

Familia portadora de miocardiopatía hipertrófica – 2008

Dr. José Luis Serra

Estimados colegas del Foro de Arritmias.

Presento la siguiente situación a vuestra consideración:

Llegaron a nuestra consulta 2 hermanas con el antecedente del padre vivo con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica (sin más datos) y un hermano, con igual diagnóstico, que falleció súbitamente meses atrás. No estaba medicado.

La hermana de 16 años, asintomática, presenta severa miocardiopatía hipertrófica asimétrica, (3 cms de tabique interventricular en diástole), obstrucción dinámica en su tracto de salida con gradiente pico de 90 mms deHg, y también obstrucción al tracto de salida del VD, con hipotensión durante la ergometría. Sin arritmia significativa en dicha ergo ni en el Holter. Se la medicó con betabloqueante y se le implantó un cardiodesfibrilador automático implantable (prevención primaria de MS) con un marcapaso secuencial (pensando en intentar disminuir su gradiente). Al mes, silenciosamente al comienzo, desarrolló un severo derrame pericárdico, hemorrágico, que obligó a una punción primero y luego a una cirugía de urgencia por taponamiento. El catéter en ápex de VD había lentamente perforado la pared. Afortunadamente se solucionó.

La hermana de 22 años, también asintomática, tiene en el eco una ligera hipertrofia asimétrica (1,3 cms de tabique), sin obstrucción. Holter y ergometría sin arritmias, ergometría con respuesta cronotrópica y tensional normales.

¿Le implantarían un cardiodesfibrilador?

Un saludo cordial

José Luis Serra

Córdoba. Argentina.

OPINIONES DE COLEGAS

Apreciado colega, no es fácil tomar una decisión de implante de DAI en una paciente asintomática, pero existen antecedentes de cardiopatía hipertrófica familiar.

Me gustaría saber, si se le realizó, la necropsia del joven fallecido.

La miocardiopatía hipertrófica es hereditaria y es autosómico dominante, en el que el 50 por ciento de la descendencia heredaría la alteración, afectando a varones y mujeres con igual frecuencia.

Debemos tener en cuenta que la paciente portadora de DAI no ha tenido ningún episodio de arritmias. El desencadenante del taponamiento cardíaco ha sido secundario a la perforación de la pared ventricular derecha, por este motivo no podemos asegurar que pueda tener una arritmia que provoque muerte súbita, pero no podemos descartarla un 100%.

Personalmente, no he encontrado pacientes que con un tabique de 13 hayan presentado arritmias y, más aún, episodio de muerte súbita. No hay gradiente.

Yo creo que se debería continuar un seguimiento ecocardiográfico controlando diámetros del tabique como de las cavidades, descartar gradientes. Medicación: por profilaxis pequeñas dosis de betabloqueantes y nada más.

Sería interesante ver los ECG del padre y de la chica de 22 años, como también las ecocardiografías. Otras pruebas complementarias no son necesarias., pues la ecocardiografía es la que nos informa mas detalladamente de las estructuras. Un examen genético, podría corroborar el diagnóstico. Estoy seguro que tendrás opiniones más fructíferas de los expertos del foro.

Un cordial saludo,

Dr. Oswald Londono

Centre Mèdic i Cardiològic

Barcelona

Saludos respetuosos

Yo hice un trabajo sobre dos familias numerosas aproximadamente 24 en total y todos fueron estudiados .

Lamentablemente fallecen de muerte súbita a pesar de marcapasos. No usamos CDI

Lo único que los mantuvo controlados fue el producto rimodan que disminuye el gradiente

Gracias

Gilberto García García

Estimado José Luis

Tu caso es muy interesante y propone uno de los ejercicios más difíciles en cardiología: el manejo de familiares asintomáticos en pacientes con cardiomiopatías, chanelopatias y cardiopatías congénitas.

Es importante sabe el grosor de la pared posterior, ya que solo por el séptum es difícil cuantificar si hay o no hipertrofia (actualmente la relación cobra más importancia que el valor absoluto).

En tu caso hay 2 casos:

1. La decisión de ICD si o no a la hermana asintomática y con ergo normal
2. El derrame pericárdico y su manejo antes de llegar a taponamiento

En el caso 1, primero suspender ejercicio competitivo hasta tomar decisión. Creo que errando por el lado del beneficio de prevenir MS, le indicaría un desfibrilador (ver series de B Maron 2007), en adición a BB. El perfil de riesgo está dado en este caso por el antecedente familiar de MS.

En caso #2, creo que el derrame una vez detectado tiene que haber obligado a una revisión exhaustiva del catéter de VD, que seguramente ya mostraría signos de migración al pericardio. Esto le podría haber costado la vida a la paciente.

Te agradezco que compartas este caso con todos nosotros y quedo a la expectativa de escuchar otras opiniones.

Los saludo desde el frío,

Adrian Baranchuk MD FACC

Queen's University

Ontario, Canada

Estimado José Luis,

Tal como lo señala Adrián, la prevención primaria de MSC en estos pacientes es un dilema, aunque creo que una las últimas publicaciones sobre el tema de Maron y Spirito (JCE 2008), va aclarando el panorama. En los últimos meses he tenido que resolver algunos pacientes con estas cuestiones, así que revisando la literatura asociado a los casos una va formándose una idea.

Con respecto a la paciente de 16 años, asintomática, HVI severa (30 mm), hipotensión en el ejercicio y hno. Con MSC hubiera hecho lo mismo que vos:

implantar CDI.

La complicación que tuviste es interesante tenerla en cuenta, ya que la decisión para prevenir algo puede no ser inocua. De allí, que considero que debemos tener el mejor juicio clínico posible.

Con respecto a la hna de 22 años, de acuerdo a tus datos, tiene una ligera HVI, creo que debés confirmar que sea una verdadera miocardiopatía hipertrófica (con los criterios

establecidos para ello). En este caso, por el momento, no le indicaría un CDI (hasta confirmar claramente lo anterior).

En esta situación el test genético sería de utilidad para confirmar la mutación. Si es una mutación maligna, ahí sí, me parece que se impone el CDI.

Muy interesantes tus planteos. Veremos qué opinan los demás colegas del foro. Un abrazo.

Oscar Pellizzón

Hola Oscar

Nosotros rabajamos juntos con el Genetic Counselling (yo particularmente refiero mucho porque ayudan a tomar decisiones). Algo que he aprendido en este último tiempo, es a NO definir situaciones, EXCLUSIVAMENTE basándome en el resultado del test genético. Y es más, ahora ellos mismos en el reporte indican la sensibilidad y especificidad del test para una determinada entidad.

Con esto en mente, asocio el resultado del test a la carga clínica, que en este caso es brutal: un hermano con muerte súbita y una hermana con indicadores muy positivos de malignidad (la ergo con hipotensión incrementa el riesgo de MS en 5 veces...).

Es verdad que implantar un CDI no es gratuito desde el punto de vista biológico: su vida va a cambiar radicalmente con el dispositivo + 2-3% de infección en cada recambio. Sin embargo, y a pesar de los resultados de una eventual de la valoración genética, estoy a favor del CDI.

Abrazos para todos

Adrián Baranchuk

Respondiendo a Adrian, la Pared posterior en diástole mide 7 mms contra un séptum de 13 mms, en una niña delgada de contextura pequeña. No quedaron dudas por la imagen de estar en presencia de una miocardiopatía hipertrófica asimétrica, sin obstrucción, aún con maniobras provocativas.

No hubo autopsia del hermano, estaba claro el diagnóstico por ecocardiograma de su patología (según precisas y claras referencias del médico derivador -cardiólogo pediatra-).

José Luis Serra

Queridos colegas.

Creo que teniendo en cuenta el alto riesgo de MS en esta paciente con la gran carga genética que tiene encima y teniendo en cuenta el costo beneficio estoy a favor del CDI

Saludos

Martínez Alday

Querido Jose Luis

Para nosotros, estos resultados demuestran cardiopatía hipertrofica (aún con séptum = 13 mm).

Estor refuerza la posición anteriormente mencionada.

Suerte y saludos,

Dr Adrian Baranchuk, MD FACC

Como buen clínico no le pondría.

Pero al final estos casos terminamos haciendo lo que el electrofisiólogo de cabecera o del centro al que pertenecemos nos recomienda.

Gracias

Dr Ricardo Paz Martin

Ex Residente Hosp Córdoba.

Estimado Dr Paz Martin

Su email me confunde un poco. Sin ánimo de debatir, sino de entender su postura, intentaré mostrarle mi confusión.

1. Ud dice: Como buen clínico no le pondría. ¿Esto significa que el clínico NO indica CDI y el electrofisiólogo SI? ¿O esto significa que por ser buen clínico, Ud NO le pondría un CDI?

Ante la falta de registros amplios en esta condición (o de estudios randomizados) es cuando la experiencia juega un rol preponderante. Por eso me importa mucho su comentario: entiendo que como Ud es buen clínico, entonces NO le pone un CDI y asume el riesgo de muerte súbita a pesar de un hermano muerto, una hermana con respuesta hipotensiva en la ergometría y la misma paciente mostrando cardiopatía hipertrófica. insisto: como NO hay literatura categórica, esta bien podría ser su posición.

2. Ud dice: Pero al final estos casos terminamos haciendo lo que el electrofisiólogo de cabecera o del centro al que pertenecemos nos recomienda. Esta frase claramente se contradice con la primera. Como buen clínico, Ud debiera seguir lo que su mandato clínico le indica. Estoy en desacuerdo en hacer lo que un superespecialista me diga (tenga en cuenta que soy electrofisiólogo) a pesar de yo estar en profundo desacuerdo. Yo sopesaría la opinión del electrofisiólogo, buscaría referencias que soporten lo que me dice, y en último caso haría lo que creyera conveniente para la paciente (esté de acuerdo o no con el electrofisiólogo).

Espero no ofenderlo al citar su email, pero me pareció importante suamar mi desacuerdo.

Lo saludo muy cordialmente desde Canadá,

Adrian Baranchuk MD FACC

Dr José Luis Serra, en primer lugar le agradezco el hecho de poder compartir interesante caso con Ud. y los otros colegas en el Foro:

Quisiera saber los datos completos del Ecoc. de la hermana de 22 años, concretamente me gustaría conocer el DDVI, DSVI, SIVD, PPD; Feyecc; Y además la estatura y la talla. Si no es mucha molestia una sola foto en el Modo M en donde figuren las medidas antes mencionadas y una en dos cámaras en el 2D en donde se vea el tabique, el VI y la AI.

Lo saludo Atte

Dr. Carlos A. Soria
San Juan

Voy a tratar de responder al Dr Baranchuk.

1. Canadá es el primer mundo. Argentina no. Aunque Adrián no es un nombre "canadiense". Más parece argentino. O al menos latinoamericano. Por lo tanto mi pregunta y razonamiento va desde el punto de vista de un médico cardiólogo clínico argentino y latinoamericano. Lógicamente que vivir en Canadá lo obliga a uno a razonar la práctica médica de otra forma. Y lo felicito. Las guías norteamericanas y canadienses son aplicables a rajatablas para esos países, imposibles de traspolar con la letra chica para acá.

2. La pregunta iba casi exclusivamente a Jose Luis con quien tuve la fortuna de ver como se curaban pacientes con ablaciones hechas por él (taquicardia incesante de Coumel) como así también pacientes en la guardia con arritmias "indecifrables", y ver su postura de especialista en nuestro medio.

3. El sistema de salud privado y hasta público diría yo, en la Argentina casi es prohibitivo de indicar prácticas y/o dispositivos "muy especializados" sin el visto bueno sino la firma

propia del ultraespecialista. Le llaman "auditoria" o "control de calidad". . . Un horror.

4. Los clínicos, o por lo menos yo, a veces no accedemos fácilmente a las últimas publicaciones de arritmología, y en muchos casos están expresadas en términos difíciles de digerir acabadamente para los clínicos.

5. A la hermana de la paciente le pusieron un CDI y el cable le perforo el VD. Sobrevivió de milagro. Tal vez prefiera asumir el beneficio del 97% de probabilidad de que viva sin una intervención médica invasiva y no el 3% de riesgo de que muera si no le implanto nada, más infecciones, trombosis, endocarditis, embolias, etc, etc.

6. Los estudios randomizados establecen verdades cambiantes. Lo que hoy es indicación clase IIB mañana es clase IIa, y pasado I. Después vienen los metaanálisis y los análisis de los metaanálisis. Ya "no compro" tan fácilmente un estudio randomizado de arritmias expuesto y analizado por un arritmólogo, ni de stent por un hemodinamista. En este caso no los hay. El tiempo establece la verdad real. Un ejemplo: Mibefradil: gran droga antihipertensiva. Millones de dólares gastados en investigación y publicidad. Murió gente. Desapareció en un segundo.

7. El trabajo en equipo es básico. La confianza en el colega especialista es clave. Difícilmente como clínico tendré elementos de peso para estar en "profundo desacuerdo" con la indicación o recomendación del electrofisiólogo del grupo, del equipo o del centro al que uno pertenece. Si haré lo que me dicte mi formación de clínico si opina en una emergencia hipertensiva o un shock cardiogénico en la unidad coronaria. No alcanzo a verla "clara contradicción".

8. Veo mas indicacione de CDI a un hombre con TV que realiza actividad de riesgo para desencadenar mas episodios, que a la chica sin mucho sustrato demostrable en ella. Tal vez me equivoco.

9. Los países del primer mundo se pueden dar el lujo (ahora no estoy tan seguro, van a tener que ajustarse el cinto. . .) de gastar 1 millón de dólares, por decir un número cualquiera pero abultado, para que una persona pueda vivir 1, 2 o 10 años más. Nosotros no. Ya hay una fuerte tendencia a la PREVENCIÓN lo que implica redireccionamiento de los recursos, sobretodo en países "emergentes" (ex tercer mundo) donde siempre es poco el presupuesto para la salud.

Espero que mi mail haya aclarado un poco su confusión, y comprenda la forma de pensar y encarar la cada vez más difícil práctica cardiológica cotidiana de un "buen" clínico a mi entender (o no tan bueno para otros) que se ve bombardeado de cientos de estudios multicentricos, doble ciego, randomizados, medicina basada en la evidencia, etc, etc. que muchas veces nos transforman en máquinas aplicadoras de algoritmos, guidelines y task force en realidades económicas, sociales y políticas muy distintas en las cuales vivimos. No me ofendió su mail Dr Adrian Baranchuk, Queens University, Ontario, Canada. Me parecio muy oportuno para contar realidades y exponer motivos que justifican la toma de decisiones.

Otro saludo cordial para Ud.

Dr Ricardo Paz Martin (ex residente Hosp Córdoba)

Hospital Regional. Santiago del Estero. (No hay universidad de medicina)

Argentina.

Estimado Dr Carlos.

No tengo foto del eco. Las medidas son:

VI: diastole: 38,7 Sistole: 19 TIV= 13 mms. PPVI= 7 mms Aurizq= 29,4

Aorta= 24,8 Cavidades derechas: tamaño normal.

Peso de la pte: 55 a 60 kgs

Atte

Dr José Luis Serra

Esta familia es un caso muy interesante donde la genética puede ser útil y la clínica es fundamental.

Me gustaría aportar mi modesta opinión en este caso.

En el caso de la joven de 16 años con hipertrofia severa (30 mm), respuesta anormal de la tensión arterial al esfuerzo (hipotensiva) y antecedente familiar de muerte súbita prematura, la indicación de implante de desfibrilador como prevención primaria es de aceptación general. El caso complicado es el de su hermana que presenta hipertrofia ligera.

Varios colegas opinan que la hermana debe de recibir un desfibrilador porque hay una carga genética-familiar muy importante. Sin embargo, esta chica tiene hipertrofia ligera, respuesta normal de tensión al esfuerzo y que sepamos no hay otros factores de riesgo, como antecedentes de síncope o arritmias ventriculares en el Holter.

Nuestra opinión es que en este caso no está indicado el implante de un desfibrilador por las siguientes razones:

- La historia familiar de muerte súbita, como factor de riesgo único que hay en este caso, multiplica el riesgo de muerte súbita aproximadamente por 2, lo que implica que el riesgo anual de muerte súbita en esta paciente pasa de un 0.5-1% anual a un 1-2% anual (en el peor de los casos). El riesgo en su hermana, con 3 factores de riesgo, es superior al 6-8% anual.

- El hecho de que su hermana tenga un fenotipo tan diferente nos está indicando que tienen que existir factores adicionales en esta familia (ya sean genéticos o ambientales, como el ejercicio físico u otros) que las hacen diferentes. Podría explicarse por la existencia de más de una mutación en la familia y los casos severos serían aquellos con dobles mutaciones (homocigotos o dobles heterocigotos). Esto ocurre en más de un 6% de los casos índice con MCH.

- El problema se plantea cuando en una familia con MCH se producen muertes súbitas en pacientes que aparentemente tienen bajo riesgo: hipertrofia ligera, no arritmias, etc. En estos casos el implante de desfibrilador puede considerarse en otros familiares aunque su perfil de riesgo (además del antecedente familiar) sea bajo. En este caso, hay pacientes con expresión severa de la enfermedad y múltiples factores de riesgo, que son los que van a sufrir complicaciones, y familiares con expresión ligera de la enfermedad y sin otros factores de riesgo.

- Poner un desfibrilador en esta familiar con hipertrofia ligera y sin factores de riesgo es lo mismo que si pusiéramos un desfibrilador en un paciente con angina de esfuerzo estable, ergometría de buen pronóstico y buena función ventricular porque un hermano ha fallecido súbitamente con enfermedad de 3 vasos no revascularizable y fracción de eyección del ventrículo izquierdo del 28%. En el segundo caso el desfibrilador estaría indicado y no lo estaría en el primero. La clínica manda, la genética ayuda.

- La estrategia de poner desfibrilador a pacientes con un solo factor de riesgo no me parece adecuada salvo en casos muy especiales. En nuestra consulta vemos más de 500 pacientes con miocardiopatía hipertrófica y si aplicásemos esta regla tendríamos que poner unos 200 desfibriladores.

Nuestra estrategia es poner DCI en pacientes con 2 o más factores. Esta estrategia está avalada por unos buenos resultados y una baja incidencia de muerte súbita en pacientes sin DCI a largo plazo (<0.5% de muerte súbita, que se suele producir en pacientes añosos).

- El estudio genético me parece del máximo interés, por la posibilidad de afinar el pronóstico y la trascendencia que tendría encontrar por ejemplo una doble mutación en el caso del DCI.

Nosotros podríamos realizar este diagnóstico. También disponemos de una base de datos con toda la información clínica referente a cada una de las mutaciones descritas hasta la fecha (más de 600).

Le enviaré mi correo por si tiene interés y podemos ayudarles (también lo puede obtener en alguna de nuestras publicaciones en pubmed)

Atentamente

Lorenzo Monserrat

Servicio de Cardiología Hospital Universitario de A Coruña

A Coruña. España.

Estimado Dr Paz Martin.

Muchas gracias por su respuesta. Creo que ha expuesto un muy serio problema que es ajustar la medicina basada en la evidencia a la realidad socioeconómica de un país.

Mi entrenamiento en cardiología y electrofisiología fue en Argentina y vivo en Canadá desde hace 5 años. Lo que creo, me permite entender la perspectiva de los países latinoamericanos.

Concuerdo plenamente en lo expuesto por Ud, sin embargo, mantengo mi posición respecto al juicio clínico que guía mis conductas (en Argentina y en Canadá). Le recuerdo que en Canadá existe un presupuesto para salud muy restringido también, lo que obliga a ajustarse a guías de procedimiento para defender el implante de un dispositivo o para realizar una ablación. El "bombardeo" al que Ud se refiere, nos obliga a disecar minuciosamente lo que leemos y lo que vamos a aplicar sobre nuestros pacientes, pero bajo ningún punto de vista, debe generarnos rechazo o "alineación", es decir, a reemplazar el juicio clínico con una guía o algoritmo.

El acceso a la literatura, si bien se simplificó mucho, sigue siendo un problema ante la falta de recursos. Quedo a su entera disposición para mandarle cualquier PDF de cualquier revista que Ud necesite consultar (para este tema o para otros). Por favor no dude en mandarme un email con nombre de autor y referencia y me encargaré de hacérselo llegar.

Le agradezco por la clarificación de su postura. El email a veces no ayuda a comunicarnos como queremos, pero ahora entiendo claramente su posición.

Lo saludo desde el frío,

Dr Adrian Baranchuk, MD FACC

Bravo Lorenzo por tu análisis con el que estoy totalmente de acuerdo. Me permito además agregar lo siguiente:

en la MH como en la cardiología en general existen escuelas: la más intervencionista ó norteamericana y más en concreto representada por el Dr Maron en esta patología y la europea más conservadora (quién lo iba a decir :) representada por el Dr Mckenna. Son dos visiones muy diferentes de la medicina que no sólo tienen un base en una interpretación de los datos diferentes, sino económica y sobre todo cultural. La sobrevaloración del desfibrilador a mi modo de ver es un hecho evidente y más en la MH; aún y todo hay voces en US que tratan de poner un poco de cordura en todo esto; no dejen de leer la última revisión del Dr Josephson en JACC hace unos 15 días, demoledora y muy esclarecedora

Un abrazo a todo el foro

Dr Martínez Alday

Electrofisiólogo, Hospital de Bilbao, España

El Dr. Monserrat, en su excelente exposición y referente sobre el tema, aclara con creces mi posición inicial. Un abrazo a todos.

Oscar Pellizzón.

