

41 A PROPÓSITO DE UN CASO: ¿ES LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA UNA FORMA DE PRESENTACIÓN DE OTRA CARDIOPATÍA CONGÉNITA?

Alicia Torterolo, Gabriel Parma, Federico Ferrando
Hospital de Clínicas.

Historia clínica: paciente de sexo femenino, 18 años, sin antecedentes familiares a destacar. Presenta historia de síncope de esfuerzo y reposo desde la niñez con incontinencia esfínteriana urinaria, interpretados como de etiología neurológica. Último síncope hace 5 años. Durante la gestación: en la semana 34 episodio de hipotensión arterial, acompañado de cortejo neurovegetativo que motiva valoración por cardiólogo, constatando electrocardiograma patológico. Examen físico: CV ritmo regular de 80 lpm ruidos bien golpeados sin soplos, sin latidos patológicos. PP: MAV presente bilateral, resto normal.

Pruebas complementarias: ECG: ritmo sinusal de 80 cpm, onda P SAI y PR normal, EE normoposicionado, BCRI, inversión onda T asimétrica cara anterior y lateral. HVI QTC normal (figura 1). Ecocardiograma Doppler: VI dimensiones normales con severo aumento de la masa cardiaca simétrica, sin trastornos sectoriales de contractilidad SIV de 21 mm, PP de 25 mm. Sin gradiente intraventricular, en reposo ni Valsalva. FEVI 50%. Strain severamente reducido 5%-7%. Patrón de llenado seudonormal, aurícula derecha e izquierdo normales. VD normal, función normal. Válvula mitral normal sin SAM, Válvula aórtica trivalva normal, VCI de 12 mm con colapso inspiratorio mayor del 50%. Holter; RS de promedio 71 cpm, 485 EV 19 episodios rápidos de TSV, probable taquicardia auricular con imagen de BCRI. Con planteo de miocardiopatía hipertrófica (MCH), se solicita resonancia magnética cardíaca que informa: aumento del espesor parietal asimétrico. Aneurisma apical. Septum basal 17 mm, medio: 11 mm, apical: 6 mm. AI: 27 cm². Disquinesia apical y septal anterior. FEVI disminuida calculada 42%. Defecto subendocárdico fijo, en todos los segmentos anteriores y laterales. Realce tardío: extensa zona de realce transmural en ápex y subendocardio que compromete más del 50% del espesor a nivel lateral, anterior en sus tres segmentos, respetando los segmentos septales, también en puntos de inserción de VD a nivel medio antero septal (figura 2). Dado el contexto y secuencias de caracterización tisular descriptas y sus características con extenso compromiso subendocárdico y transmural que respeta los segmentos septales se plantea como primera opción compromiso CV por en-

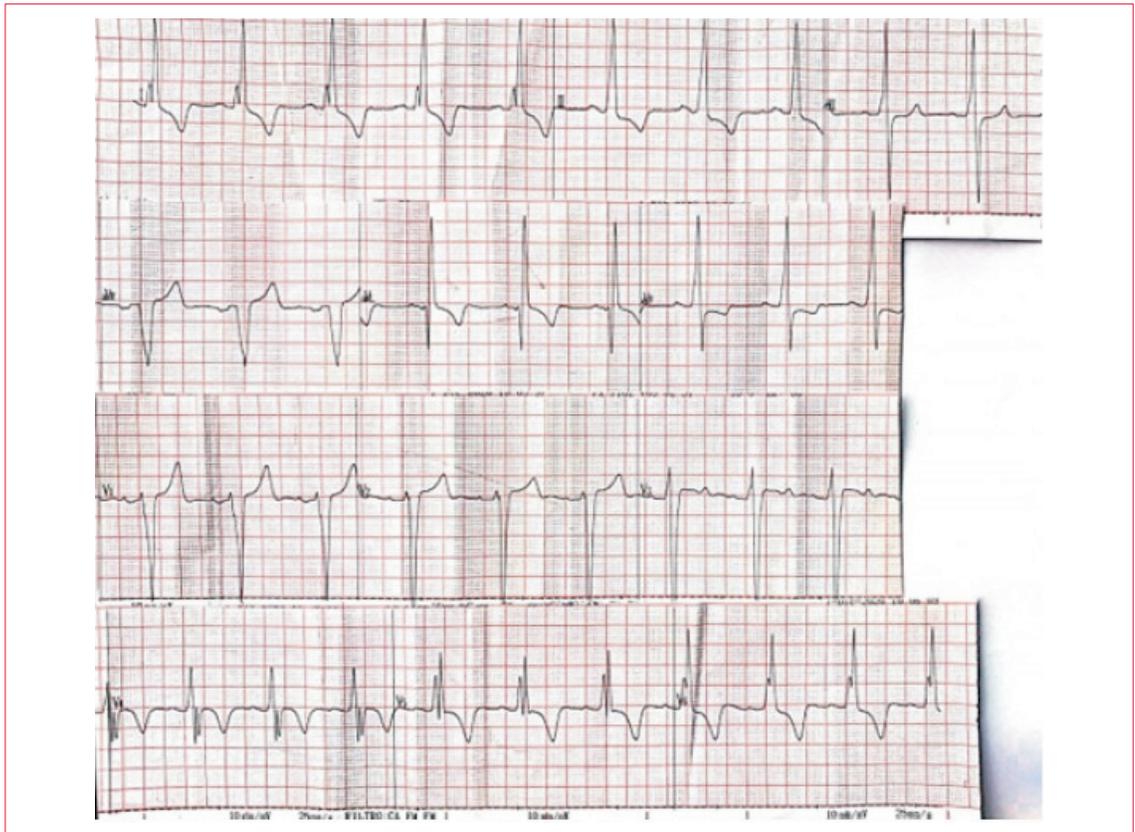


Figura 1

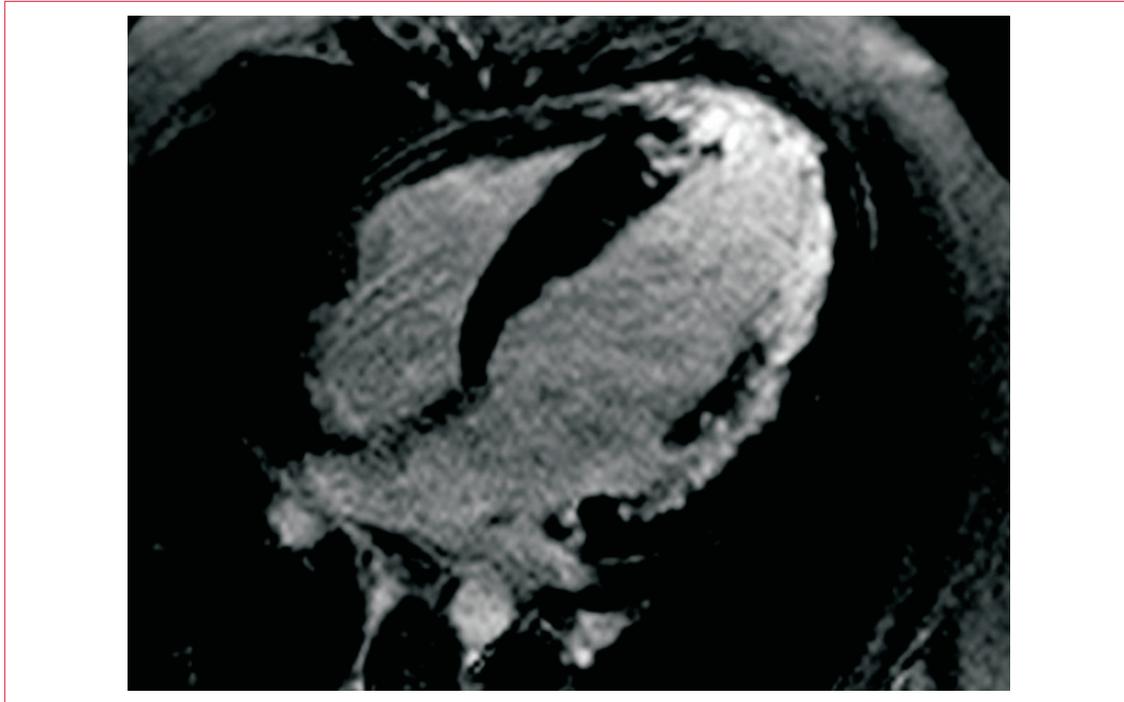


Figura 2

fermedad de Danon (ED) Se realiza valoración por neurólogo y oftalmólogo, descartando compromiso a nivel sistémico. Dosificación de CPK y aldolasa normales. Pendiente realización de estudio genético.

Diagnóstico: la enfermedad de Danon es producida por mutaciones en el gen LAMP2. Se considera una enfermedad multisistémica caracterizada por miocardiopatía hipertrófica con o sin preexcitación, discapacidad intelectual, miopatía, y peor pronóstico en varones. Aproximadamente el 1%-6% de los pacientes con MCH, corresponden a ED y se considera una fenocopia de la MCH, la cual suele tener un peor pronóstico que la MCH causada por mutaciones sarcoméricas.

Discusión: debemos recordar siempre que existen otras entidades que simulan MCH, ya que presentan HVI pero se asocian a otras alteraciones genéticas y/o metabólicas. Debido a la complejidad y las limitaciones de la evaluación clínica de la miocardiopatía hipertrófica, las técnicas de imagen adicionales, como la RMC proveen un rango de información amplia, que va desde el diagnóstico inicial, hasta los diagnósticos diferenciales. Destacamos la importancia en este caso de la jerarquización de las imágenes y la distribución del realce tardío.