

REVISTA ARGENTINA DE MEDICINA

ISSN 2618-4311

Buenos Aires

Carrión Ruiz BP, Montero Farías DA, Peralta Merelo SC y col. Miocardiopatía no compactada, una forma de presentación de insuficiencia cardíaca. *Rev Arg Med* 2023;11:370-5
DOI: 10.61222/ram.v11i4.906

Recibido: 2 de marzo de 2023.

Aceptado: 19 de abril de 2023.

¹ Médico general. Posgradista de Cardiología, Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Hospital Luis Vernaza, Guayaquil, Ecuador.

² Médico general. Posgradista de Cardiología, Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Hospital Luis Vernaza, Guayaquil.

³ Médico general. Posgradista de Cardiología, Universidad de Especialidades Espíritu Santo, Hospital Luis Vernaza, Guayaquil.

⁴ Especialista en Cardiología intensiva. Docente de la Universidad de Especialidades Espíritu Santo. Médico tratante del Hospital Luis Vernaza, Guayaquil.

⁵ Especialista en Cardiología. Subespecialista en Ecocardiografía. Docente de la Universidad de Especialidades Espíritu Santo. Jefe del servicio de Cardiología del Hospital Luis Vernaza, Guayaquil.

Los autores manifiestan no poseer conflictos de intereses.

AUTOR PARA CORRESPONDENCIA

Brayan Paúl Carrión Ruiz. Dirección: Avenida 1 y Sgto. Santos Dumont (090505) Ciudadela la FAE, Guayaquil, Ecuador. Teléfono: (+998) 65-4912. Correo electrónico: bpcarrion96@hotmail.com.

MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA, UNA FORMA DE PRESENTACIÓN DE INSUFICIENCIA CARDÍACA

NON-COMPACTION CARDIOMYOPATHY, A MEANS OF PRESENTATION OF CARDIAC FAILURE

Brayan Paúl Carrión Ruiz  0000-0002-2611-6912,¹ Daniel Andrés Montero Farías  0000-0002-2232-9312,² Sara Cristina Peralta Merelo  0000-0002-4821-6842,³ Freddy Ramón Pow Chon Long Moran  0000-0001-9700-8495,⁴ Omar Eduardo Medina Campozaño  0009-0006-6607-061X⁵

RESUMEN

Una paciente femenina de 54 años de edad, mestiza, con antecedentes personales de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección reducida, en tratamiento médico óptimo, con colocación de cardiodesfibrilador autoimplantable como prevención secundaria, ingresó por deterioro clínico cardiológico en contexto de insuficiencia cardíaca descompensada, en estadio D, según la Asociación Cardiológica Estadounidense y el Colegio Cardiológico Estadounidense. Presentaba clase funcional IV, según la Asociación Cardiológica de Nueva York. Fue tratada con inotrópicos y diuréticos, según la Interagency Registry for Mechanically Assisted Circulatory Support nivel 3. Mediante estudios complementarios de imagen se arribó al diagnóstico de miocardiopatía no compactada y se inició tratamiento basado en evidencia, sin criterio de trasplante cardíaco por riesgo prohibitivo. A los tres meses del diagnóstico la paciente falleció.

PALABRAS CLAVE. Informes de casos, miocardiopatía, trabéculas.

ABSTRACT

A 54-year-old female patient, of mixed race, with a personal history of heart failure with reduced ejection fraction, on optimal medical treatment, with placement of a self-implantable cardioverter-defibrillator as secondary prevention, was admitted due to clinical cardiologic deterioration in the context of decompensated heart failure, stage D, according to the American Heart Association and the American Heart College, and functional class IV, according to the New York Heart Association. She was managed with inotropes and diuretics, as recommended by the Interagency Registry for Mechanically Assisted Circulatory Support level 3. A diagnosis of non-compaction cardiomyopathy was established through complementary imaging studies. Evidence-based treatment was started, without criteria for heart transplantation due to prohibitive risk. Three months after diagnosis the patient died.

KEY WORDS. Case reports, cardiomyopathy, trabeculae.

Introducción

La miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo, miocardiopatía espongiiforme o hipertrabeculación del ventrículo izquierdo representa una anomalía infrecuente de la morfología miocárdica asociada a una etiología morfogenética, caracterizada por la estructuración del miocardio en dos capas diferenciadas: a) una capa endocárdica gruesa de aspecto espongiiforme, con una trabeculación prominente y recesos profundos que se comunican con la cavidad intraventricular, y por otro lado, b) capa epicárdica de aspecto denso, compacta y uniforme que suele ser más delgada y externa que la anterior. Aunque habitualmente afecta el ventrículo izquierdo (VI), puede afectar ambos ventrículos e incluso el ventrículo derecho (VD) de forma exclusiva; esto último es poco habitual (1,2).

La epidemiología en realidad es poco conocida por la falta de estudios; sin embargo, por reportes de ecocardiograma se estima una frecuencia de entre el 0,014% y el 4%, con una media de edad de 40 años en la población adulta y de 7 años en niños. En estudios sobre la población infantil con miocardiopatías primarias, la miocardiopatía no compactada corresponde al 9,2% de los casos, y es la tercera causa más prevalente. Sin embargo, con el gran avance en las técnicas de imagen, esta patología se está diagnosticando cada vez más, incluso en pacientes asintomáticos, y hasta puede existir sobrediagnóstico. Se presenta con mayor frecuencia en varones y la región del apex y la pared inferolateral suelen ser las más habitualmente afectadas (1,3).

El curso clínico es variable pero potencialmente mortal, predispone a ocasionar insuficiencia cardíaca por disfunción en la contractibilidad, arritmias de origen ventricular y complicaciones

tromboembólicas. Su clasificación es altamente controvertida, debido a que la Asociación Cardiológica Estadounidense (AHA, su sigla en inglés) la considera una miocardiopatía primaria de origen genético, mientras que la Organización Mundial de la Salud (OMS) y la Sociedad Europea de Cardiología (ESC, su sigla en inglés) la definen como una miocardiopatía inclasificada, y consideran que la misma puede ser un espectro fenotípico de otra miocardiopatía o síndrome genético (3,4).

La presencia de trabeculaciones cardíacas es un fenómeno fisiológico en el desarrollo embriológico cardíaco. A partir de la cuarta semana de desarrollo gestacional, hay presencia de las mismas en la superficie de la masa miocárdica futura, luego de la octava semana ocurre un proceso de remodelado de las trabéculas y de compactación del miocardio, cuando ya existe el aporte coronario. Este proceso de compactación se inicia desde el epicardio al endocardio, desde la base cardíaca al ápice y desde el septo interventricular en dirección a la pared lateral. La ausencia de este proceso aún es desconocido, pero se ha logrado demostrar la mutación de alrededor de 16 genes que podrían estar involucrados en la patogenia, codificando proteínas sarcoméricas del citoesqueleto, mitocondriales, citoplasmáticas o de la membrana nuclear como la tafacina, β DTNA, LDB3, lamina A/C, SCN5A, MYH7 o MYBPC36 (2,5).

La presencia de trabeculaciones prominentes puede ser hereditaria, pero también aparecen de *novo* o adquiridas en situaciones fisiológicas o patológicas, bien de forma totalmente aislada o acompañando a otras miocardiopatías, anomalías congénitas, síndromes genéticos complejos, trastornos metabólicos, y especialmente asociada a trastornos neuromusculares, como distrofia de Becker, miopatía metabólica, distrofia miotónica tipo 1, enfermedad de Pompe, neuropatía óptica de Leber, ataxia de Friedrich y enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (4,5).

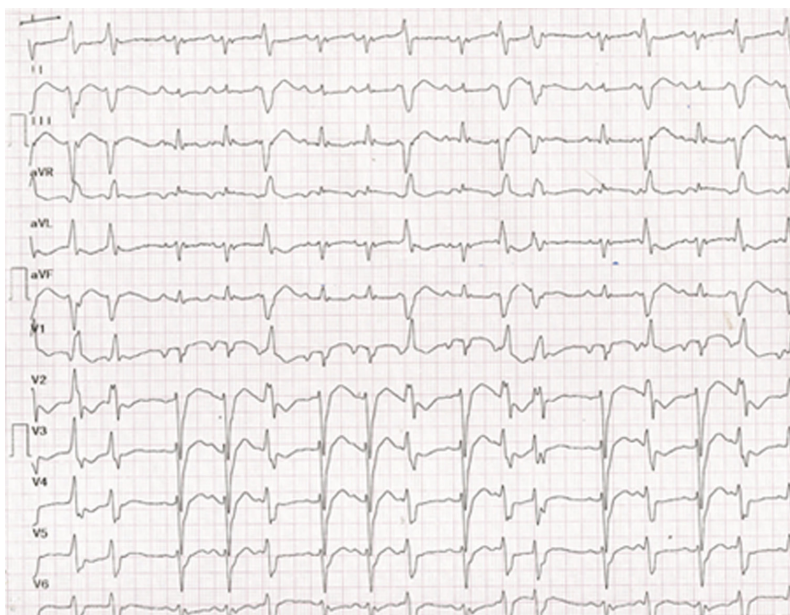


Figura 1. Electrocardiograma.

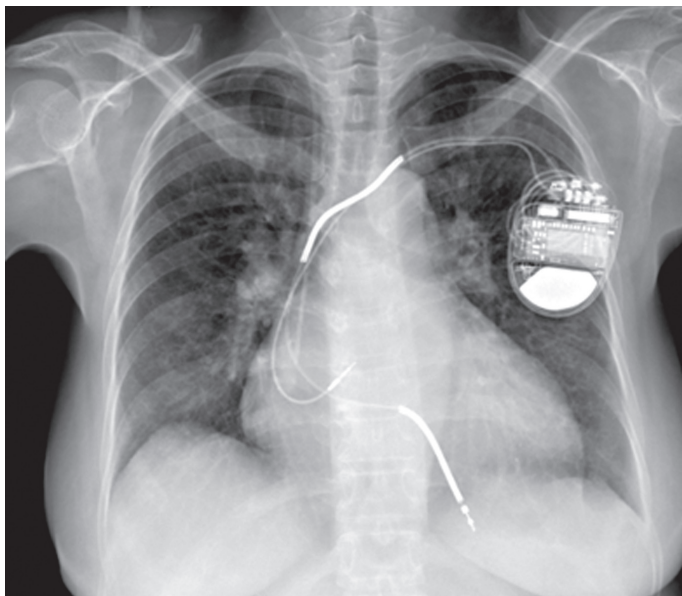


Figura 2. Radiografía de tórax.

Caso clínico

Una mujer de 54 años de edad, mestiza, con antecedentes personales de insuficiencia cardíaca con fracción de eyección reducida, en tratamiento médico, con colocación de cardiodesfibrilador autoimplantable como prevención secundaria, ingresó a la guardia por dificultad respiratoria en reposo compatible con insuficiencia cardíaca aguda. En los signos vitales se evidenciaba taquicardia, taquipnea, desaturación, hipotensión; en el examen físico se evidenciaba ingurgitación yugular de 8 cm por encima del ángulo de Louis, latido apexiano desplazado por fuera de la línea medioclavicular izquierda; en la auscultación se detectó tercer ruido cardíaco y soplo holosistólico en barra, localizado en el borde paraesternal izquierdo, con una intensidad de 4/6

e irradiación a todos los focos de auscultación. Además, había edema en las extremidades inferiores ++++/4. En el electrocardiograma se observó desviación del eje a la izquierda, dextrorrotación, alteraciones en la despolarización y repolarización ventricular, con extrasístoles ventriculares (Fig. 1). En los valores de laboratorio se evidenciaba elevación de biomarcadores cardíacos, anemia leve por enfermedad crónica y elevación de azoados compatible con enfermedad renal en estadio 2.

Se realizó un ecocardiograma Doppler color transtorácico en donde se evidenciaba miocardiopatía no compactada, ventrículo izquierdo dilatado excéntrico con disfunción sistólica severa, hipoquinesia global, insuficiencia mitral severa (funcional) y dilatación biauricular (Fig. 3).

La paciente presenta insuficiencia cardíaca en estadio D según la AHA y el Colegio Cardiológico Estadounidense, en clase funcional IV según la Asociación Cardiológica de Nueva York. Es tratada con inotrópicos y diuréticos; se calculó un INTERMACS (Interagency Registry for Mechanically Assisted Circulatory Support) nivel 3 que progresó a nivel 2 y 1 en poco tiempo. Se consideró que no es candidata a trasplante cardíaco por hipertensión pulmonar restrictiva (7,6 unidades Wood); además, por la persistencia de síntomas clínicos cardíacos, se considera que la paciente debe recibir cuidados paliativos. A los tres meses del diagnóstico la paciente falleció.

Discusión

La miocardiopatía no compactada del VI, miocardiopatía espongiiforme o hipertrabeculación del ventrículo izquierdo representa una anomalía infrecuente de la morfología miocárdica asociada a una etiología morfogenética. Se caracteriza por la estructuración del miocardio en dos capas diferenciadas: a) una capa endocárdica gruesa de aspecto espongiiforme, con una trabeculación prominente, y recesos profundos que se comunican con la cavidad

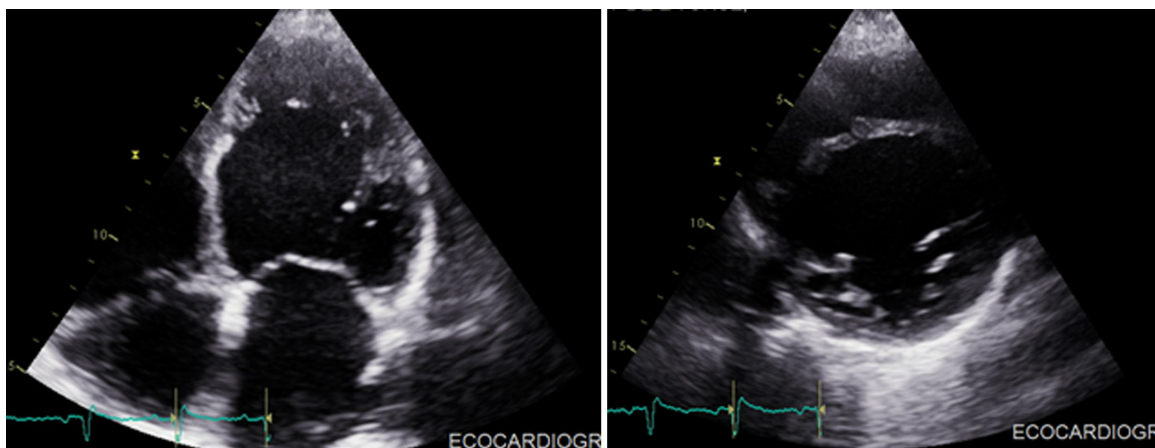


Figura 3. Ecocardiograma Doppler color transtorácico.

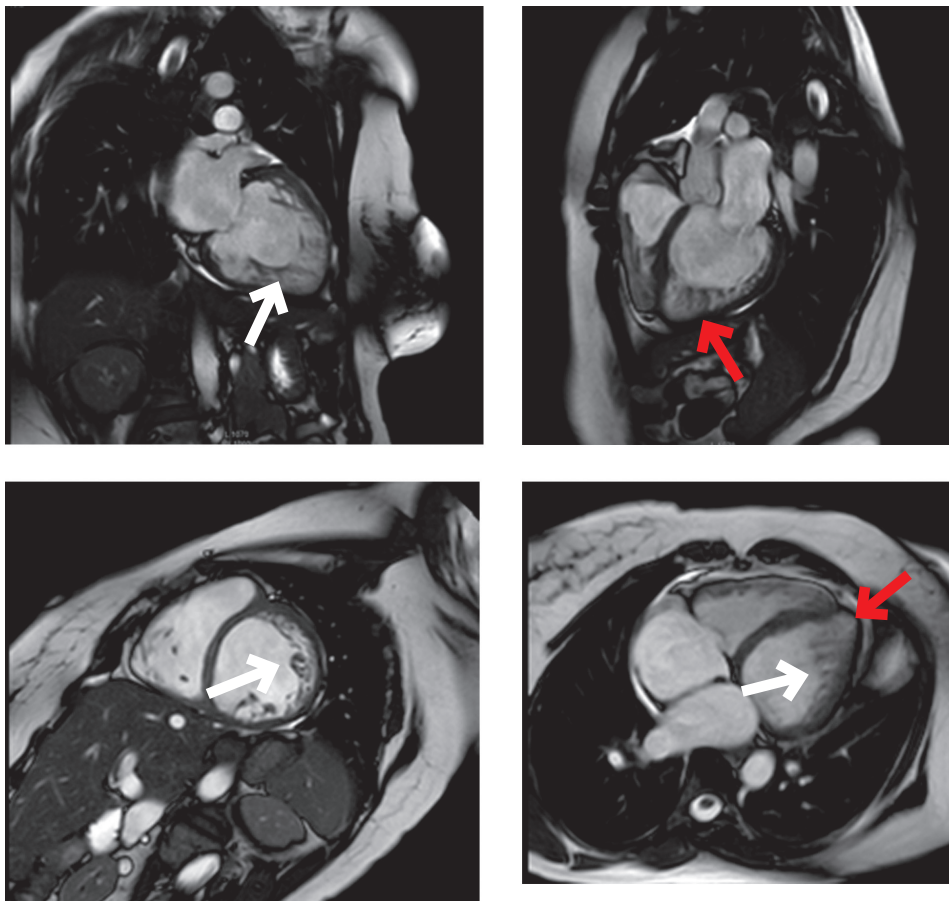


Figura 4. Resonancia magnética cardíaca. Se evidencia una capa gruesa endocárdica esponjosa de mayor espesor (flecha blanca) que la capa epicárdica compacta (flecha roja), una relación de 2,6 y de 40% del total de la masa ventricular (tabla 1).

intraventricular, y por otro lado, b) una capa epicárdica de aspecto denso, compacta y uniforme que suele ser más delgada y se ubica más externamente que la anterior. Aunque habitualmente afecta el VI, puede afectar ambos ventrículos e incluso al VD de forma exclusiva; esto último es infrecuente (1-3).

La epidemiología en realidad es poco conocida por la falta de estudios internacionales y locales. Sin embargo, por reportes de ecocardiograma se estima una frecuencia de entre el 0,014% y el 4% a nivel internacional; la media de edad es de 40 años en la población adulta y de 7 años en niños (4). En estudios sobre la población infantil con miocardiopatías primarias, la miocardiopatía no compactada del VI representa el 9,2% de los casos, y es la tercera causa más prevalente. Sin embargo, con el gran avance en las técnicas de imagen, esta patología se está diagnosticando cada vez más, incluso en pacientes asintomáticos, y hasta puede existir sobrediagnóstico (3,5). Se presenta con mayor frecuencia en varones y las regiones apicales y la pared inferolateral suelen ser afectadas con mayor frecuencia (6).

El curso clínico es variable pero potencialmente mortal, predispone a ocasionar insuficiencia cardíaca por disfunción en la contractibilidad, arritmias de origen ventricular

y complicaciones tromboembólicas. Su clasificación es altamente controvertida, debido a que la AHA la considera una miocardiopatía primaria de origen genético, mientras que la OMS y la ESC la definen como una miocardiopatía inclasificada, y consideran que la misma puede ser un espectro fenotípico de otra miocardiopatía o síndrome genético (3,7).

Para el diagnóstico, se utiliza la ecocardiografía y cardiorensonancia magnética, con criterios establecidos (tabla 1) (8-12).

El diagnóstico diferencial debe realizarse fundamentalmente con la presencia de trabeculación prominente en un miocardio compacto, miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía de origen hipertensivo, miocardiopatía dilatada, miocardiopatías infiltrativas, miocarditis y pericarditis, síndrome hipereosinofílico, fibroelastosis endocárdica, anomalías en las cuerdas tendinosas, trombo apical, hematoma o absceso intramiocárdico y tumores cardíacos (5,13,14).

La mayoría de los pacientes inicialmente presentan signos y síntomas clásicos de insuficiencia cardíaca. Como parte del proceso diagnóstico, se utiliza la ecocardiografía y cardiorensonancia magnética, con criterios ya establecidos. El tratamiento se basa en el tratamiento integral de la insuficiencia

TABLA 1. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE LA MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA

Criterios	Imagen	Características	Adquisición de las imágenes
Chin (California)	Ecocardiograma	- Relación X/Y menor o igual a 0,5 (siendo X la distancia entre la superficie epicárdica y la parte más profunda del receso intertrabecular e Y la distancia entre la superficie epicárdica y el pico de la trabeculación).	Eje corto paraesternal en telediástole
Jenni (Zurich)	Ecocardiograma	- Presencia de miocardio engrosado con una organización en dos capas: una capa epicárdica fina y compactada (C), y otra capa gruesa, no compactada (N), con malla trabecular y recesos endomiocárdicos profundos, con relación N/C >2 - Localización predominantemente mediolateral, medioinferior y apical. - Evidencia de Doppler color de recesos intertrabeculares profundos que se rellenan de sangre desde la cavidad ventricular izquierda. - Ausencia de anomalías cardíacas coexistentes.	Eje corto paraesternal en telesístole
Söllberger (Viena)	Ecocardiograma	- Presencia de más de tres trabeculaciones que protuyen desde la pared ventricular izquierda, localizadas apicalmente a los músculos papilares y visibles en un único corte ecocardiográfico. Trabeculaciones con la misma ecogenicidad que el miocárdico y con movimiento sincrónico con respecto a la contracción ventricular. - Perfusión de los espacios intertrabeculares desde la cavidad ventricular izquierda. - Relación N/C >2	Eje apical cuatro cámaras en telediástole.
Petersen	Cardiorresonancia	- Relación entre la capa no compactada y la compactada >2,3	Telediástole
Jaquier	Cardiorresonancia	- La masa trabeculada del ventrículo izquierdo supone >20% de la masa ventricular.	Telediástole

Fuente: *Guía y clasificación de las miocardiopatías* (8-12). Elaboración: los autores.

cardíaca, de sus complicaciones, sobre la base de las guías de práctica clínica. No hay un tratamiento curativo para la misma: en la enfermedad avanzada el trasplante cardíaco es la única opción (6,15).

El pronóstico es altamente variable, dado que los estudios iniciales arrojaban cifras de mortalidad de hasta el 35% de los pacientes cuando sus síntomas iniciales son insuficiencia cardíaca y algunas complicaciones añadidas, mientras que estudios más recientes reportan el 2-15% de mortalidad en los pacientes asintomáticos (16).

Los principales factores pronósticos son edad, clase funcional, tamaño auricular, extensión y compromiso miocárdico por realce tardío en la cardiorresonancia, presencia y disfunción ventricular, arritmias ventriculares sostenidas y episodios tromboembólicos. Al contrario de lo que se pensaba inicialmente, no parece haberse demostrado que la relación NC/C y el número de segmentos afectados, sumado a la profundidad de las trabéculas y recesos, tengan implicación pronóstica (2,16).

Conclusiones

La insuficiencia cardíaca es una importante causa de morbilidad y mortalidad en todo el mundo (epidemia). Como parte del proceso diagnóstico es necesario solicitar ecocardiograma, que permite determinar la presencia de patologías raras, como la no compactación del ventrículo izquierdo, lo que causa mal pronóstico. En la actualidad

el tratamiento médico óptimo de la insuficiencia cardíaca y sus complicaciones sigue siendo fundamental para estabilizar la función cardiovascular y mejorar la calidad de vida del paciente. A pesar de no haber una terapia curativa, el trasplante cardíaco es la única opción en la enfermedad avanzada; por lo tanto, el diagnóstico temprano y el inicio oportuno del tratamiento podrían detener el progreso de las complicaciones cardiovasculares.

Aspectos bioéticos

El presente trabajo se realizó bajo el consentimiento informado de la paciente, respetando los principios éticos básicos.

Contribución de los autores

BC, DM y SP recogieron la información y redactaron el manuscrito. FP y OM redactaron el manuscrito y realizaron el análisis crítico del artículo.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito. [RAM](#)

Referencias bibliográficas

1. Freedom RM, Yoo SJ, Perrin D, et al. The morphological spectrum of ventricular non-compaction. *Cardiol Young* 2005;15:345-64. doi: 10.1017/S1047951105000752
2. Oechslin E, Jenni R. Left ventricular noncompaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *Eur Heart J* 2011;32:1446-56. doi: 10.1093/eurheartj/ehq508
3. 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. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.106.174287
4. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society of Cardiology Working Group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J* 2008;29:270-6. doi: 10.1093/eurheartj/ehm342
5. Weir-McCall JR, Yeap PM, Papagiorgopulo C, et al. Left ventricular noncompaction: anatomical phenotype or distinct cardiomyopathy? *J Am Coll Cardiol* 2016;68:2157-65. doi: 10.1016/j.jacc.2016.08.054
6. Hoedemaekers YM, Caliskan K, Majoor-Krakauer D, et al. Cardiac beta-myosin heavy chain defects in two families with non-compaction cardiomyopathy: linking non-compaction to hypertrophic, restrictive, and dilated cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2007;28:2732-7. doi: 10.1093/eurheartj/ehm429
7. Gati S, Chandra N, Bennett RL, et al. Increased left ventricular trabeculation in highly trained athletes: do we need more stringent criteria for the diagnosis of left ventricular non-compaction in athletes? *Heart* 2013;99:401-8. doi: 10.1136/heartjnl-2012-303418
8. Stollberger C, Finsterer J. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *J Am Soc Echocardiogr* 2004;17:91-100. doi: 10.1016/S0894-7317(03)00514-5
9. Chin TK, Perloff JK, Williams RG, et al. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation* 1990;82:507-13. doi: 10.1161/01.CIR.82.2.507
10. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, et al. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart* 2001;86:666-71. doi: 10.1136/heart.86.6.666
11. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, et al. Left ventricular non-compaction: insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005;46:101-5. doi: 10.1016/j.jacc.2005.03.045
12. Jacquier A, Thuny F, Jop B, et al. Measurement of trabeculated left ventricular mass using cardiac magnetic resonance imaging in the diagnosis of left ventricular noncompaction. *Eur Heart J* 2010;31:1098-104. doi: 10.1093/eurheartj/ehp595
13. Hoedemaekers YM, Caliskan K, Michels M, et al. The importance of genetic counseling, DNA diagnostics, and cardiologic family screening in left ventricular noncompaction cardiomyopathy. *Circ Cardiovasc Genet* 2010;3:232-9. doi: 10.1161/CIRCGENETICS.109.903898
14. Ponikowski P, Voors AA, Anker SD, et al. 2016 ESC Guidelines for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure: The Task Force for the diagnosis and treatment of acute and chronic heart failure of the European Society of Cardiology (ESC). Developed with the special contribution of the Heart Failure Association (HFA) of the ESC. *Eur Heart J* 2016;37:2129-200. doi: 10.1093/eurheartj/ehw128
15. Stollberger C, Finsterer J. Thrombi in left ventricular hypertrabeculation/noncompaction - review of the literature. *Acta Cardiol* 2004;59:341-4. doi: 10.2143/AC.59.3.2005192
16. Priori SG, Blomström-Lundqvist C, Mazzanti A, et al.; ESC Scientific Document Group. 2015 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: The Task Force for the Management of Patients with Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology (ESC). Respaldado por: Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). *Eur Heart J* 2015;36:2793-867. doi:10.1093/eurheartj/ehv316