



Por un niño sano  
en un mundo mejor



4° JORNADAS NACIONALES DE ACTIVIDAD FISICA  
Y DEPORTIVA EN EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE



**MIOCARDIOPATIAS**

**RIESGOS Y EVENTOS**

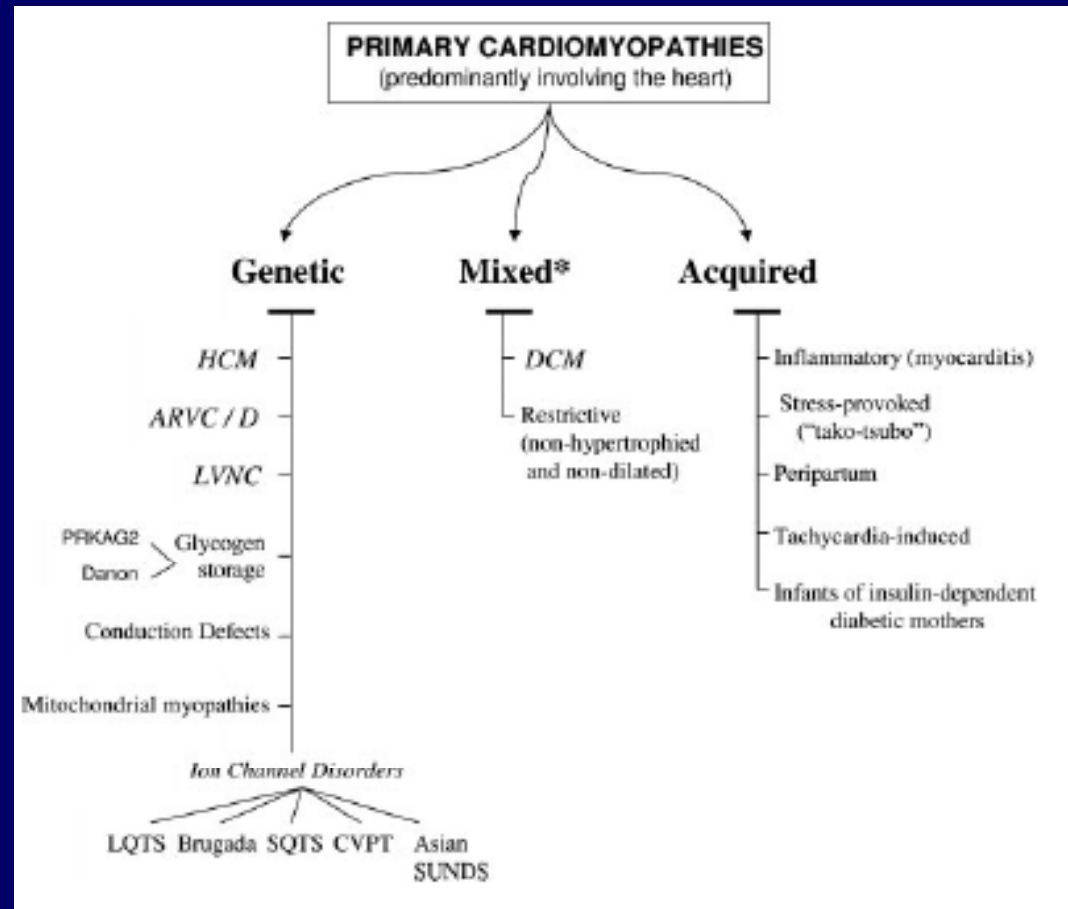


**HOSPITAL DE PEDIATRIA**  
S.A.M.I.C.

"PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"

Dra Alejandra Villa

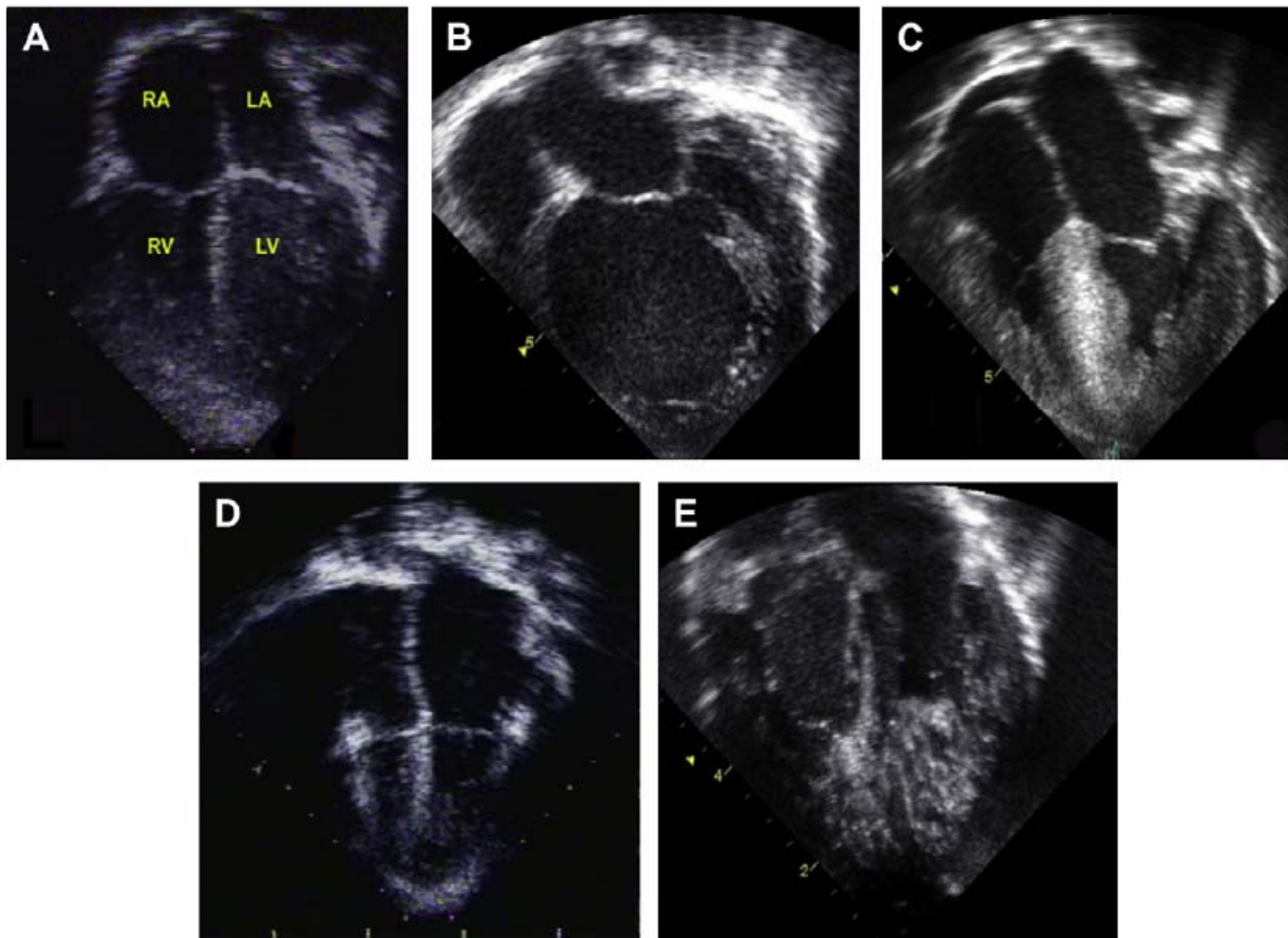
# MIOCARDIOPATIAS



The 2006 American Heart Association Classification of Cardiomyopathies Is the Gold Standard. Barry J. Maron, MD *Circulation: Heart Failure*. 2008;1:72-76

# MIOCARDIOPATIAS

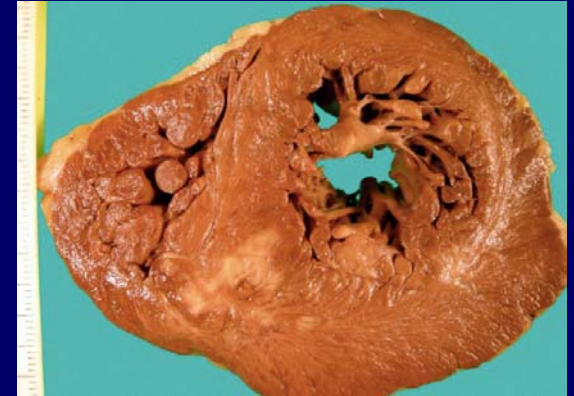
## SUBTIPOS



## I. Mutaciones sarcoméricas para M HIPERTROFICA

gen	Proteína	Frecuencia en pacientes con el fenotipo de MCH	Fenotipo asociado
<b>MYH7</b>	$\beta$ -miosina de cadena pesada	25%–35%	Variable
<b>MYBPC3</b>	Miosina-unida a la proteína C	20%–30%	Variable, inicio tardío
<b>TNNT2</b>	Troponina T	3%–5%	Muerte súbita
<b>TNNI3</b>	Troponina I	< 5%	Extremamente heterogénea
<b>TPM1</b>	Tropomiosina 1 $\alpha$	< 5%	Variable pronóstico, muerte súbita
	Regulatoria de la cadena ligera de miosina.		
MYL2		< 5%	Miopatía esquelética
	Cadena ligera de la miosina esencial 3		
MYL3		Rara	Miopatía esquelética
	$\alpha$ -Actina Cardíaca 1		
ACTC		Rara	Hipertrofia apical
	Titin		
TTN		Rara	Típica
	Troponina C, lenta de esqueleto y músculos cardíacos		
TNNC1		Rara	Típica
	$\alpha$ -Miosina de cadena pesada		
MYH6		Rara	Inicio tardío
<b>II.</b>	Mutaciones no sarcoméricas (raras)		
CSRP3	Proteína LIM muscular	Rara	Inicio tardío

# M HIPERTROFICA



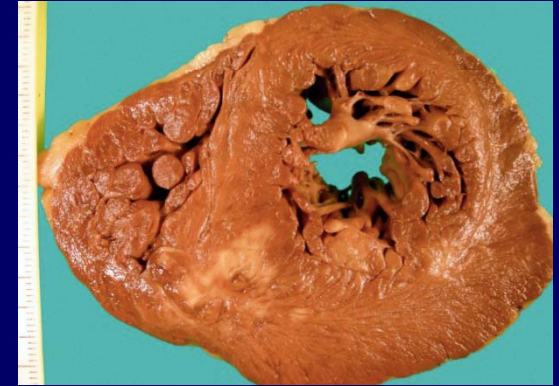
## Factores de riesgo mayor de muerte súbita

1. Familiares de pacientes con muerte prematura por MCH .Estudio genético con mutaciones de alto riesgo
2. Pacientes con síncope (en especial, jóvenes con episodios sincopales múltiples o asociados al ejercicio)
3. Pacientes con TVNS detectada en el ECG-Holter ambulatorio (sobre todo, episodios múltiples, repetidos y prolongados)
4. Pacientes con hipertrofia ventricular izquierda masiva, con un grosor parietal máximo de 30 mm
5. Pacientes con respuesta plana o hipotensora de la presión arterial durante el ejercicio

## M HIPERTROFICA

Factores de riesgo menor de muerte súbita aceptados

- Fibrilación auricular
- Isquemia miocárdica
- Obstrucción al tracto de salida en reposo
- Ejercicio físico vigoroso
- Edad joven
- Fracción de eyección  $< 50\%$  (fase final)
- Enfermedad coronaria asociada
- Puentes musculares a nivel de la arteria descendente anterior
- Evidencia de fibrosis miocárdica



## M HIPERTROFICA

Relación de Hipertrofia severa(>30mm) con MS en el seguimiento de 3 series

N° 151 ptes                      MS :18 (12%)

Menores a 18 anos 30%

En pacientes jóvenes la hipertrofia severa c/s síntomas es un indicador mayor riesgo .



**SINCOPE EN MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA.** Spirito et al. Circulation April 2009

Evaluación entre Sincope y MS

N\* 1511      HMS 205 /14%)      Seguimiento 5,6 años      Muerte : 74 p

OR 5 veces comparado sincope neurohumoral c/ sincope no explicado en todos los grupos de edad

Adolescentes el riesgo acumulado fue del 60% a los 5 años

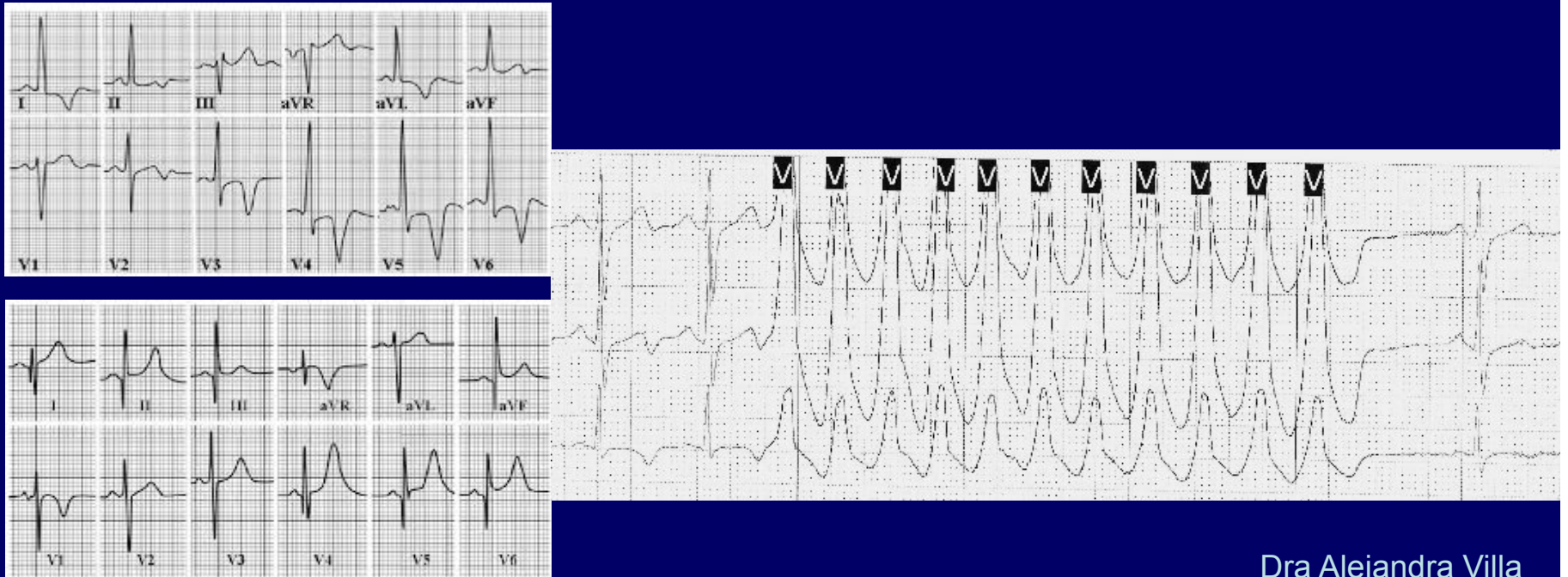
# M HIPERTROFICA

## ARRITMIAS

La TVNS se asocia con un aumento del riesgo de muerte súbita, con una sensibilidad de un 69% y una especificidad del 80%.

Es importante en casos de episodios repetidos y/o prolongados.

La mortalidad está aumentada significativamente en los pacientes de menos de 30 años y episodios de TVNS.





# M HIPERTROFICA

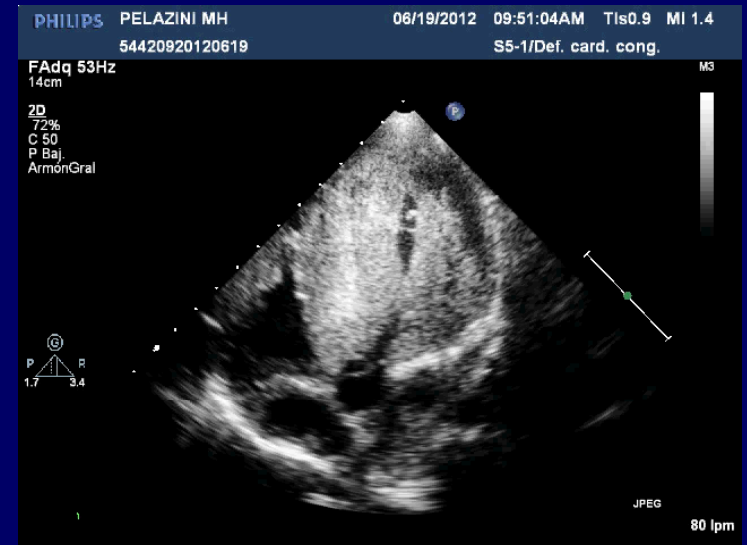
## Prevalencia del ejercicio induciendo OTSVI

Mc Kenna et al. Heart 2008

En el ejercicio 62,1% desarrollaron gradiente

Los que desarrollaron tenían:

- 1) > consumo de Ox
- 2) Historia de Pre-sincope.



Un 24% de los pacientes con MCH presentan una respuesta tensional plana (elevación de la presión arterial sistólica < 20-25 mmHg)

Menos frecuentemente, una respuesta hipotensiva con un descenso de la presión > 15 mmHg durante la prueba de esfuerzo.

Se asocia a un aumento de la mortalidad.

Una respuesta anormal de la TA puede ser un factor determinante para el desarrollo de arritmias ventriculares malignas y colapso en el ejercicio intenso.

# M HIPERTROFICA

## TRATAMIENTO

❑ MEDICO: Se utilizan para disminuir la obstrucción del tracto de salida del VI y aumentar su compliance.

No hay evidencia de que tengan influencia en la prevención de la muerte súbita.

- Agentes beta-adrenérgicos:

- Propranolol: dosis de 1-4 mg/kg/día v.o. cada 6-8 horas.

- Atenolol: dosis de 0,1-0,3 mg/kg/día cada 12-24 horas.

- Bloqueantes del calcio: Aumentan el llenado diastólico del VI mejorando el gradiente al disminuir la contractilidad.

- Verapamil: 3-8 mg/kg/día p.o. dividido cada 8 o 12 horas.

- Antiarrítmicos

❑ COLOCACION DE CDI

# M HIPERTROFICA

Muerte Súbita y Cardiodesfibrilador en MH

JB Marón et al. JAMA 2007

La frecuencia de intervención: **Prevención Primaria el 3,6%/ año**  
**Prevención secundaria: 10%/ año**

Tratamiento e Intervenciones apropiadas:

- Betabloqueantes: 17%
- Verapamil 15%
- Amiodarona 27%
- Ablación septal con ol 24%
- Cirugía 12%

Niños: 37p con implante < de 15 años. Intervención apropiada 7,6%/ año

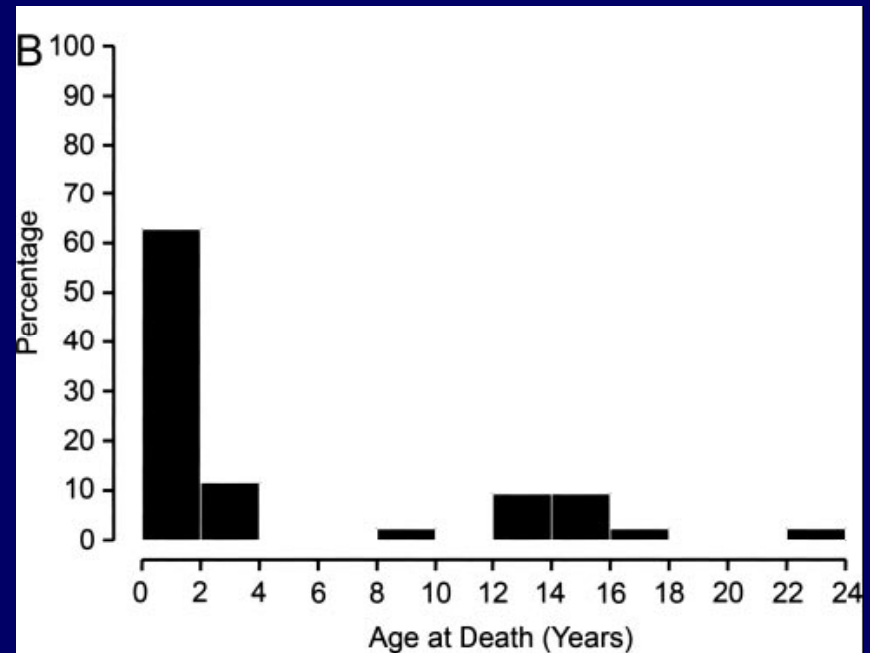
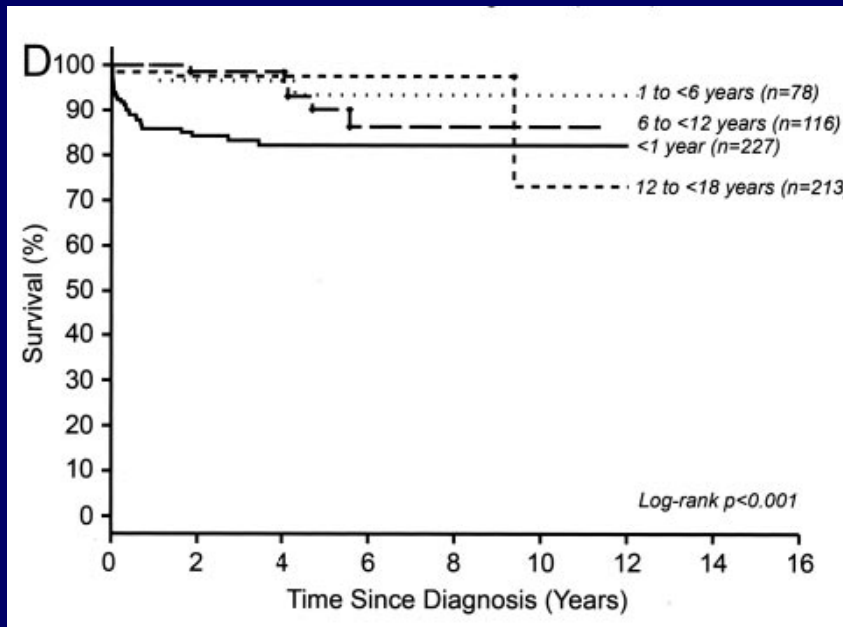
**Consenso en colocar CDI con 2 factores de riesgo**

# M HIPERTROFICA

Epidemiología y evolución de la MH en Pediatría (Registro de MH en pediatría)

S Colan. Circulation 2007

N\* 634 / 855p en 98 instituciones EE UU y Canadá



Conclusión: la mortalidad en niños con MH por año es del 1%  
a diferencia de los adultos 3,5%

# M HIPERTROFICA

Experiencia en MH en niños en H Garrahan  
15 años de evolución

Ergometría

Alteraciones 70%

- ✓ Curva de TA plana o en meseta durante la prueba
- ✓ Aumento del gradiente
- ✓ Aumento de IM
- ✓ Con descenso ST en Mx. Esf y Rec.
- ✓ Angor
- ✓ MS frustra ( FV – TV)

# Experiencia en MH en niños en 2 centros (H JP Garrahan - H Italiano)

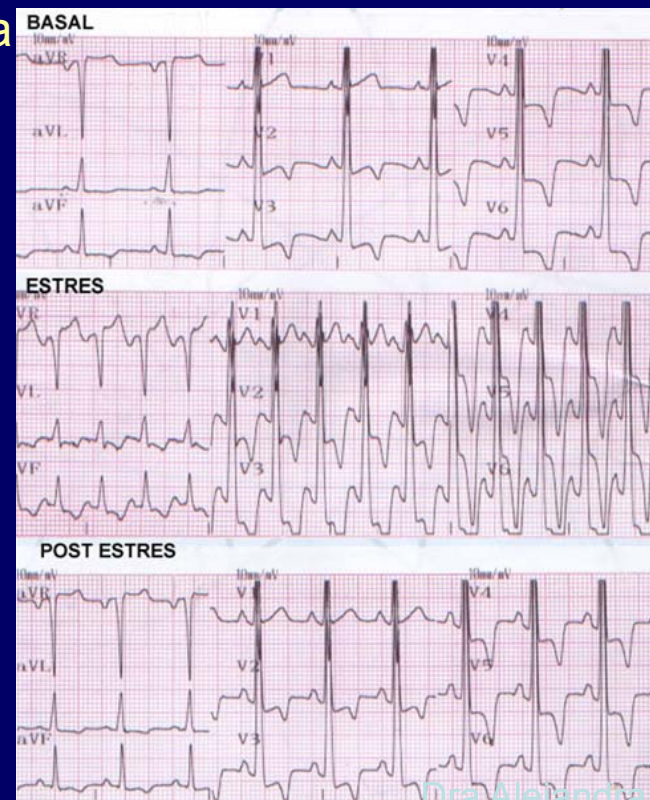
## Arritmias y MS

N\* 9/40p ( 22,5%) arritmias o trastornos en la

- ✓ FV o TV 3 p
- ✓ TV no sostenida en Holter 2 p
- ✓ WPW 1p
- ✓ Enf del Nódulo 1p
- ✓ F Auricular 1p

Indicación de CDI en 3 p

Episodio de MS 3p



## MIOCARDIOPATIA DILATADA Y GENETICA

Entre el 25% y 50% son Familiares

Historia familiar positiva 7 % - 20%

Screening ecográfico 30% familiares tienen anomalías  
30% desarrollaron

Autosómica Dominantes, mas frecuente

Autosómica Recesiva

Ligado al X (los varones enfermos)

Matriciales (solo las mujeres trasmiten la enfermedad, afecta a H o M)

## MD ASOCIADA A TRASTORNOS DE LA CONDUCCION

30% MD familiares

Asociadas a BAV, BR, Arritmias

La dilatación de VI puede aparecer tardíamente

Incidencia de MS 20%

Gen	Proteína	Localización celular cardiaca	Función propuesta	Fenotipos asociados
LMNA	Lamina A/C	Membrana interna núcleo	Mantenimiento estructura	Distrofia Emery-Dreifuss AD
			nuclear, regulación transcripción	Distrofia cinturas
				MCD con trastornos conducción LVNC Progeria Hutchinson-Gilford Lipodistrofia familiar tipo 2 Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1 Displasia mandibuloacral



## MD ASOCIADA A MIOPATIAS O DISTROFIA MUSC

Es una expresión clínica de muchas enfermedades

El nivel de CK es orientadora (Duchene, Becker)

Gen	Proteína	Localización celular cardiaca	Función propuesta	Fenotipos asociados
SGCD	Delta sarcoglicano	Complejo asociado	Anclaje citoesqueleto-	Distrofia de cinturas
		a distrofina	matriz extracelular	MCD
DES	Desmina	Citoesqueleto	Unión discos Z entre sí	Miopatía esquelética
			y con sarcolema	MCR MCD Defectos conducción
Mitocondriales	Múltiples proteínas	Mitocondria	Generación de energía para metabolismo celular	Múltiples

## MD ASOCIADA A ESNC O ENF SISTEMICAS

- Asociadas a enfermedades Mitocondriales
- Mas frecuente ADN mitocondrial, afecta la fosforilacion oxidativa.
- Delecciones múltiples en ARN Transferencia, Ribosomal, Citocromos y Co Q
- Enzimas Mitocondriales: Traslocasa de la Carnitina – Acilcarnitina
- MELAS – MERRF
- Menor incidencia de MS

## M. VENTRICULO DERECHO

### Displasia Arritmogenica de VD

Pueden tener enfermedad del VI. - Arritmias y MS

DSP	Desmoplaquina	Desmosomas	Unión intercelular	Queratoderma palmoplantar Enfermedad Naxos DAVD MCD
-----	---------------	------------	--------------------	--------------------------------------------------------------

### M: NO COMPACTA

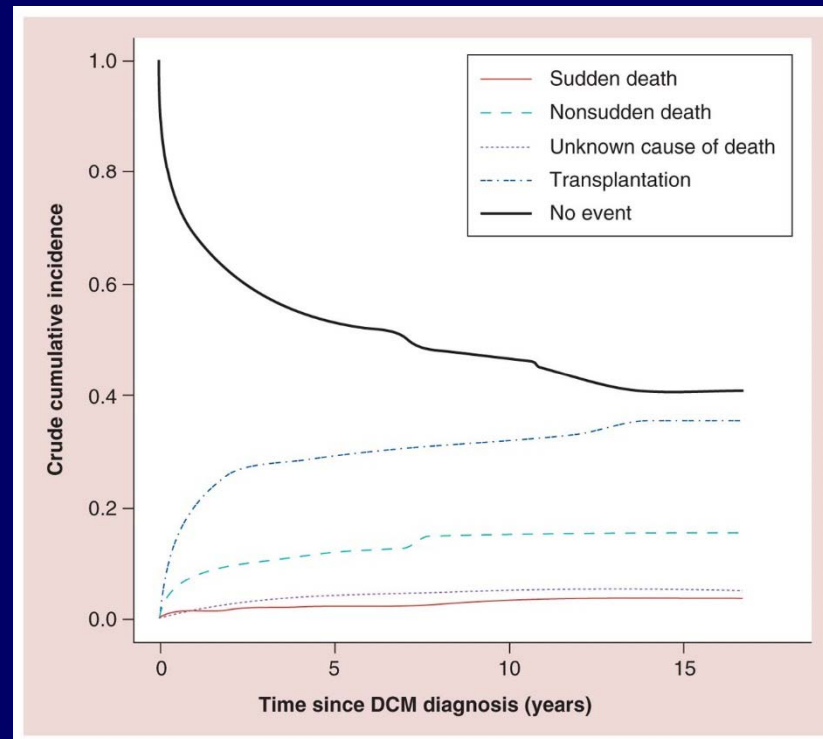
- Ligado al X – Gen de la Tafazina
- Sme de Barth y Fibroelastosis Endocardica
- Presentan Arritmia y Trastornos en la conducción.

# MIOCARDIOPATIA DILATADA

Incidence of and risk factors for sudden cardiac death in children with dilated cardiomyopathy: a report from the Pediatric Cardiomyopathy Registry. J Am Coll Cardiol. 2012.

N=1800 p

	1a	3a	5a
MS	8.1%	10,80%	12,10%
Tx	22%	27%	29%



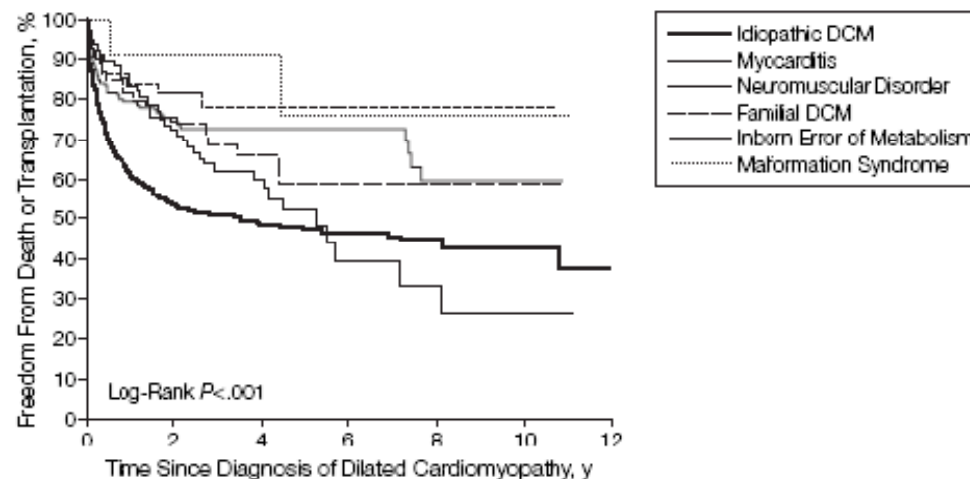
# MIOCARDIOPATIA DILATADA

## Incidence, Causes, and Outcomes of Dilated Cardiomyopathy in Children

Jeffrey A. Towbin; April M. Lowe; Steven D. Colan; et al.

*JAMA*. 2006;296(15):1867-1876 (doi:10.1001/jama.296.15.1867)

**Figure 3.** Freedom From Death or Transplantation for Patients With Pure Dilated Cardiomyopathy (DCM)



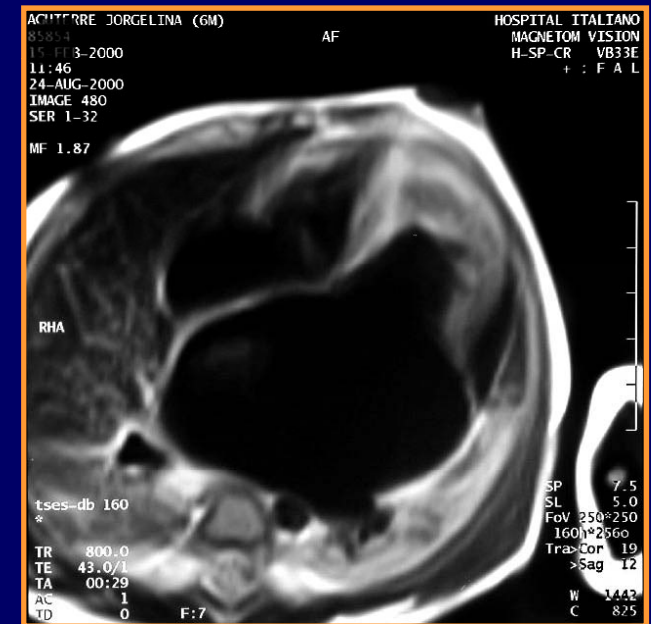
No. at Risk

Cohort

Idiopathic DCM	941	252	132	68	30	13	0
Myocarditis	222	95	55	32	12	1	0
Neuromuscular Disorder	125	56	25	8	5	1	0
Familial DCM	68	33	21	11	4	1	0
Inborn Error of Metabolism	54	27	20	8	5	1	0
Malformation Syndrome	15	6	6	2	2	1	0

# MIOCARDIOPATIA RESTRICTIVA

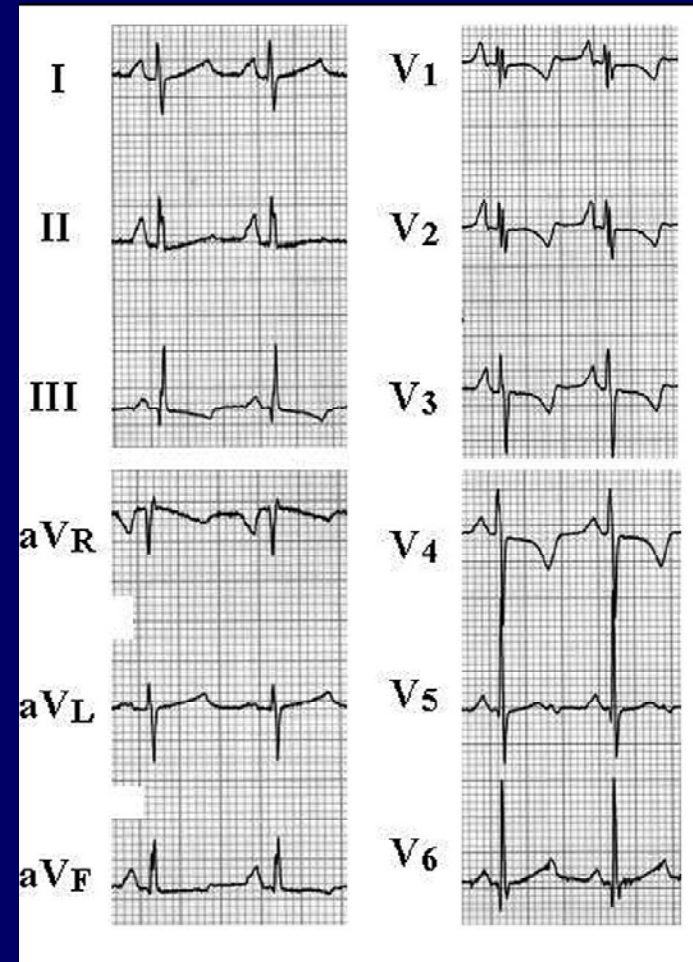
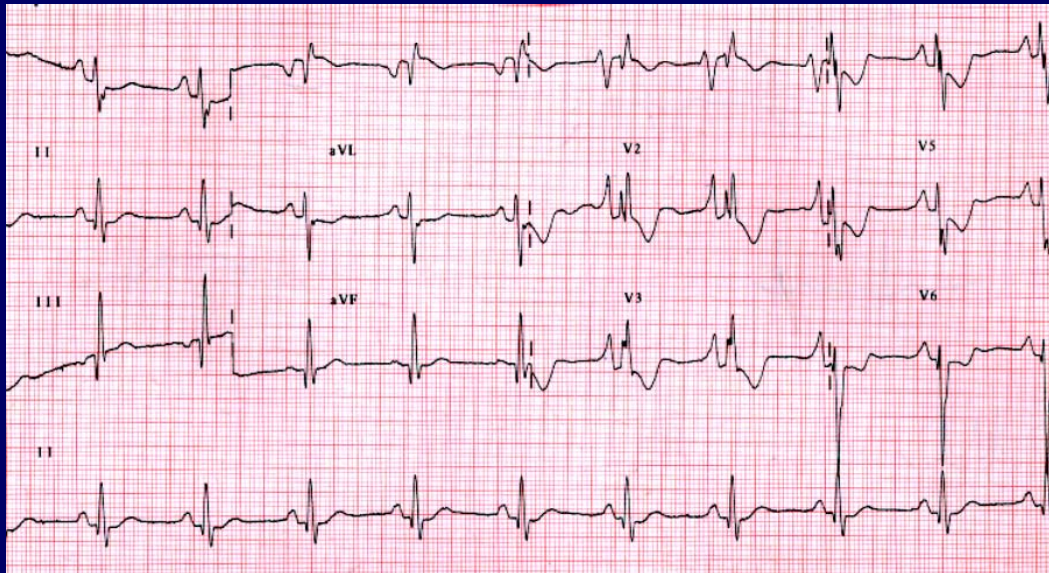
- Mutaciones en la Membrana Celular (Desmina)  
Idiopática de Novo o Familiar  
Autosómica Dominante o Recesiva  
Pueden evolucionar a BAV  
Trast. de la Conducción en el ejercicio
- Mutaciones de la Troponina  
Idiopática de Novo o Familiar  
Autosómica Dominante o Recesiva  
Arritmias Auriculares



Rivens y col : 30% MS

# MIOCARDIOPATIA RESTRICTIVA

HALLAZGOS ELECTROCARDIOGRAFICOS EN NINOS CON MR. Circulation Journal ,Oct 2007



N°23 - MS en 4 de 7 ptes con ALTC

Conclusiones: las alteraciones del ST-T y ondas T bifásicas con picos tardíos son hallazgos de enfermedad muscular y su relación con MS

# MIOCARDIOPATIA RESTRICTIVA

## FACTORES DE RIESGO EN MR

- ✓ Insuficiencia Cardíaca severa, Congestión Pulmonar
- ✓ F Acortamiento disminuida
- ✓ Tronboembolismo con HP
- ✓ Edad menor a 2 años

Steven Lipshultz. Pediatric cardiomyopathies: causes, epidemiology, clinical course, preventive strategies and therapies. Future Cardiol 2013 Nov.

Chen SC, Balfour IC, Jureidini S. Clinical spectrum of restrictive cardiomyopathy in children. J Heart Lung Transplant. 2001

Denfield SW, Rosenthal G, Gajarski RJ, et al. Restrictive cardiomyopathies in childhood Etiologies and natural history. Tex Heart Inst J. 1997

Cetta F, O'Leary PW, Seward JB, Driscoll DJ. Idiopathic restrictive cardiomyopathy in childhood: diagnostic features and clinical course. Mayo Clin Proc. 1995



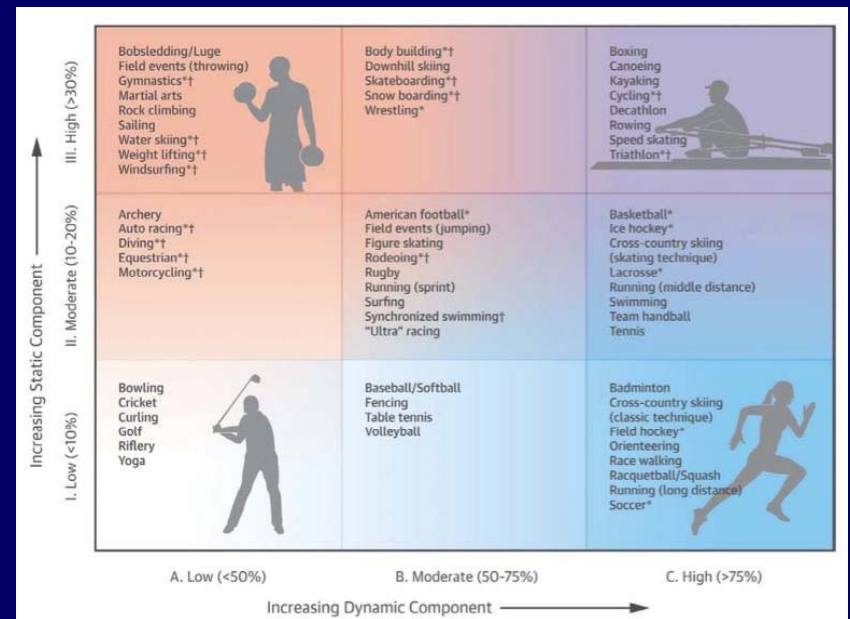
# M HIPERTROFICA


## RECOMENDACIONES AMERICANAS

*Ningún paciente portador de cualquier forma de Miocardiopatía hipertrófica haga actividad física de forma competitiva, salvo deportes de los calificados como IA (Bowling, golf, tiro al blanco y cricket).*

*Los pacientes sintomáticos con miocardiopatía dilatada, restrictiva o infiltrativa no deben realizar actividad física competitiva salvo ejercicios tipo IA.*

*No se debe contraindicar la actividad en deportistas asintomáticos diagnosticados de miocardiopatía no compactada con función sistólica normal, y ausencia de arritmias ventriculares en un registro de 24 horas o en la prueba de esfuerzo*





“Cada día sabemos más y entendemos menos “  
Albert Einstein

GRACIAS