

# SÍNDROME DE YAMAGUCHI: HALLAZGO DE LA VALORACIÓN PREOPERATORIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

REVISTA ARGENTINA DE MEDICINA

ISSN 2618-4311

Buenos Aires

Calzadilla-Gutiérrez H-R, Orihuela Á, Flores-Choque C-A y col.

Síndrome de Yamaguchi: hallazgo de la valoración preoperatoria. A propósito de un caso. *Rev Arg Med* 2019;7[4]:256-259

## YAMAGUCHI SYNDROME: A FINDING OF PREOPERATIVE ASSESSMENT. A CASE REPORT

Harold-Ricardo Calzadilla-Gutiérrez,<sup>1</sup> Ámbar Orihuela,<sup>2</sup> Camila-Andrea Flores-Choque,<sup>3</sup> Carmen-Yubitza Pinto-Mejía,<sup>3</sup> Fernando Leite-Vicenti<sup>4</sup>

Recibido: 28 de agosto de 2019.

Aceptado: 1 de octubre de 2019.

<sup>1</sup> Unidad de Cardiología, Sección de Estimulación Cardíaca y Arritmias, Hospital Universitario Hernández Vera, Santa Cruz, Bolivia.

<sup>2</sup> Unidad de Cardiología, Sección de Ecocardiografía, Hospital Universitario Hernández Vera, Santa Cruz, Bolivia.

<sup>3</sup> Unidad de Cardiología, Hospital Universitario Hernández Vera, Santa Cruz, Bolivia.

<sup>4</sup> Unidad de Cardiología, Sección de Hemodinamia y Cardiología Intervencionista, Hospital Universitario Hernández Vera, Santa Cruz, Bolivia.

### RESUMEN

El síndrome de Yamaguchi es una condición genética cardíaca rara, sin registros epidemiológicos en Latinoamérica. Está caracterizada por la existencia de una hipertrofia asimétrica apical. Su presentación electrocardiográfica en pacientes clínicamente descompensados lleva al manejo y la realización de pruebas gráficas cardiológicas propias de patologías más comunes. Una de las principales pruebas de imagen es la ecocardiografía, que será nuestro punto de inicio hacia el diagnóstico del síndrome. Presentamos el caso de una paciente que ha ingresado en el contexto de una cirugía programada por una patología no cardíaca, con antecedentes cardiológicos sin clínica y factores de riesgo cardiovasculares. La valoración prequirúrgica en su electrocardiograma mostró alteraciones en ondas T y criterios de hipertrofia del ventrículo izquierdo. Posteriormente, registramos como conducta la ejecución de otras pruebas cardíacas para descartar patologías isquémicas coronarias y esto llevó al hallazgo del síndrome de Yamaguchi.

**PALABRAS CLAVE.** Cardiomiopatías, hipertrofia, diagnóstico por imagen, genética, Latinoamérica.

### ABSTRACT

*Yamaguchi syndrome is a rare cardiac genetic condition, with no epidemiological records in Latin America. Characterized by the presence of an asymmetric apical hypertrophy, whose electrocardiographic presentation in clinically decompensated patients leads to the management and the practice of cardiological graphic tests of common pathologies. One of the main imaging tests is echocardiography, which will be our starting point for the syndrome diagnosis. We present a patient admitted in the context of surgery scheduled for non-cardiac pathology, who had a cardiological history without clinical and cardiovascular risk factors. The preoperative evaluation in her electrocardiogram showed alterations in T waves and hypertrophy criteria of the left ventricle, then other cardiac tests were conducted to rule out coronary ischemic pathologies; our final diagnosis was Yamaguchi syndrome.*

**KEY WORDS.** *Cardiomyopathies, hypertrophy, diagnostic imaging, genetics, Latin America.*

Los autores manifiestan no poseer conflictos de intereses.

### AUTOR PARA CORRESPONDENCIA

Camila-Andrea Flores-Choque. Av. Principal 1 de Mayo, Santa Cruz de la Sierra, Bolivia. Tel.: (+591) 7211-8212. Correo electrónico: camilaflores268@gmail.com

## Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una de las enfermedades cardiológicas hereditarias más comunes, con una prevalencia estimada de 1:500 en la población general. Se define por la hipertrofia del ventrículo izquierdo (VI) en ausencia de cualquier otra condición cardíaca, sistémica o metabólica que pueda justificarla (1-4).

Dentro de su clasificación morfológica, se divide en dos grupos: las formas no obstructivas (MCH-FNO) y las formas obstructivas (MCH-FO). Las MCH-FNO son: septal asimétrica sin obstrucción, MCH apical (MCH-Ap), lateral o posterolateral del VI en la pared libre, concéntrica o simétrica, y del ventrículo derecho. Y las MCH-FO son: septal asimétrica con obstrucción basal mediosistólica y gradiente en el tracto de salida del VI y obstructiva medioventricular (MCH-OMV) (3,4).

La MCH-Ap es una forma rara de la MCH descrita inicialmente por Sakamoto y colaboradores (5) y Yamaguchi y colaboradores (6). Se caracteriza por una hipertrofia predominante en la punta del VI, con expresión fenotípica heterogénea modulada por factores ambientales y genéticos.

Es de pronóstico benigno en términos de mortalidad cardiovascular (CV). El 40% de los casos son asintomáticos; sin embargo, las manifestaciones clínicas pueden incluir muerte súbita, arritmias graves e infarto apical con aneurisma de la punta (5-8). Estudios recientes registran una prevalencia global del 38% de las MCH, mayor en Japón, con 15-25%, y con 3% en EE.UU. No hay datos de Bolivia (8,9).

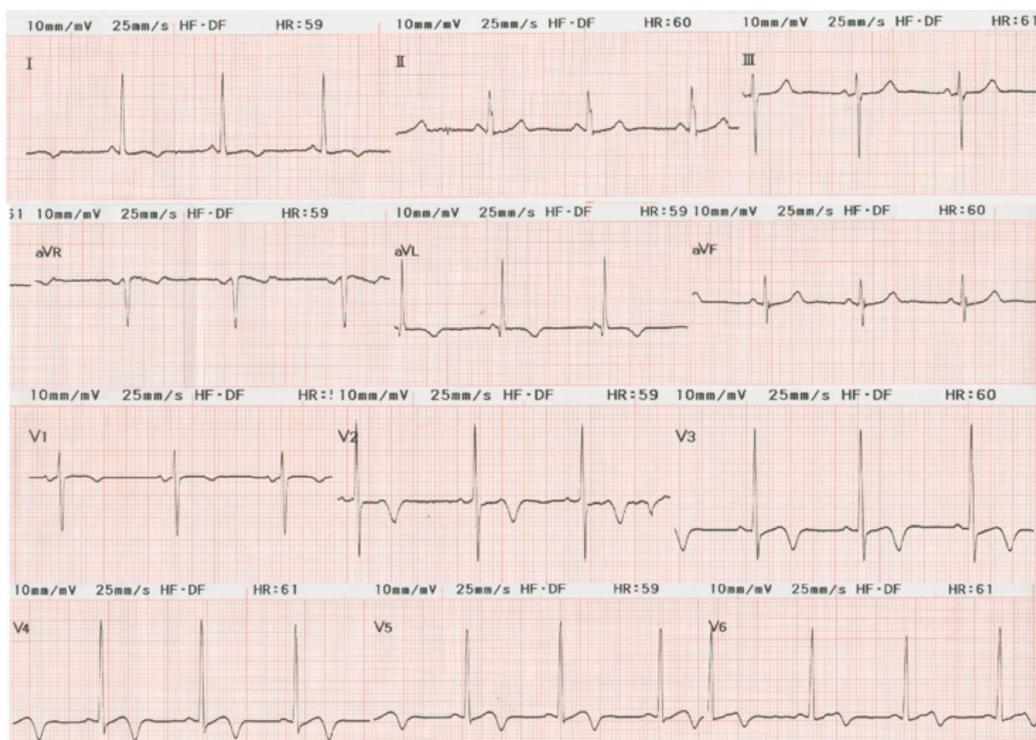
## Caso clínico

Una paciente de 71 años acudió al servicio para una valoración preoperatoria. Refirió antecedentes de aneurisma de aorta abdominal resuelto, hipertensión arterial y diabetes sacarina con adecuado control médico. Sin antecedentes familiares.

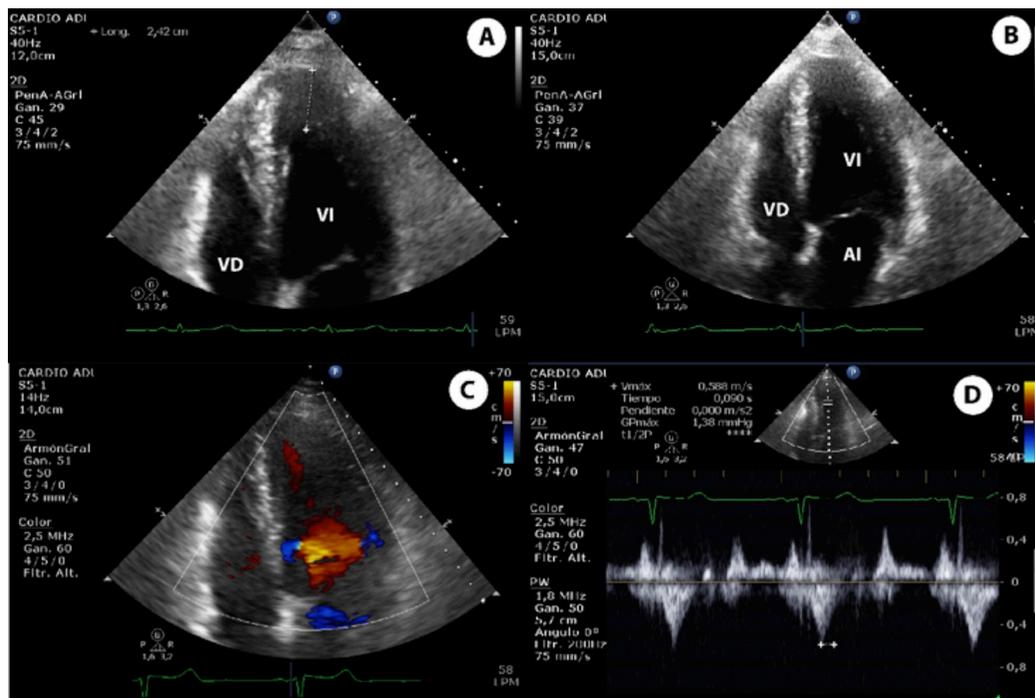
Ingresó con estos signos vitales: presión arterial (PA), 100/80 mm Hg; frecuencia cardíaca (FC), 80 l.p.m.; frecuencia respiratoria (FR), 19 r.p.m. El examen cardiológico no mostró alteraciones. En el abdomen presentaba dos eventraciones reductibles, infra- y supraumbilicales, motivo por el cual acudió al servicio de cirugía. El resto del examen físico, normal.

Los laboratorios prequirúrgicos y la ecografía abdominal, sin anomalías aparte de la patología de la pared abdominal. Electrocardiograma (ECG), con ritmo sinusal; FC, 60 l. p. m. y eje normal; presentó ondas T negativas DI, AVL y de V1-V5 mayor de 7 mm, asimétricas, con criterios de hipertrofia de VI (Fig. 1).

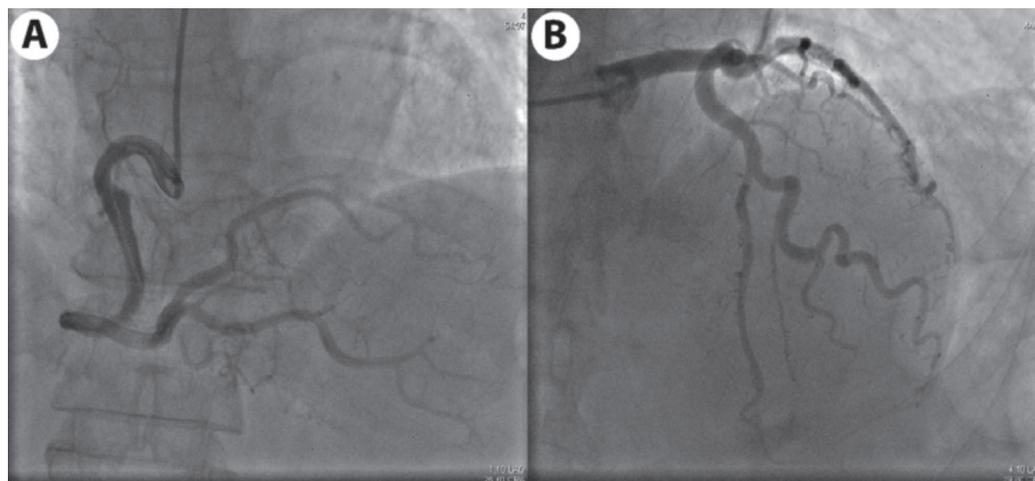
Ecocardiograma con VI, con grosor de paredes aumentado de forma grave, a predominio de segmentos apicales, que medían 24 mm al final de la diástole y la pared posterior, 14 mm; la relación entre ambas era de 1,7 mm. Contractilidad segmentaria y global, conservadas; disfunción diastólica de grado I e insuficiencia aórtica ligera. Además, las ecografías Doppler color y pulsada no evidenciaron un aumento de la velocidad de los segmentos medios del VI, que era de 0,588 m/s. Se concluyó que se trataba de una hipertrofia grave asimétrica apical (Fig. 2).



**Figura 1.** ECG de valoración preoperatoria: ritmo sinusal, eje normal, presencia de ondas T invertidas y criterios de Sokolow-Lyon y de Cornell positivos.



**Figura 2. A y B.** Ecocardiograma transtorácico, ventana apical de cuatro cámaras al final de la diástole. Con aumento (A) para la visualización y la medición de la punta (línea punteada), de 24 mm. C y D. Ecocardiograma transtorácico con ventana apical de cuatro cámaras, ecografías Doppler color (C) y pulsada (D). No se observa aumento de la velocidad en los segmentos medios del VI. VD: ventrículo derecho, VI: ventrículo izquierdo, AI: aurícula izquierda.



**Figura 3.** Cateterismo coronario sin evidencia de lesiones coronarias significativas. A. Coronaria derecha. B. Coronaria izquierda.

La paciente presenta un estudio anterior de cateterismo cardíaco realizado para descartar enfermedad coronaria en plan de cirugía abdominal, que evidencia arterias coronarias sin lesiones significativas y puente miocárdico (PM) en la arteria descendente anterior, sin compresión durante la sístole (Fig. 3).

Los hallazgos electrocardiográficos y ecocardiográficos fueron compatibles con un cuadro de síndrome de Yamaguchi (MCH-Ap) en una paciente asintomática.

Se autorizó el procedimiento quirúrgico, que se efectuó sin complicaciones, y el seguimiento por cardiología durante la internación, sin intercurencias.

## Discusión

La MCH-Ap, conocida como síndrome de Yamaguchi, es una patología genética, autosómica dominante, con hipertrofia de la punta del VI con afectación del segmento medio o sin ella y con la formación de un aneurisma apical o sin ella (7,8).

La MCH-Ap presenta una gran diversidad clínica, genética y morfológica, y se clasifica en MCH-Ap pura, MCH-Ap mixta con aneurisma apical y MCH-Ap con predominante distribución medioventricular (7,8).

Klarich y colaboradores (9), en su estudio de cohorte, demostraron una mayor afectación de la MCH-Ap en el sexo

masculino (63%), una tasa de mortalidad por todas las causas del 9%, peor en mujeres (45%), y una supervivencia a los veinte años de 47%. Otros estudios probaron comorbilidad cardíaca en un 25-30%, con evolución menos benigna en aquellos con hipertensión arterial o diabetes (8,9). La presentación asintomática es del 40% de las MCH-Ap, como en este caso (que fue el primero registrado como hallazgo preoperatorio) (7,8).

Las características electrocardiográficas descritas en la literatura son las ondas T gigantes de  $\geq 0,1$  mV en las derivaciones precordiales izquierdas, que pueden desaparecer como parte de la evolución natural, y un alto voltaje del QRS. Estas características no son sensibles ni específicas de la MCH-Ap (6-10). Sin embargo, como Chillik y colaboradores (10) demostraron en su estudio, es de utilidad en el diagnóstico diferencial con el infarto apical, en el que la MCH-Ap presentó mayor voltaje de ondas T (7 mV contra 5 mV;  $p = 0,001$ ).

El criterio estándar para el diagnóstico es la demostración de la hipertrofia asimétrica apical del VI por ecocardiografía, con un espesor apical  $\geq 15$  mm y una relación entre el máximo espesor apical y el espesor posterior  $\geq 1,5$  (7,8,11). La resonancia magnética cardíaca determina con mayor precisión el sitio de la hipertrofia, y cuantifica y visualiza los depósitos de matriz extracelular focal, como en la fibrosis, con el realce tardío de gadolinio. Es el estudio adecuado

para descartar aneurismas apicales, implicados en la evolución natural de la MCH-Ap (8).

El cateterismo cardíaco caracterizó la MCH-Ap con el signo patognomónico de “as de espada” en la ventriculografía izquierda (6). Actualmente, no es un estudio de rutina; sin embargo, dada la similitud sintomática y del ECG con los del infarto agudo de miocardio (IAM), es ideal para el diagnóstico diferencial (7,8,12).

El caso presentado es el de un hallazgo preoperatorio en una paciente sin sintomatología CV con ECG dudoso para IAM. De acuerdo con el estudio de Eriksson y colaboradores (7), el IAM es la segunda comorbilidad más frecuente en pacientes con MCH-Ap; por lo tanto, representa un diagnóstico diferencial importante por descartar, y es por ese motivo que en el caso se realizaron estudios para descartar una patología coronaria. La ecocardiografía reveló una MCH-Ap y la cinecoronariografía descartó lesiones coronarias significativas con un PM en la arteria descendente anterior. El PM ha sido relacionado por Zhai y colaboradores (12) en pacientes con MCH-Ap –en los que se observaron síntomas más graves y mayor riesgo de eventos CV que en los que no presentaban el PM–, con una mortalidad CV similar en ambos grupos.

Nuestro caso se diferencia en la presentación asintomática de la paciente. Concluimos con el diagnóstico ecocardiográfico del síndrome de Yamaguchi. [RAM](#)

## Referencias bibliográficas

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association scientific statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation* 2006;113:1807-16
2. Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, et al. 2011 ACCF/AHA Guideline for the Diagnosis and Treatment of Hypertrophic Cardiomyopathy: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery, American Society of Echocardiography, American Society of Nuclear Cardiology, Heart Failure Society of America, Heart Rhythm Society, Society for Cardiovascular Angiography and Interventions, and Society of Thoracic Surgeons. *J Am Coll Cardiol* 2011;58:e212-60
3. Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, et al. 2014 ESC Guidelines on Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Rev Esp Cardiol* 2015;68:e1-e52
4. Pérez AR, Barbosa R. Miocardiopatía hipertrófica: valor del electrocardiograma para el diagnóstico de los distintos tipos y para el diagnóstico diferencial con el corazón de atleta. *Rev Fed Arg Cardiol* 2015;44:12-24
5. Sakamoto T, Tei C, Murayama M, et al. Giant T wave inversion as a manifestation of asymmetrical apical hypertrophy (AAH) of the left ventricle. Echocardiographic and ultrasono-cardiotomographic study. *Jpn Heart J* 1976;17:611-29
6. Yamaguchi H, Ishimura T, Nishiyama S, et al. Hypertrophic nonobstructive cardiomyopathy with giant negative t waves (apical hypertrophy): ventriculographic and echocardiographic features in 30 patients. *Am J Cardiol* 1979;44:401-12
7. Eriksson MJ, Sonnenberg B, Woo A, et al. Long-term outcome in patients with apical hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:638-45
8. Jan MF, Todaro MC, Oreto L, et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: present status. *Int J Cardiol* 2016;222:745-59
9. Klarich KW, Attenhofer Jost CH, Binder J, et al. Risk of death in long-term follow-up of patients with apical hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 2013;111:1784-91
10. Chillik I, Gil Ramírez A, Ordóñez S y col. Diferencias electrocardiográficas en miocardiopatía hipertrófica apical e infarto apical sin elevación del segmento ST. *Medicina (Buenos Aires)* 2018;78:71-5
11. Chen CC, Lei MH, Hsu YC, et al. Apical hypertrophic cardiomyopathy: correlations between echocardiographic parameters, angiographic left ventricular morphology, and clinical outcomes. *Clin Cardiol* 2011;34:233-8
12. Zhai SS, Fan CM, An SY, et al. Clinical outcomes of myocardial bridging versus no myocardial bridging in patients with apical hypertrophic cardiomyopathy. *Cardiology* 2018;139:161-8