm=iso&tlng=p](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S2452-60532021000500667&lng=es&nrm=iso&tlng=p)
2. Moncayo PQ, Loja BÁ, Pesantez SV, Espinoza DC. Reporte de Caso: Miocardiopatía No compactada en paciente con Insuficiencia Cardíaca. *Metro Ciencia*. 2021 [acceso 30/04/2022];29(suppl 2):120-2. Disponible en: <https://www.revistametrociencia.com.ec/index.php/revista/article/view/391>
3. Lozano DS, Vílchez FG, Lozano DS, Vílchez FG. Miocardiopatía no compactada. *Revista Uruguaya de Cardiología*. 2019 [acceso 30/04/2022];34(1):284-306. Disponible en: [http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S1688-04202019000100284&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://www.scielo.edu.uy/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1688-04202019000100284&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
4. Ikeda U, Minamisawa M, Koyama J. Isolated left ventricular non-compaction cardiomyopathy in adults. *Journal of Cardiology*. 2015 [acceso 22/05/2022];65(2):91-7. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0914508714002974>
5. Aras D, Tufekcioglu O, Ergun K, Ozeke O, Yildiz A, Topaloglu S, et al. Clinical features of isolated ventricular noncompaction in adults long-term clinical course, echocardiographic properties, and predictors of left ventricular failure. *Journal of Cardiac Failure*. 2006 [acceso 22/05/2022];12(9):726-33. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1071916406008566>
6. Van Waning JI, Moesker J, Heijnsman D, Boersma E, Majoor-Krakauer D. Systematic review of genotype-phenotype Correlations in Noncompaction Cardiomyopathy. *Jam Heart Assoc*. 2019 Dec 3;8(23): e012993. doi: 10.1161/JAHA.119.012993. Epub 2019 Nov 27. PMID: 31771441; PMCID: PMC6912966 Disponible en: <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/JAHA.119.012993>
7. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation*. 1990 [acceso 22/05/2022];82(2):507-13. Disponible en: <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/01.CIR.82.2.507>
8. Yin L. Non-Compact Cardiomyopathy or Ventricular Non-Compact Syndrome? *J Cardiovasc Ultrasound*. 2014 [acceso 22/05/2022];22(4):165. Disponible en: <https://e-jvi.org/DOIx.php?id=10.4250/jcu.2014.22.4.165>
9. Pasotti M. The MOGE(S) Classification for a Phenotype-Genotype Nomenclature of Cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*. 2014 [acceso 22/05/2022];63(23):2584. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0735109714019950>
10. Towbin JA, Ballweg J, Johnson J. Left Ventricular Noncompaction Cardiomyopathy. En: *Heart Failure in the Child and Young Adult*. Elsevier. 2018 [acceso 22/05/2022]: 269-90. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/B978012802393800020X>
11. Zemrak F, Ahlman MA, Captur G, Mohiddin SA, Kawel-Boehm N, Prince MR, et al. The relationship of left ventricular

- trabeculation to ventricular function and structure over a 9.5-year follow-up. *Journal of the American College of Cardiology*. 2014 [acceso 22/05/2022];64(19):1971-80. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0735109714061531>
12. Stanton C, Bruce C, Connolly H, Brady P, Syed I, Hodge D, et al. Isolated left ventricular noncompaction syndrome. *The American Journal of Cardiology*. 2009 [acceso 22/05/2022];104(8):1135-8. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002914909011862>
13. Aung N, Doimo S, Ricci F, Sanghvi MM, Pedrosa C, Woodbridge SP, et al. Prognostic significance of left ventricular noncompaction: systematic review and meta-analysis of observational studies. *Circ Cardiovascular Imaging*. 2020 [acceso 22/05/2022];13(1):e009712. Disponible en: <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCIMAGING.119.009712>
14. Cuevas J, Ptaszynski R, Cigarrán H, Calvo J, Martín M. Left ventricular noncompaction cardiomyopathy: Recent advances. *Kardiologia Polska (Polish Heart Journal)*. Vol 80, No (2022) Disponible en: [https://journals.viamedica.pl/kardiologia\\_polska/article/view/KP.a2022.0089](https://journals.viamedica.pl/kardiologia_polska/article/view/KP.a2022.0089)

---

DIRECCION PARA CORRESPONDENCIA: Ana Margarita Jerez Castro, Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana, Cuba. E-mail: [jerezanamargarita@gmail.com](mailto:jerezanamargarita@gmail.com)

**Los autores firmantes del manuscrito declaran no poseer Conflicto de intereses.**



**Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).**