

32 RESPUESTA CLÍNICO-ELECTROCARDIOGRÁFICA AL ESFUERZO EN UNA FAMILIA DE JÓVENES PORTADORES DE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA POR MUTACIÓN DEL GEN QUE SINTETIZA LA CADENA PESADA DE LA BETAMIOSINA

Victoria Guzmanoli¹, Alicia Torterolo², Pablo Marichal¹, Soledad Murguía², Mariana Martino², Federico Ferrando-Castagnetto²

1. EUTM, Carrera de Neumocardiología. Departamento de Cardiología. CCVU. Hospital de Clínicas. FM-UDELAR.
2. Departamento de Cardiología. CCVU. Hospital de Clínicas. FM-UDELAR.

Introducción: la miocardiopatía hipertrófica (MH) es una enfermedad propia del miocardio, con base genético-hereditaria, que exhibe fenotipos y formas de presentación muy heterogéneas, lo que dificulta el diagnóstico y la estratificación pronóstica. Las variantes familiares de esta enfermedad suelen presentar características clínicas y estructurales diferentes a las formas aisladas. Sin embargo, salvo en lo que refiere al comportamiento presor y el desarrollo de arritmias ventriculares, las variables obtenidas en las pruebas funcionales no se incluyen en los algoritmos de predicción de riesgo convencionales. A nivel local no existen reportes que describan el comportamiento funcional en estos casos.

Objetivo: caracterizar la respuesta clínico-electrocardiográfica al esfuerzo en familiares portadores de MH que presentan mutación del gen que sintetiza la cadena pesada de la betamiosina (MHY7).

Método: se presenta una pequeña serie de 7 hermanos portadores de MH, asistida en una policlínica especializada multidisciplinaria. En ellos, la MH fue detectada durante el tamizaje familiar de un caso “índice” cuyo estudio genético confirmó la mutación del gen que sintetiza la MHY7 (tabla 1). Todos los pacientes cumplieron criterios diagnósticos para MH con base en las guías de práctica clínica. El protocolo de estudio de la policlínica incluye la realización de una prueba ergométrica graduada con fines de estratificación pronóstica, en ausencia de gradiente del tracto de salida del VI de entidad moderada/severa. Se reportan las características estructurales y funcionales de toda la serie, con hincapié en el comportamiento clínico-electrocardiográfico al esfuerzo ergométrico (protocolo de Bruce en cinta sinfín).

Resultados: el árbol genealógico construido durante el tamizaje se presenta en la figura 1, mientras que las características clínicas, imagenológicas y funcionales se describen en la tabla 1. Todos eran sujetos jóvenes (menores de 45 años), no diabéticos, con formas no obstructivas, en ritmo sinusal. Dos pacientes presentaron angor no limitante al esfuerzo. Se registraron alteraciones de la repolarización ventricular con infradesnivel-ST descendente en 3 de 7 casos, uno de ellos extenso (en 6 o más derivaciones). Cuatro pacientes mostraron una curva presora plana y uno de ellos un comportamiento hipotensor al esfuerzo. En ningún caso se registraron arritmias ventriculares. La mayoría de ellos (4/7, 57%) mostraron una mala clase funcional para la edad (CF IIC o III, erogación metabólica promedio: 5,8 METs), con un consumo miocárdico de oxígeno promedio de 20,1 ml/kg/min.

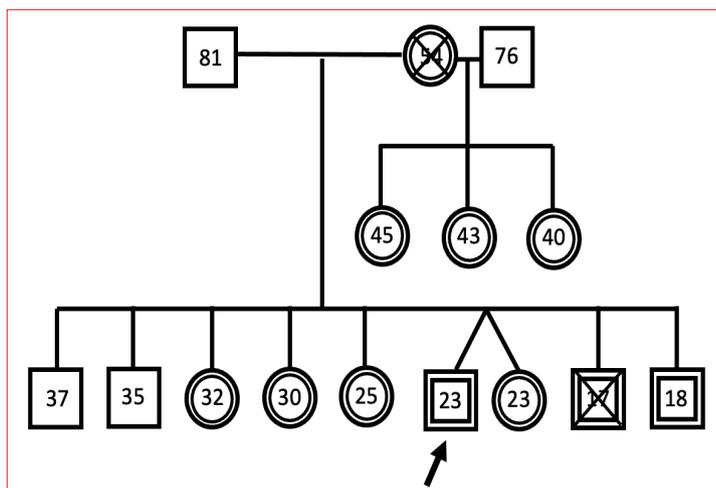


Figura 1. Árbol genealógico construido a partir del caso “índice” (tamizaje familiar). El caso “índice” se señala con una flecha; doble recuadro: pacientes con MH confirmada; cruz: pacientes fallecidos.

Tabla 1. Caracterización clínicoestructural y funcional de la serie de casos.

Caso	Sexo	Edad (a)	Disnea	Síncope	Máx. grosor parietal en ECO (mm)	Variante anatómica	rea AI (cm ²)	FEVI (%)	PA máx. esfuerzo (mmHg)	FC máx. (cpm)	DP máx. esfuerzo/basal	Curva presora	Angor	Infra-SI (mm)	METS (CF)
1	M	23	No	Sí	29	Septal concéntrica	21	61	120/70	151	3,0	Plana	No	2 mm, desc. extenso	12 (IA)
2	F	45	No	No	24	Asimétrica	31	38	140/70	134	1,8	Normal	No	No	2 (IIB)
3	F	30	CF II	No	16	Asimétrica	23	45	140/80	147	3,1	Normal	Sí	2 mm desc.	3 (IIIA)
4	F	32	CF II	No	23	Asimétrica	27	55	120/80	184	2,0	Plana	No	2 mm desc.	4 (IIC)
5	F	25	No	No	15	Septal	20	54	130/80	172	2,0	Plana	No	No	7 (IC)
6	F	23	No	No	15	Septal	20	54	110/80	179	1,8	Hipotensora	No	No	8 (IC)
7	F	40	No	No	20	Asimétrica	32	45	130/80	103	1,7	Plana	No	No	5 (IIC)

El caso 1 es “índice”, actualmente bajo terapia con CDAI; ECO: ecocardiograma-Doppler color; CF: clase funcional; desc: morfología descendente; FC: frecuencia cardíaca; DP: doble producto (FC X PAS).

Conclusiones: las formas de presentación familiares de la MH, en particular aquellas no obstructivas, exhiben una respuesta clínico-ECG y hemodinámica muy alterada, con marcadores de alto riesgo y deterioro significativo de la clase funcional. Se requieren series mayores para explorar en detalle la fisiopatología y el potencial valor pronóstico de este comportamiento anómalo en portadores de MH con diferentes mutaciones.