

*Casuística***CARDIOMIOPATIA HIPERTROFICA
SECUNDARIA EN LA NIÑEZ**

Dres. LUIS E. ALDAY (*) y
EDUARDO MOREYRA (**)

(*) *Jefe, Departamento de Cardiología, Hospital de Niños;
Consultor en Cardiología Pediátrica - Hospital Privado,
Córdoba.*

(**) *Profesor de Medicina Interna, Facultad de Medicina,
U. N. C.; Departamento de Cardiología, Sanatorio
Allende, Córdoba.*

INTRODUCCION:

La cardiomiopatía hipertrófica (CMH) es una enfermedad del músculo cardíaco de origen desconocido que se caracteriza por hipertrofia marcada sin dilatación del ventrículo izquierdo y generalmente con hipertrofia septal desproporcionada con relación a la pared libre (1). Se presenta por lo general en adultos jóvenes (2, 3) y la incidencia aumenta a medida que la edad avanza, siendo relativamente frecuente después de los 60 años como ha sido mencionado previamente (4).

En lactantes y niños, por el contrario, la enfermedad es mucho menos frecuente, pero cuando se la encuentra suele ser muy severa y con mortalidad elevada (5, 6). En el caso particular de los lactantes el diagnóstico clínico es por lo general muy difícil, tanto que en 7 lactantes autopsiados con CMH en el Instituto Nacional de la Salud de Bethesda, en ninguno de ellos se había llegado al diagnóstico clínico correcto en vida (7). En niños mayores, el diagnóstico de CMH es más fácil de llevar a cabo puesto que los signos clínicos son muy similares a los encontrados en el adulto (6).

Existe sin embargo, un grupo de pacientes pediátricos en los que la CMH es un componente de un síndrome o enfermedad sistémica, por lo que ésta es considerada secundaria, (8) o enfermedad específica del miocardio de

acuerdo a la nueva clasificación de cardiomiopatías de la Organización Mundial de la Salud (1). En estos enfermos, las alteraciones generales deben llamar la atención de cardiólogos y pediatras sobre la posibilidad de tal asociación para efectuar los estudios correspondientes que permitan realizar el diagnóstico de la enfermedad específica del miocardio. Pero también puede ocurrir la situación inversa, en que la CMH preceda la aparición de manifestaciones generales por lo que conociendo la posible existencia de esas asociaciones deberá aguzarse el diagnóstico con el fin de descubrirlas o descartarlas. En este trabajo presentamos tres de dichas situaciones a fin de llamar la atención sobre las mismas.

METODOS:

Sobre un total de 9 pacientes con CMH vistos en el Hospital de Niños de Córdoba, 5 presentaron la forma primaria. Cuatro tenían CMH secundaria. En dos de ellos fue secundaria a enfermedad de Pompe. Estos niños eran hermanos y sólo se describirá uno puesto que en el otro la impresión clínica fue incorrecta y el diagnóstico certero se hizo por deducción al conocer el de su hermano. Los restantes pacientes tenían ataxia de Friedreich y lentiginosis o síndrome del leopardo respectivamente.

PRESENTACION DE LOS CASOS:

Paciente 1:

Esta niña fue derivada al Hospital de Niños a los 7 meses de edad por disnea y detención de la curva ponderal. A los 3 meses se le había descubierto un soplo y una telerradiografía de tórax había mostrado cardiomegalia severa. Los padres eran sanos y tenía un hermano fallecido a los 6 meses con diagnóstico de fibroelastosis pero no se le había hecho autopsia. El examen físico reveló discreta hipotonía muscular. No había macroglosia. El examen cardiovascular reveló abovedamiento precordial, ritmo de galope y falta de soplos. El hígado se palpaba a 2 cm. del reborde costal. La telerradiografía de tórax mostró cardiomegalia con un índice cardiotorácico de 60% y vasculatura pulmonar normal. El ECG, muy similar al de su hermano, tenía PR corto (0.07 seg.), hipertrofia ventricular combinada a predominio izquierdo, alternancia eléctrica y ondas T acuminadas. El ecocardiograma mostró CMH obstructiva con relación tabique/pared posterior de 1.5 (Fig. 1). El trazado de aorta mostró semicierre sistólico (Fig. 2). La paciente falleció después de repetidas neumopatías en insuficiencia cardíaca congestiva a los 13 meses. La necropsia mostró hipertrofia concéntrica severa del corazón que pesaba 147 g., o sea tres veces el peso normal para la edad. Las cavidades ventriculares eran pequeñas. El examen microscópico mostró vacuolización intensa del citoplasma de las fibras miocárdicas (Fig. 3). Esta imagen correspondió al típico "aspecto de encaje" producido por depósitos del glucógeno en la glucogenosis tipo II o enfermedad de Pompe.

Fig. 1.— Ecocardiograma del paciente 1. Se aprecia hipertrofia severa de la pared posterior del ventrículo izquierdo y del tabique con una relación tabique/pared libre de 1.5. La válvula mitral presenta movimiento anterior sistólico. También puede observarse ligero derrame pericárdico posterior.

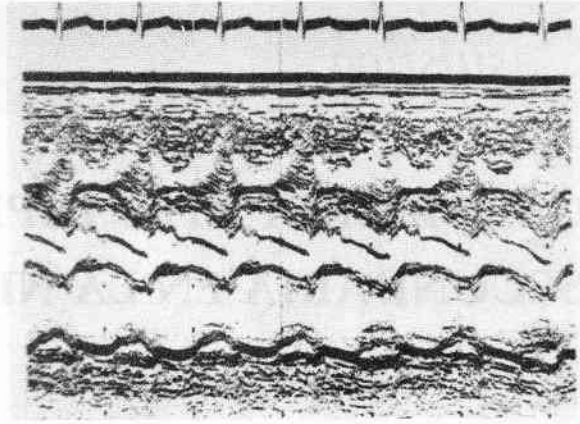
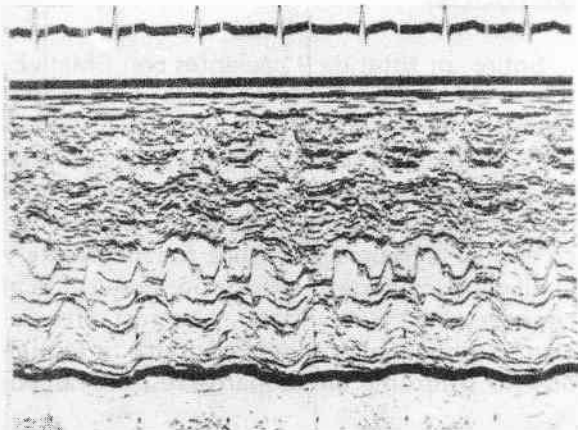


Fig. 2.— Ecocardiograma del mismo paciente. Puede apreciarse el semicierre tardío de la válvula aórtica.

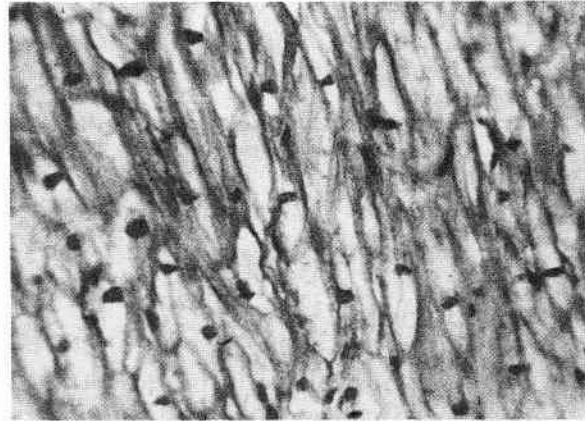


Fig. 3.— Aspecto de encaje de las fibras miocárdicas por depósito de glucógeno.

COMENTARIO:

En esta paciente, la presentación familiar, el ECG y ecocardiograma permitieron hacer el diagnóstico correcto de enfermedad de Pompe puesto que la hipotonía muscular no había sido muy evidente. Esta glucogenosis es debida a la falta de enzima maltasa ácida y se transmite en forma autosómica recesiva (9, 11).

Paciente 2:

Este niño fue derivado a la edad de 6 años para estudio por la presencia de un soplo. Desde los 5 años presentaba disnea de esfuerzo con los juegos ordinarios para la edad. Al examen físico se observó abovedamiento precordial marcado. Se palpaba y auscultaba un 4^o ruido. Había un soplo sistólico 3/6 en ápex y borde esternal izquierdo. Este respondió con las maniobras típicamente como la CMH obstructiva. La telerradiografía de tórax mostró

cardiomegalia ligera a expensas del ventrículo izquierdo. El ECG reveló hipertrofia ventricular izquierda y desviación marcada del eje eléctrico a la derecha ($+135^\circ$) (Fig. 4). El ecocardiograma confirmó el diagnóstico de cardiomiopatía hipertrófica obstructiva (Fig. 5). A partir de entonces se inició tratamiento con bloqueadores beta adrenérgicos.

Dos años más tarde fue derivado al traumatólogo por escoliosis. A los 9 años comenzó a tener los primeros síntomas de ataxia, con lo que se hizo el diagnóstico correcto de ataxia de Friedreich.

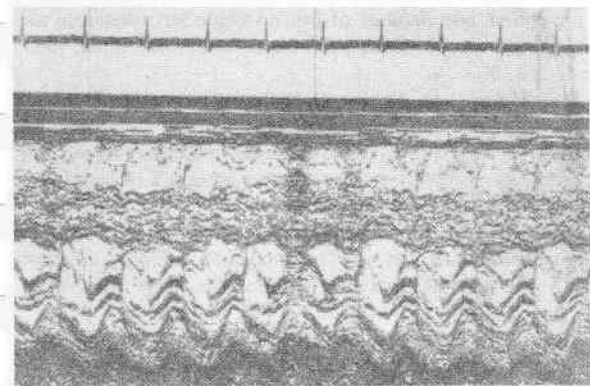


Fig. 4.— Ecocardiograma del paciente 2. Se observa la marcada hipertrofia septal. El tabique es hipoquinético y hay movimiento sistólico anterior de la válvula mitral indicando obstrucción. Durante la diástole la valva mitral anterior contacta con el tabique.

COMENTARIO:

La ataxia de Friedreich es la resultante de una degeneración espinocerebelosa progresiva hereditaria que se transmite en forma recesiva (12). Se estima que entre un tercio a la mitad de los casos presentan compromiso cardiovascular (13). La única correlación encontrada entre la severidad del trastorno neurológico y el de la cardiopatía está referida al grado de hipertrofia ventricular izquierda por ecocardiograma (14). La alteración cardíaca puede tener distintas formas de presentación y en algunos casos es del tipo de la CMH obstructiva (15). En nuestro paciente los síntomas cardiovasculares fueron la manifestación inicial de la enfermedad. No está aún aclarado el origen de la asociación entre la CMH y la ataxia de Friedreich. Gottdiener y colaboradores (14) sugieren que la cardiopatía no se transmite independientemente de la alteración neurológica y niegan que la CMH sea la manifestación típica de alteración cardiovascular en esta enfermedad como había sido sostenido anteriormente (16).



Fig. 5.— Múltiples nevus pigmentarios de la paciente 3.

Paciente 3:

Esta niña con soplo cardíaco desde el nacimiento fue cateterizada a los 4 meses de edad por escaso aumento de peso y disnea. El estudio hemodinámico mostró una estenosis pulmonar valvular severa y CMH no obstructiva. A raíz de la persistencia de su escaso desarrollo su médico tratante consideró que era conveniente corregir la estenosis pulmonar lo que ocurrió a los 14 meses con un peso de 6,2 Kg. A partir de entonces se apreció mejoría sintomática y de su curva ponderal aunque siempre el peso fue inferior a lo normal. Desde los 4 años comenzaron a aparecer numerosos nevus en el torso y mal rendimiento escolar desde que inició la escuela a los 6 años. Por tres años se perdió su seguimiento. Fue examinada nuevamente a los 10 años apreciándose generalización de los nevus pigmentarios (Fig. 6) y la presencia de un doble soplo en foco pulmonar de intensidad 2/6. La telerradiografía de tórax reveló cardiomegalia discreta y el ECG hipertrofia y sobrecarga ventricular izquierda. El ecocardiograma mostró evidencias francas de CMH obstructiva (Fig. 7). Desde entonces se inició tratamiento con verapamil oral.

COMENTARIO:

La lentiginosis o síndrome del leopardo es una alteración pigmentaria de la piel que se produce por un trastorno de la cresta neural.

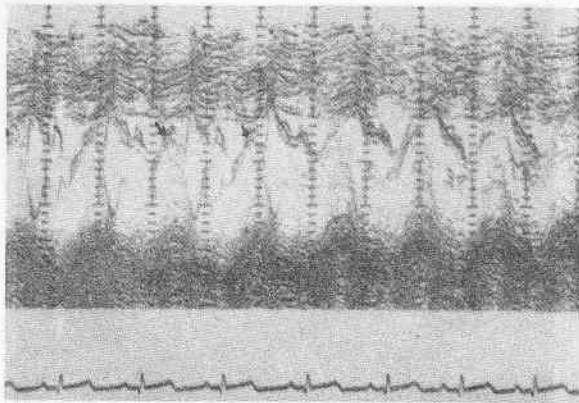


Fig. 6.— Ecocardiograma de la paciente 3. Se observan las alteraciones descritas en el paciente 2. Las flechas señalan el movimiento sistólico anterior de la válvula mitral.

Se acompaña de infantilismo sexual, sordera, retardo mental y se transmite en forma autosómica dominante. (17). Hace poco se ha descrito su asociación con alteraciones cardiovasculares tales como la estenosis pulmonar y la CMH. (18, 19). Sin embargo, más recientemente, si bien se encontró la asociación entre la alteración cutánea y CMH en un grupo de pacientes, los otros componentes del síndrome no estuvieron presentes en la mayoría de los mismos ni se pudo demostrar la transmisión hereditaria. (20) Nuestra paciente tenía en cambio varias de las características del síndrome completo pero no había evidencia de transmisión hereditaria.

CONCLUSIONES:

Estos tres pacientes presentaron síndromes asociados con CMH obstructiva. En todos ellos el diagnóstico se efectuó por la ecocardiografía y en uno hubo confirmación necrópica. Salvo el niño con la enfermedad de Pompe en el cual el diagnóstico del defecto metabólico y la cardiopatía se hicieron en forma simultánea, en los otros casos el diagnóstico de la cardiopatía precedió el del síndrome. Es de destacar que la incidencia de CMH en nuestra serie fue similar a la de las formas secundarias, o específicas por lo que el diagnóstico de esta entidad obliga a descartar la presencia de síndromes asociados. Sobre todo, teniendo en cuenta que la presentación de la cardiopatía puede preceder la aparición de los síntomas y signos de la enfermedad sistémica.

BIBLIOGRAFIA:

- 1.— Brandenburg R. O., Chazov E., Cherian G, et al: Report of the WHO/ISFC task force on definition and classification of cardiomyopathies. *Circulation* 64: 437 A, 1981.
- 2.— Braunwald E, Lambre C.T., Rockoff S. D., et al: Idiopathic hypertrophic subaortic stenosis. I. A description of the disease based upon an analysis of 64 patients. *Circulation*, suppl 4, 30:3, 1964.
- 3.— Wigle E. D., Heimbecker R. O., Gunton R. W.: Idiopathic ventricular septal hypertrophy causing muscular subaortic stenosis. *Circulation* 26: 325, 1962.
- 4.— Alday L. E., Moreyra E., Amuchástegui L. M., et al: Recognizing and treating muscular subaortic stenosis. *Geriatrics*. 28: 74, 1973.
- 5.— Maron B. J., Edwards J. E., Henry W. L., et al: Asymmetric septal hypertrophy in infancy. *Circulation* 50: 809, 1974.
- 6.— Maron B. J., Henry W. L., Clarck C. E., et al: Asumetric septal hypertrophy in childhood. *Circulation* 53: 9, 1976.
- 7.— Maron B. J., Roberts W. C: Cardiomyopathies in the first two decades of life, en Engle MA: Pediatric cardiovascular disease. FA Davis Co., Philadelphia, 1981, p. 35.
- 8.— Harris L. C., Nghiem O. C: Cardiomyopathies in infants and children. *Prog. Cardiovasc. Dis.* 15: 255, 1972.
- 9.— Hers H. G: Alpha — Glucosidase deficiency in generalized glycogen storage disease (Pompe's disease). *Biochem J.* 86: 11, 1963.
- 10.— Hoxell R. R.: The glycogen storage diseases, en Stanbury J. B., et al: The metabolic basis of inherited disease. Mc. Graw — Hill Book Co., New York, 1978, p. 137.
- 11.— Keith J. D., Sass — Kortsak A; Glycogen storage disease of the heart en Keith J. D., Rowe R., and Vlad P: Heart Disease in infancy and childhood. Mac. Millan Publishing Co., New York 1978, p. 991.
- 12.— Adams R. D., Victor M.: Degenerative disease of the nervous system en Adams R. D. and Victor M: Principles of Neurology, Mc Graw — Hill Book Co, New York, 1977, p. 836.
- 13.— Kass — Wenger N: Myocardial involvement in systemic disease, en Hurst J. W., et al: The Heart. Mc Graw — Hill Book Co, New York 1978, p. 1608.
- 14.— Gottdiener J. S., Hawley R. J., Maron B. J., et al: Characteristics of the cardiac hypertrophy in Friedreich's ataxia. *Am Heart J* 103: 525, 1982.
- 15.— Van der Hauwaert L. G; Dumoulin M: Hypertrophic cardiomyopathy in Friedreich's ataxia. *Brit Heart J* 38: 1921, 1976.
- 16.— Smith E. R., Sangalang V. E., Heffernan L. P., et al: The heart disease of Friedreich's ataxia: *Am Heart J* 94: 428, 1977.
- 17.— Moynahan E. J., Polani P.. Progressive profuse lentiginosis, progressive cardiomyopathy, short stature with delayed puberty, mental retardation or psychic infantilism, and other developmental anomalies: a new familial syndrome, en Jadassohn W, Scirren C. G. XIII Congressus Internationalis Dermatologiae. Vol. 2 Springer — Verlag, Berlin, 1968, p. 1543. Citado por St. John Sutton M. G. 20
- 18.— Gorlin R. J., Anderson R. C, Blaw M: Multiple lentigines syndrome: Complex comprising multiple lentigines, electrocardiographic conduction abnormalities, ocular hypertelorism, pulmonary stenosis, abnormalities of genitalia, retardation of growth, sensorineural deafness, and autosomal dominant hereditary pattern. *Am J. Dis Chil* 117: 652, 1969.
- 19.— Somerville J., Bonham — Carter R. E.: The heart in lentiginosis. *Brit Heart J* 34: 58, 1972.
- 20.— St. John Sutton M. G., Tajik A. J., Giuliani E., et al: Hypertrophic obstructive cardiomyopathy and lentiginosis: A little known neural ectodermal syndrome. *Am J. Cardiol.* 47: 214, 1981.