



## Miocardopatía por Ventrículo no compactado. Acerca de su asociación a otras entidades extracardiacas, alternativas terapéuticas y factores pronósticos.

*Ventricular Cardiomyopathy not compact. About his association with other extracardiac entities, alter-native therapeutic and prognostic factors.*

**Dra. MCs. Ana Margarita Jerez Castro<sup>1</sup>, Dra. Sheyla Echevarría Poymiró<sup>2</sup>, Dra. Grisel Guevara Mirabal<sup>2</sup> Dr. Ernesto Aleaga Castro<sup>3</sup>Dr. Aníbal González Trujillo<sup>4</sup>.**

<sup>1</sup> Departamento de Docencia e Investigaciones. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana. Cuba.

<sup>2</sup> Servicio de Cardiopatía isquémica. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana. Cuba.

<sup>3</sup> Especialista de Medicina Interna AP S.

<sup>4</sup> Unidad de cuidados cardioquirúrgicos. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana. Cuba.

### Resumen

La hipertrabeculación/no-compactación del ventrículo izquierdo (LVHT) está asociada, en la mayoría de los casos, con una enfermedad del músculo cardíaco o esquelético hereditaria o con anomalías cromosómicas. En dependencia del estudio, más de dos tercios de los pacientes con LVHT también presentan una enfermedad neuromuscular (NMD). Las NMD asociadas con LVHT con mayor frecuencia son el síndrome de Barth, las enfermedades mitocondriales, zarpopatía, y las distrofias miotónicas. Las NMD que solo están presentes con la LVHT ocasionalmente son la distrobrevinopatía, laminopatías, distrofinopatías, deficiencia de miodelinato de aminasa, miositis corporal de inclusión hereditaria, y la neuropatía CMT1A. Una relación causal entre las NMD y la LVHT es probable, aunque la relación exacta y la asociación patomecánica permanecen esquivas. La relación patogénica cercana está apoyada por el hecho que el fenómeno de LVHT adquirida ocurre predominantemente en las NMD. Una remisión consecuente de los pacientes con LVHT al neurólogo, la remisión consecuente de los pacientes con NMD al cardiólogo, e investigaciones familiares pueden ayudar a clarificar asuntos no resueltos aún concernientes a la patogénesis, el curso y el pronóstico de la LVHT.

**Palabras clave:** ICCCV (Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular), HC (Historia Clínica), HCD (Historia Clínica Digital), ICCVMed (Historia Clínica Digital del ICCCV)

### ABSTRACT

La hipertrabeculación/no-compactación del ventrículo izquierdo (LVHT) está asociada, en la mayoría de los casos, con una enfermedad del músculo cardíaco o esquelético hereditaria o con anomalías cromosómicas. En dependencia del estudio, más de dos tercios de los pacientes con LVHT también presentan una enfermedad neuromuscular (NMD). Las NMD asociadas con LVHT con mayor frecuencia son el síndrome de Barth, las enfermedades mitocondriales, zarpopatía, y las distrofias miotónicas. Las NMD que solo están presentes con la LVHT ocasionalmente son la distrobrevinopatía, laminopatías, distrofinopatías, deficiencia de miodelinato de aminasa, miositis corporal de inclusión hereditaria, y la neuropatía CMT1A. Una relación causal entre las NMD y la LVHT es probable, aunque la relación exacta y la asociación patomecánica permanecen esquivas. La relación patogénica cercana está apoyada por el hecho que el fenómeno de LVHT adquirida ocurre predominantemente en las NMD. Una remisión consecuente de los pacientes con LVHT al neurólogo, la remisión consecuente de los pacientes con NMD al cardiólogo, e investigaciones familiares pueden ayudar a clarificar asuntos no resueltos aún concernientes a la patogénesis, el curso y el pronóstico de la LVHT.

**Key words:** ICCCV (Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular), HC (Historia Clínica), HCD (Historia Clínica Digital), ICCVMed (Historia Clínica Digital del ICCCV)

**Correspondencia:** Dra. Ana Margarita Jerez Castro. Departamento de Docencia e investigaciones. Instituto de Cardiología y Cirugía Cardiovascular. La Habana. Cuba, email: [amargarita@iccv.sld.cu](mailto:amargarita@iccv.sld.cu)





## Introducción

En la mayoría de los casos, la hipertrabeculación del ventrículo izquierdo (LVHT), conocida también como no-compactación, está asociada con otras enfermedades cardíacas o extra cardíacas [1,2].

Las anomalías extra cardíacas más frecuentes en pacientes con LVHT son los desórdenes neuromusculares [3].

Ya que la LVHT está asociada con las enfermedades neuromusculares en el 82% de los casos, si se busca sistemáticamente, la LVHT sugiere frecuentemente el compromiso cardíaco en los desórdenes neuromusculares [13]. Debido al trasfondo genético heterogéneo de la LVHT.

En su artículo sobre, Desórdenes Neuromusculares en la Hipertrabeculación/ No-compactación Izquierda, Krankenhaus Rudolfstiftung de la Universidad de Palermo, Italia, hacía una remembranza histórica de los primeros reportes de estas asociaciones Miocardiopatía por ventrículo no compactado (MVNC) y entidades sistémicas, así:

### Breve referencia histórica al respecto.

- La primera Enfermedad neuromuscular (ENM) descrita en asociación con una Miocardiopatía por ventrículo no compactado (MVNC) fue una distrofia muscular de Becker (BMD) debida a una supresión de los exones 45-48 del gen de la distrofina, reportada en 1996 por Stöllberger y Finsterer [2].
- La MVNC asociada con el síndrome de Barth fue descrita por primera vez por Bleyl et al. en 1997 [8].
- La primera descripción del desorden mitocondrial (MID) en asociación con la MVNC fue suministrada por Finsterer y Stöllberger en 1998 [9].
- Las mutaciones en el gen de alfa-distrobrevina asociadas con la MVNC fueron reportadas por primera vez por Ichida et al. en 2001 [10].
- La MVNC fue hallada por primera vez en la distrofia miotónica tipo 1 (MD1) en el 2001 por Finsterer et al. [11].
- Algunas mutaciones del gen ZASP junto MVNC fueron comunicadas por Vatta et al. en 2003 por primera vez [12].

- Las mutaciones en el gen que codifica la lámina A/C fueron reportadas inicialmente en pacientes con MVNC por Hermida-Prieto et al. en 2004 [13].
- En un paciente con distrofia muscular de Duchenne (MD) se describió por primera vez la MVNC por Finsterer et al. en 2006 [14].
- En una neuropatía hereditaria la LVHT en un paciente con deficiencia de miodenilato-deaminasa fue inicialmente publicada por Finsterer et al. en 2006 [15].
- En una neuropatía hereditaria Corrado et al. reportaron MVNC por primera vez en 2006 [16].
- MVNC unida a distrofia miotónica tipo 2 fue publicada por primera vez por Wahbi et al. en 2008 [17].
- En 2009 la MVNC se encontró también en un paciente con miositis corporal de inclusión hereditaria (IBM) por Finsterer et al. [18].

### Alternativas terapéuticas

COMPAS (COMparación de estrategias de Prevención de Arritmias Sostenidas) es un registro prospectivo de pacientes con CDAI implantado para prevención primaria y secundaria de muerte súbita que se lleva a cabo en nuestro Hospital Universitario.

Este estudio se desarrolló con el objetivo de describir, a partir de los resultados obtenidos de un registro prospectivo, la evolución de pacientes con miocardiopatía no compactada en los que se estratificó el riesgo de muerte súbita para decidir el implante de un CDAI.

### Factores pronósticos

Hasta el momento, en lo que respecta a variables clínicas, la clase funcional del paciente es un determinante muy importante del pronóstico. Las variables ecocardiográficas hasta el momento son, el aumento del diámetro de fin de diástole del ventrículo izquierdo, el grado de deterioro de la función sistólica, y la dilatación auricular. La presencia de fibrilación auricular y taquicardia ventricular, han demostrado también, tener implicancias en la evolución de estos pacientes.2, 4



En los últimos años se ha publicado en población pediátrica, que la disminución de la velocidad de excursión del anillo mitral lateral durante el llenado temprano, parecería constituir un predictor de hospitalización, muerte y trasplante al año.<sup>5</sup>

La resonancia magnética nuclear es un arma fundamental para el diagnóstico en muchos pacientes en los que el ecocardiograma es insuficiente. En cuanto al valor pronóstico, el hallazgo de realce tardío a nivel sub endocárdico parece ser tener un papel muy relevante.<sup>6</sup>

### Conclusiones

La verdadera prevalencia de esta patología en la población general impresionaría ser mayor que 0,14% que se presume hasta el momento.

Los datos actuales llevan a pensar que esta patología está presente desde el nacimiento pero que tanto la disfunción ventricular como el inicio de los síntomas, se desarrollan con el correr de los años.

El entendimiento de la historia natural será mejor dilucidado por la detección de casos asintomáticos durante los procedimientos de screening realizados a familiares y a la población en general. Los pocos estudios prospectivos en la actualidad dan la idea de que existe una larga fase preclínica con una historia natural mucho más benigna en los pacientes asintomáticos.

A pesar de que el pronóstico del miocardio no compacto parece ser peor que el de la población general, impresionaría ser similar al de la miocardiopatía dilatada. Esto sugiere que es el desarrollo de esta última, más que la no compactación misma la que le atribuiría el riesgo de mortalidad.

Finalmente continúa la pregunta, ¿es la No Compactación del ventrículo izquierdo una miocardiopatía diferente, o una expresión fenotípica dentro del espectro de las otras miocardiopatías? Quizás en algunos años encontremos la respuesta.

### Referencias Bibliográficas

1. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhem KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004; 109:2965-71.
2. Stöllberger C, Finsterer J, Blazek G, Bittner RE. Left ventricular non-compaction in a patient with becker's muscular dystrophy. *Heart* 1996; 76: 380.
3. Oechslin, E.N., Attenhofer-Jost, C.H., Rojas, J.R., et al., Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol*, 2000. 36(2): p. 493-500.

4. Lofiego, C., Biagini, E., Pasquale, F., et al., Wide spectrum of presentation and variable outcomes of isolated left ventricular non-compaction. *Heart*. 2007. 93(1): p. 65-71.
5. McMahon, C.J., Pignatelli, R.H., Nagueh, S.F., et al., Left ventricular non-compaction cardiomyopathy in children: characterisation of clinical status using tissue Doppler-derived indices of left ventricular diastolic relaxation. *Heart*, 2007. 93(6): p. 676-81.
6. Nucifora, G., Aquaro, G.D., Pingitore, A., et al., Myocardial fibrosis in isolated left ventricular non-compaction and its relation to disease severity. *Eur J Heart Fail*, 2011. 13(2): p. 170-6.
7. Néstor O. Galizio, José I. González, Liliana E. Favalaro, Mirta Diez. Miocardiopatía no compactada. Estratificación de riesgo de muerte súbita para indicación de cardiodesfibrilador automático implantable. *Revista argentina de cardiología* versión ISSN 1850-3748. *Cardiol*. vol.79 no.1 Ciudad Autónoma de Buenos Aires ene./feb. 2011
8. Bleyl SB, Mumford BR, Thompson V, et al. Neonatal, lethal noncompaction of the left ventricular myocardium is allelic with Barth syndrome. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 868-72.
9. Finsterer J, Stöllberger C. Hypertrabeculated left ventricle in mitochondrial cardiomyopathy. *Heart* 1998; 80: 632.
10. Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, et al. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation* 2001; 103: 1256-63.
11. Finsterer J, Stöllberger C, Wegmann R, Jarius C, Janssen B. Left ventricular hypertrabeculation in myotonic dystrophy type 1. *Herz* 2001; 26: 287-90.
12. Vatta M, Mohapatra B, Jimenez S, et al. Mutations in cypher/ZASP in patients with dilated cardiomyopathy and left ventricular non-compaction. *J Am Coll Cardiol* 2003; 42: 2014-27.
13. Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, et al. Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular noncompaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol* 2004; 94:50-4.
14. Finsterer J, Gelpi E, Stöllberger C. Left ventricular hypertrabeculation / noncompaction as a cardiac manifestation of Duchenne muscular dystrophy under non-invasive positive-pressure ventilation. *Acta Cardiol* 2005; 60: 445-8.
15. Finsterer J, Schoser B, Stöllberger C. Myoadenylate deaminase gene mutation associated with left ventricular hypertrabeculation/non-compaction. *Acta Cardiol* 2004; 59: 453-6.
16. Corrado G, Checcarelli N, Santarone M, Stollberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction with PMP22 duplication-based Charcot-Marie-Tooth disease type 1A. *Cardiology* 2006; 105: 142-5.
17. Wahbi K, Meune C, Bassez G, et al. Left ventricular noncompaction in a patient with myotonic dystrophy type 2. *Neuromuscul Disord* 2008; 18: 331-3.
18. Finsterer J, Stöllberger C, Höftberger R. Left ventricular hypertrabeculation / noncompaction in hereditary inclusion body myopathy. *Int J Cardiol* 2009; (in press).

**Recibido:** 13-11-2015

**Aceptado:** 25-11-2015

