

INFORME DE CASO

Ventrículo izquierdo no compactado. Una novel enfermedad, un reto futuro

Dr. Ginner O. Rizo Rivera¹

Dr. Mario Martínez Peralta²

Dra. Yannelis del Carmen Gómez García¹

RESUMEN

El ventrículo izquierdo no compactado es una novel y poco frecuente miocardiopatía, según su asociación o no a otras anomalías cardíacas o extracardíacas la podemos clasificar como aislada o asociada; ambas se caracterizan por la presencia de una extensa capa trabeculada de miocardio con múltiples y profundos recesos que comunican directamente con la cavidad ventricular y una proporción ventrículo izquierdo no compactado/ventrículo izquierdo compactado mayor de dos al final de sístole. Dentro de las anomalías asociadas las más frecuentemente descritas son las enfermedades neuromusculares. En el presente artículo describimos un caso de ventrículo izquierdo no compactado asociado a neurofibromatosis 1 y hacemos una breve pero actualizada revisión de esta novel cardiopatía que poco a poco ha tomado importancia en el mundo de la Cardiología.

DeCS:

MIOCARDIOPATIAS/diagnóstico
NEUROFIBROMATOSIS
TOMOGRAFIA COMPUTARIZADA POR RAYOS X
ULTRASONOGRAFIA
ECHOCARDIOGRAPHY, DOPPLER, COLOR

SUMMARY

The presence of a non-compacted left ventricle is a novel and uncommon myocardial disease. It can be classified as single or associated depending on the presence or not of other cardiac or extracardiac anomalies. Both are characterized by the presence of a large myocardial trabecular layer with several deep recesses which communicate directly with the ventricular cavity and a proportion of non-compacted left ventricle/compacted left ventricle which is higher than two at the end of systole. Among the most commonly described associated anomalies are the neuromuscular illnesses. In the present article a case of a non-compacted left ventricle associated to a neurofibromatosis type I is presented and a brief and up-dated review of this novel heart disease is made – a disease which has increased its worldwide importance in Cardiology.

MeSH:

MYOCARDIAL DISEASES/diagnosis
NEUROFIBROMATOSIS
TOMOGRAPHY, X-RAY COMPUTED
ULTRASONOGRAPHY
ECOCARDIOGRAPHY DE DOPPLER EN COLOR

Ventrículo izquierdo no compactado

El ventrículo izquierdo no compactado (VINC) es una miocardiopatía poco frecuente y según su asociación o no a otras anomalías cardíacas o extracardíacas se clasifica como **aislada o asociada**. La forma aislada es una miocardiopatía primaria genética¹ que puede ser familiar o esporádica, la que denominaremos asociada es aquella que se acompaña de otras anomalías cardíacas o extracardíacas; ambas se caracterizan por la presencia de una extensa capa trabeculada de miocardio con múltiples y profundos recesos que comunican directamente con la cavidad ventricular, con una proporción ventrículo izquierdo no compactado/ventrículo izquierdo compactado (VIC) mayor de dos al final de sístole.¹⁻³

PRESENTACIÓN DEL CASO

Describimos el caso de un paciente con un VINC variedad asociada, con neurofibromatosis **1**, doble lesión aórtica y aneurisma aórtico. Se trata de un hombre de 78 años de edad -remitido a nuestro centro para valorarlo por presentar un cuadro de insuficiencia cardíaca refractaria al tratamiento convencional- con antecedentes de salud hasta hace aproximadamente seis meses atrás en que comenzó a presentar astenia, dispepsia y, posteriormente, disnea a los esfuerzos físicos que empeoró en la intensidad y el umbral de aparición hasta llegar a presentarse durante el reposo; este cuadro no mejoró pese al tratamiento con captopril (75 mg/día), hidroclorotiazida (25 mg/día), espironolactona (50 mg/día) y furosemida (20mg/día).

Al llegar a nuestro centro fue evaluado por especialistas de Medicina Interna quienes encontraron en el examen físico de piel y mucosas aproximadamente ocho manchas hiperpigmentadas café con leche de más de 2cm de diámetro, con moteado axilar e inguinal y tumoraciones cutáneas abundantes de 1-2cm de diámetro; encontraron también estertores crepitantes de moderada cuantía en ambas bases pulmonares, ruidos cardíacos arrítmicos y soplo sistólico III/VI en borde esternal izquierdo con mayor intensidad en foco aórtico e irradiación al cuello, tensión arterial (TA) de 140/70 en miembro superior derecho y frecuencia cardíaca (FC) 95 lat/min, a esto se añadió una tumoración pulsátil en hipogastrio. Se realizaron estudios complementarios: un ultrasonido abdominal y posteriormente una tomografía axial computadorizada (TAC) simple abdominal; se diagnosticó un aneurisma aórtico a nivel de su bifurcación. En el electrocardiograma se observaron un ritmo sinusal, signos de hipertrofia del ventrículo izquierdo (HVI), q mayor de 0.04 segundos en V3 a V5, infradesnivel del punto J en DII, DIII y aVF con T negativas asimétricas en dichas derivaciones y además de V4 a V6, con complejos supraventriculares prematuros aislados (figura 1); se solicitó interconsulta con la Especialidad de Cardiología.

Se realizó ecocardiografía y se observó -en el plano apical de dos y cuatro cámaras- que el endocardio presentaba recesos y trabeculaciones intramiocárdicas muy evidentes en los segmentos anteroseptales, anteriores, anterolaterales e inferolaterales a niveles apical y medio (figuras 2 y 3) que se llenaban con Doppler color y Power Flow (figura 3). En el eje corto paraesternal se observó un claro predominio de las porciones no compactadas del ventrículo izquierdo (VI) sobre las compactadas con una relación VINC/VIC mayor de 2,5 y

también una doble lesión aórtica calcificada con predominio de estenosis moderada, una HVI concéntrica, la fracción de eyección por área-longitud de 51% y la disfunción diastólica tipo patrón de relajación prolongado (figuras 2 y 3).



Figura 1. *Electrocardiograma de 12 derivaciones realizado al paciente*

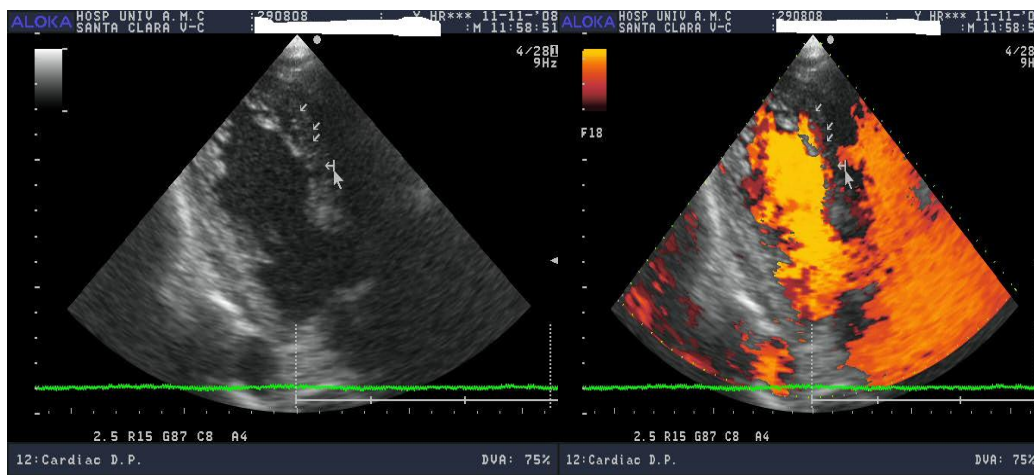


Figura 2. *Ecocardiograma en vista apical de dos cámaras simples y con Power Flow. Obsérvense los recesos y las trabeculaciones intramiocárdicas que se llenan con Power Flow*

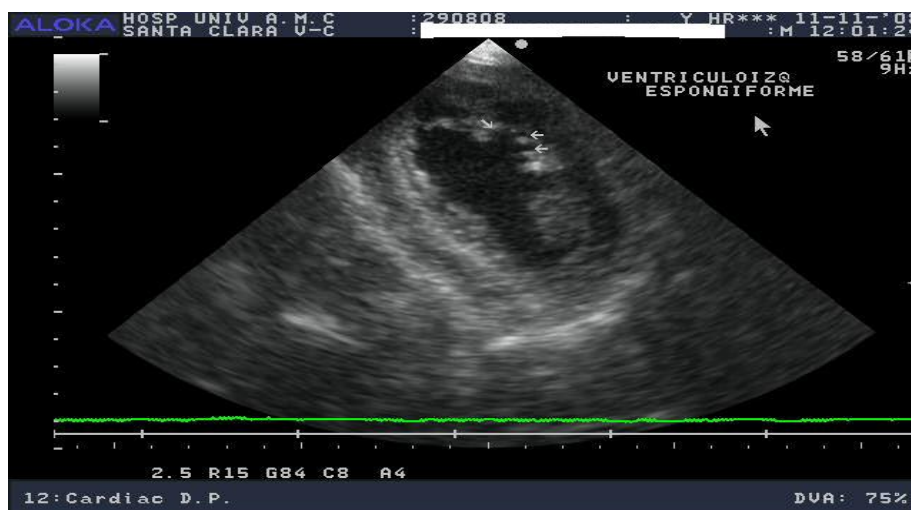


Figura 3. *Ecocardiograma en vista paraesternal eje corto. Nótese las trabeculaciones (flechas) y dos grandes recesos intramiocárdicos en segmentos anteriores*

DISCUSIÓN

El ventrículo izquierdo no compactado es una forma de miocardiopatía descrita por primera vez en 1932 en una necropsia de una niña recién nacida;⁴ aunque antes se consideraba una enfermedad rara actualmente el VINC es diagnosticado con una frecuencia creciente desde la edad fetal hasta la adultez, ya sea aislado o asociado con otras cardiopatías congénitas o desórdenes neuromusculares.

Dentro de las anomalías asociadas las más frecuentemente descritas son las enfermedades neuromusculares (distrofia muscular de Emery-Dreifus, miopatía metabólica, neuropatía óptica hereditaria de Leber, distrofia miotónica, distrofia muscular de Becker y distrofia muscular de Duchenne); otras descritas son la atresia pulmonar sin comunicación interventricular (CIV), la estenosis aórtica valvular, subvalvular y supra valvular, el síndrome de Wolff-Parkinson-White, la miocardiopatía miotubular, la dismorfia facial y el síndrome de Barth.³⁻⁶

La asociación a valvulopatías y a enfermedades aórticas ha sido descrita pero en las formas congénitas y, en nuestro caso, las consideramos degenerativas, por lo que es muy probable una asociación casual y no regular. Lo que nos parece una asociación posiblemente repetitiva en otros pacientes es la asociación a neurofibromatosis; apoyamos esta teoría basados en la evidencia actual acerca de la asociación hasta en un 26.5% de VINC con una enfermedad neuromuscular.⁶

Teorías causales

Durante el desarrollo embrionario temprano el miocardio es una trama suelta de fibras entretrejidas, separadas por recesos profundos que unen el miocardio con la cavidad del VI. La compactación gradual de esta trama esponjosa de fibras y recesos intertrabeculares (o sinusoides) se produce entre la quinta y la octava semanas de vida embrionaria y se realiza desde el epicardio hasta el endocardio y desde la base hasta el ápex del corazón.³⁻⁵ Se cree que el mecanismo causante es una detención del proceso normal de compactación del miocardio durante la vida fetal; esta teoría (aunque ampliamente aceptada) no ha sido demostrada. El principal argumento a favor de la hipótesis embrionaria es la presencia de muchos genes involucrados en las fases claves de la morfogénesis miocárdica (en estudios experimentales -con ratones- mutaciones en estos genes se asocian al desarrollo del VINC);^{3,5,6} esta hipótesis ha sido desafiada por la detección de un fenotipo normal de la vida temprana con desarrollo de VINC en la vida adulta.⁷ Otra teoría interesante sugiere que el VINC es el resultado de una adaptación a condiciones anormales de precarga y poscarga o ambas en el VI; para sustentarla se apoyan en el siguiente hallazgo: un miocardio trabeculado tiene una viscoelasticidad notablemente diferente que la del miocardio compactado, lo que influye en la proporción y la magnitud de la contracción y la relajación.³ Por otra parte el hecho de que el VINC ocurre más frecuentemente en el ápex del VI y la porción del VI con miocardio más delgado y con mayor estrés parietal sugiere que el VINC puede ser un intento del miocardio anormal que se hipertrofia para reducir el estrés de la pared.^{8,9} Realmente es posible que existan tanto alteraciones genéticas como fenómenos adaptativos a cambios hemodinámicos en la fisiopatología de ambas variedades.

Diagnóstico

Las manifestaciones clínicas son altamente variables, pero las tres mayores son:^{3,5,6}

- insuficiencia cardíaca severa
- embolismo sistémico
- arritmias o muerte súbita

En el electrocardiograma se han descrito los signos de HVI, los trastornos en la repolarización (onda T invertida y alteraciones en el ST), la preexcitación y las anomalías en la conducción intraventricular y aurículoventriculares y, en neonatos, se ven frecuentemente altos voltajes biventriculares que deben ser considerados muy sospechosos de VINC o enfermedades de depósito en el miocardio.^{3,5,6} La confirmación del diagnóstico se ha trasladado de la autopsia a los métodos no invasivos: la ecocardiografía y, más recientemente, la resonancia magnética.

Los criterios diagnósticos ecocardiográficos más utilizados son los de Jenni y Oechslin:²

- Presencia de numerosas trabeculaciones y prominentes recesos intertrabeculares, especialmente si están localizados en el ápex o en los segmentos medios del miocardio ventricular
- Visualización con Doppler color de flujo sanguíneo en los recesos
- Proporción no compactado/compactado >2 al final de sístole en eje corto paraesternal y, para la forma aislada, ausencia de cualquier otra anomalía cardíaca o extracardíaca

Respecto al pronóstico de estos pacientes son pocos los datos que existen por el momento, pero en las series más amplias parece depender de la forma de presentación y, en general, la mortalidad a los seis años es del 80% para la forma aislada.⁴

El tratamiento depende de la forma de presentación: tratamiento de la insuficiencia cardíaca (incluido el de la anticoagulación si está indicado), fármacos antiarrítmicos, implantación de desfibrilador automático³ y trasplante cardíaco; a nuestro enfermo se le indicó tratamiento para la insuficiencia cardíaca y seguimiento por las Consultas de Cardiología y Neurología.

¿Por qué publicamos este caso?

Por lo poco frecuente de esta "novel" y emergente enfermedad, por la llamativa asociación en este paciente del VINC, la neurofibromatosis y el aneurisma aórtico y por la indudable convicción de la necesidad de la actualización del conocimiento médico en todos los aspectos y, en este caso, sobre una nueva enfermedad que podemos enfrentar con más frecuencia a medida que la conozcamos más.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G. 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. Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Jost CA, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001;86:666-71.
 3. Ganame J, Ayres N, Pignatelli R. Ventrículo izquierdo no compactado: una forma de miocardiopatía recientemente reconocida. *Rev Insuf Cardiaca*. 2006;1(3):125-130.
 4. Sedmera D, Pexieder T, Vuillemin M, Thompson RP, Anderson RH. Developmental patterning of the myocardium. *Anat Rec*. 2000;258:319-37.
 5. Siles J, Arizón del Prado J, López A, Mesa D. Forma aislada de miocardiopatía espongiiforme. *Rev Esp Cardiol*. 2002;55(1):71-73.
 6. Stöllberger C, Blazek G, Winkler-Dworak M, Finsterer J. Diferencias de sexo en la ausencia de compactación ventricular izquierda con y sin trastornos neuromusculares. *Rev Esp Cardiol*. 2008;61(2):130-6.
 7. Lee Y, Song AJ, Baker R, Micales B, Conway SJ, Lyons GE. Jumonji, a nuclear protein that is necessary for normal heart development. *Circ Res*. 2000;86:932-38.
 8. Finsterer J, Stollberger C, Blazek G, Spahits E. Cardiac involvement in myotonic dystrophy, Becker muscular dystrophy and mitochondrial myopathy: a five-year follow-up. *Can J Cardiol*. 2001;17:1061-9.
 9. Bogaert J, Rademakers FE. Regional nonuniformity of normal adult human left ventricle. *Am J Physiol Heart Circ*. 2001;280:610-20.

DE LOS AUTORES

1. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Residente de Cardiología.
2. Especialista de I Grado en Cardiología.