

Niña de 5 años con antecedente de hermano fallecido súbitamente

Dr. Alejandro Cuesta

Buenos días colegas.

Me llegó una niña de 5 años (24 kg) con antecedente de hermano con Miocardiopatía hipertrófica fallecido a los 6 años de forma súbita.

La niña está totalmente asintomática.

Tiene en el ecocardiograma con hipertrofia septal asimétrica de 18 mm ($Z=+5.4$ - esperado máxima de 8 mm). No es obstructiva.

El Holter es normal.

La ergometría alcanza clase funcional 1 pero la presión sistólica basal es de 100 mm y al máximo esfuerzo baja a 90 mm.

El estudio genético encontró dos variantes de interés clínico:

1) MYBPC3: c.927-9G>A (IVS1-9G>A) patogénica

2) MYBPC3: c.1484G>A (p.Arg495Gln) probablemente patogénica

Aún no tengo la resonancia pero espero poco ya que tenemos poca experiencia en niños chicos.

¿Qué conducta tomarían?

Saludos

Alejandro Cuesta
Montevideo, Uruguay

OPINIONES DE COLEGAS

Hola Alejandro:

Sabes que tiene fuertes marcadores de riesgo de MS positivos
Deberá indicarse CDI, y nada de ejercicio!

Un abrazo

Martín Ibarrola
