

# MIOCARDIO PATIAS NO DILATADAS

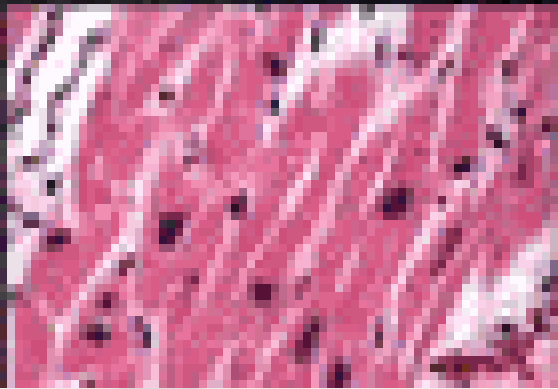
[rafael.porcile@vaneduc.edu.ar](mailto:rafael.porcile@vaneduc.edu.ar)

**DEPARTAMENTO DE CARDIOLOGIA**

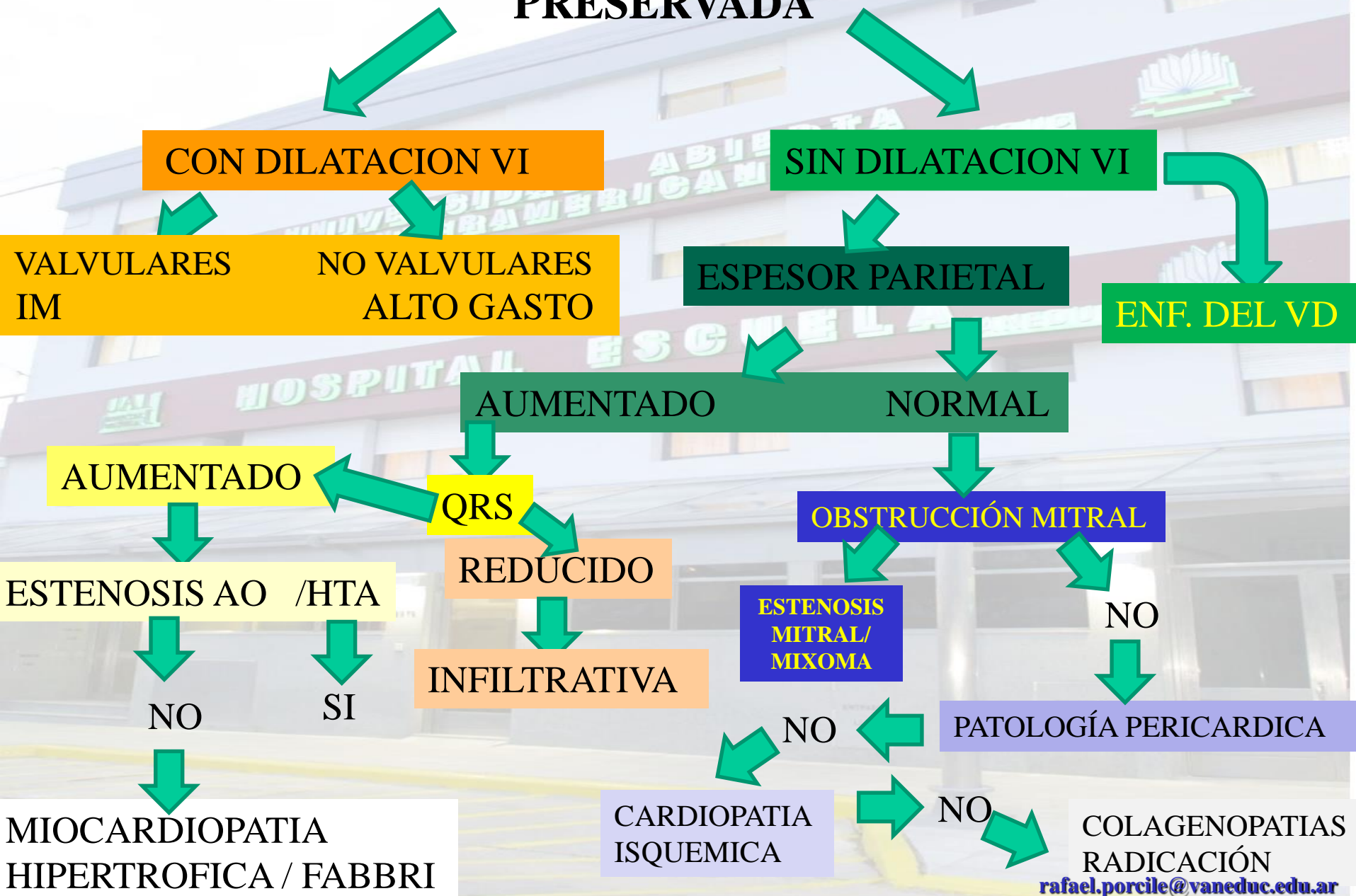
**Carrera de especialista en cardiología**



# Dilated vs Hypertrophic Cardiomyopathy



# INSUFICIENCIA CARDÍACA CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN PRESERVADA



# INSUFICIENCIA CARDÍACA CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN PRESERVADA

SIN DILATACION VI

ESPEZOR PARIETAL

AUMENTADO

AUMENTADO

QRS

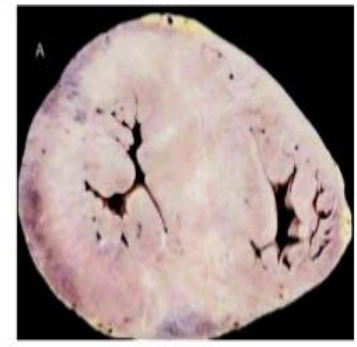
ESTENOSIS AO /HTA

NO

MIOCARDIOPATIA HIPERTROFICA / FABBRI

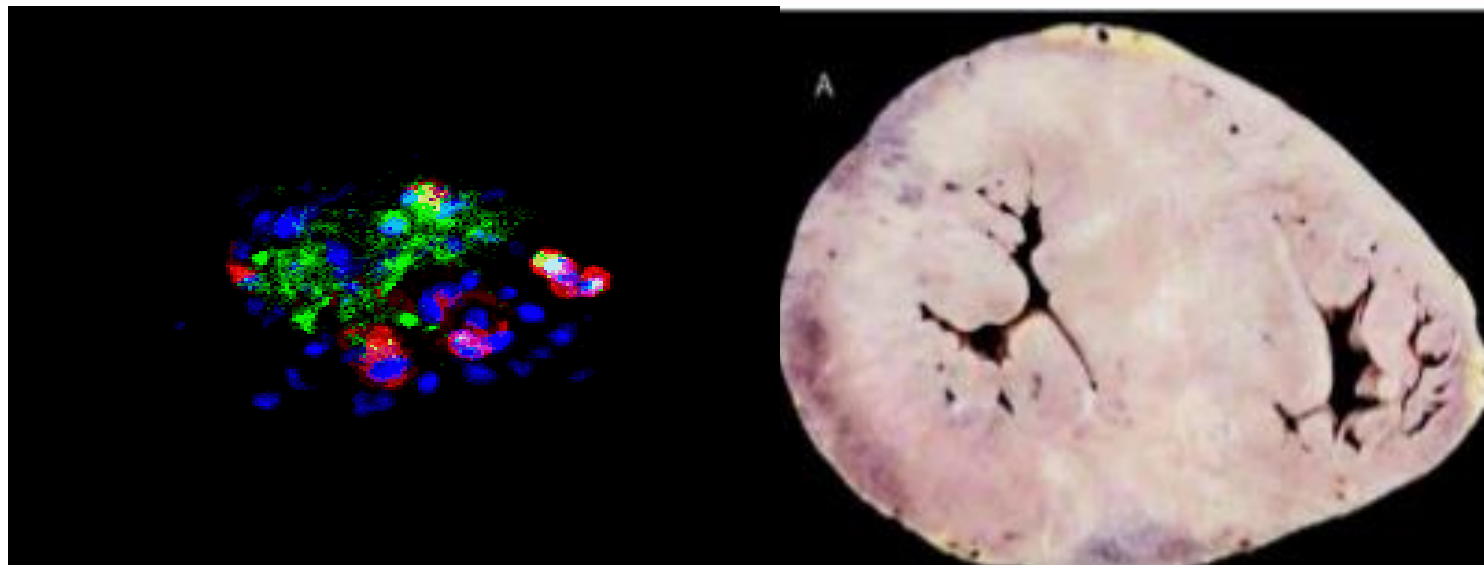
Guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica

## Definición



Son anomalías estructurales y funcionales del ventrículo izquierdo que **NO** se pueden explicar por enfermedad coronaria con limitación de flujo

*La presencia de un aumento en el grosor de la pared del VI que no se puede explicar únicamente por condiciones de carga anómalas.*



Son anomalías estructurales y funcionales del ventrículo izquierdo que **NO** se pueden explicar por enfermedad coronaria con limitación de flujo

*La presencia de un aumento en el grosor de la pared del VI que no se puede explicar únicamente por condiciones de carga anómalas.*



# Hipertrofia Ventricular no explicada

Miocardopatía  
Hipertrofica  
Sarcomérica

Enfermedades  
Lisosomales

M. Metabólicas  
por depósito de  
Glucógeno

Miopatías  
Mitocondriales

Síndromes  
Cardiofaciales

M.  
Secundarias

11 Genes  
>400  
Mutaciones

Fabry

PRKAG2  
LAMP2

Keams-Sayre  
MELAS,  
MERFF

NOONAN  
LEOPARD

Infiltrativas  
(Amiloidosis)  
Depósito (M. Pick)  
Neuromuscular



# INSUFICIENCIA CARDÍACA CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN PRESERVADA



# INSUFICIENCIA CARDÍACA CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN PRESERVADA



SIN DILATACION VI

ESPEZOR PARIETAL

AUMENTADO

AUMENTADO

QRS

REDUCIDO

ESTENOSIS AO /HTA

NO

MIOCARDIOPATIA  
HIPERTROFICA / FABBRI

INFILTRATIVA

UNIVERSIDAD ABIERTA  
INTERAMERICANA

VANEDUC



HOSPITAL ESCUELA

VANEDUC



# Consenso MCH



**2016**

**Tabla 39. Miocardiopatía Hipertrofica. Etiología y diagnósticos diferenciales**

| Etiología                 | Enfermedad   | Fisiopatología  | Síntomas, signos y afectación de otros órganos.  | ECG   | Etiología   |
|---------------------------|--|---|--|---|---|
|                           | Causa más frecuente de MCH (40-60%). <sup>4</sup>                      | Contractilidad anormal, alteraciones en la sensibilidad y ciclo del calcio, incremento de fibrosis intersticial, alteración en el sensorio de estrés biomecánico, anormal homeostasis energética, disfunción microvascular. <sup>51,7</sup>   | La afectación es predominantemente cardiaca. En los pacientes en los que se identifican mutaciones sarcoméricas tienen más disfunción microvascular y fibrosis miocárdica. <sup>52</sup> Las manifestaciones clínicas de peridón del grado de disfunción diastólica y/o sistólica, y de la presencia o no de OTSVI. <sup>3,4</sup> | HVI, alteraciones del segmento ST, de la onda T y ondas Q patológicas que pueden preceder a la aparición de la HVI.                   | El ECG presen severa hipe Dete dos f obst (más med) Dete distru Evalu asoc mitrr: papil     |
| Errores cong. metabolismo | ANDERSON-FABRY<br>Prevalencia en la MCH 0,5-1%. <sup>19-21,52,53</sup> | ↓ o a actividad a usente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos. <sup>19,21,52,53</sup> | Acroparestesias, angioqueratomas, córnea vertebrata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMCI) tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS). <sup>52,53</sup>                           | PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI. | MCH comi FSVI: hipe papil de la valv longi está todo post-repo ente con A obst: venti no cc |

\* Evidencia basada en reportes de casos; \*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; \*\*\* Evidencia basada en reportes de casos; \*\*\*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; \*\*\*\*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos.

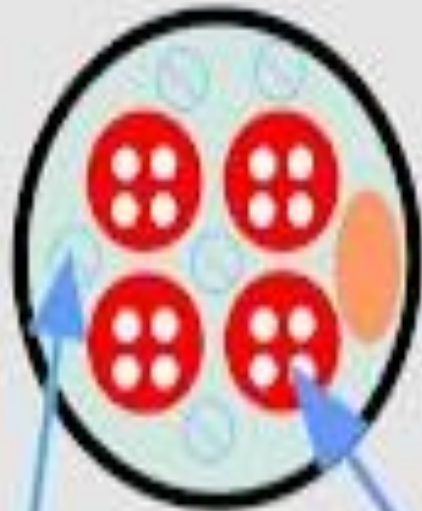
**Tabla 40. Miocardiopatía Hipertrofica. Etiología y diagnósticos diferenciales**

| Enfermedad   | Fisiopatología   | Síntomas, signos y afectación de otros órganos.   | ECG  | Etiología  |
|--|--|---|--|--|
|  |  |   |  | Errores cong. Metabolismo                                    |
|  |  |   |  | GLUCOGENOSIS II  |
| Déficit PRKAG2<br>Prevalencia en la MCH 1%. <sup>4</sup> | Pérdida de función de la proteína subunidad Gamma 2 de la proteinaasa activada por adenosina monofosfato). PRKAG2 es un importante regulador de la homeostasis energética de la célula y del metabolismo del glucógeno (produce vacuolas de glucógeno intracelulares). <sup>24, 25, 51</sup> | palpitaciones por episodios frecuentes de TPSV en adolescentes. Es una MCH que se asocia con miopatía proximal en el 15% de los pacientes.  | Es muy frecuente encontrar síndrome de pre-excitación (sin relación con haces accesorios). Puede tener disfunción del NS, trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir MCP o CDI. | La MCH 65% de asimétrica Pocos c obstru Con la puede hipocir |
| Enfermedad de POMPE<br>Prevalencia en la MCH <1%         | Pérdida de función de la enzima α-glucosidasa ácida o maltasa ácida. La deficiencia conduce a la acumulación de glucógeno en el lisosoma de los tejidos. <sup>4, 25, 51, 53</sup>  | <i>Forma infantil:</i> aspecto mongólicoide, hipotonía generalizada, macroglotia. La MCH es tan severa que en el 95% de los casos provoca la muerte en la infancia (sobrevivida cercana al año). <i>Forma juvenil:</i> escasa dismorfismo, hepatomegalia, predomina la miopatía con hipotonía, y de los músculos respiratorios. <i>Adultos:</i> de progresión más lenta, suelen no tener cardiopatía. | Es frecuente encontrar síndrome de pre-excitación (sin relación con vías accesorias). HVI extrema (Sokolow >50)  | HVI cor fisiolog (espe: m.m).                                |

\* Evidencia basada en reportes de casos; \*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; \*\*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; \*\*\*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; \*\*\*\*\* Evidencia basada en reportes de casos y series de casos.

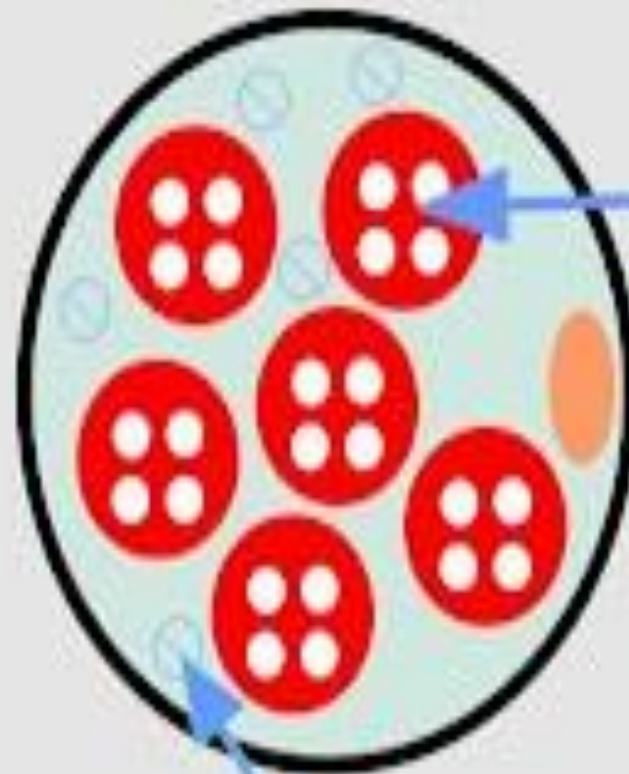
## Hipertrofia sarcomérica o miofibrilar

Músculo normal



Mitochondrias

Miofibrillas



Miofibrillas

Mitochondrias

# SARCOMÉRICA vs SARCOPLASMÁTICA



# IPERTROFIA:

Hipertrofia Mitocondrial  
y  
Hipertrofia Sarcoplasmica



Sarcoplasmica

VS

Sarcomerica





**Tabla 39. Miocardiopatía Hipertrofica. Etiología y diagnósticos diferenciales.**

| Etiología                        | Enfermedad   | Fisiopatología   | Síntomas, signos y afectación de otros órganos.   | ECG   | Ecocardiografía  | Resonancia magnética  | Laboratorio y patología   | Genes  |
|----------------------------------|--|--|---|---|--|---|---|--|
| <b>SARCOMÉRICAS</b>              | Causa más frecuente de MCH (40-60%). <sup>4</sup>  | Contractilidad anormal, alteraciones en la sensibilidad y ciclo del calcio, incremento de fibrosis intersticial, alteración en el sentido de estrés biomecánico, anomal homeostasis energética, disfunción microvascular. <sup>51,7</sup>  | La afectación es predominantemente cardíaca. En los pacientes en los que se identifican mutaciones sarcoméricas tienen más disfunción microvascular y fibrosis miocárdica. <sup>538</sup> Las manifestaciones clínicas dependerán del grado de disfunción diastólica y/o sistólica, y de la presencia o no de OTSVI. <sup>3,4</sup> | HVI, alteraciones del segmento ST, de la onda T y ondas Q patológicas que pueden preceder a la aparición de la HVI.                   | El ECO detecta la presencia, distribución y severidad de la hipertrofia. Detecta y cuantifica las dos formas de obstrucción, la subaórtica (más frecuente) y la medioventricular (5%). Determina el grado de disfunción diastólica. Evalúa las anomalías asociadas de la válvula mitral y de los músculos papilares.   | ↑ del espesor parietal en uno o más segmentos (≥15 mm) del VI con o sin ↑ de la masa ventricular. <sup>3,4,17</sup> Las formas asimétricas son frecuentes comprometiendo en general el septum o región apical. Las formas asimétricas septales pueden resultar en obstrucción dinámica del VI. <sup>193,213,216,519-521</sup> El realce de gadolinio expresa fibrosis en general en los segmentos de > espesor con un patrón focal intramiocárdico. <sup>193,519-521</sup><br>*** | Cifras elevadas de BNP, NT-pro-BNP, troponina T se asocian con eventos cardiovasculares. <sup>80,96</sup><br><br>Anatomía patológica: hipertrofia de los miocardiocitos, desorganización miofibrilar y fibrosis intersticial.   | MYH7<br>MYBPC3<br>TNNC1<br>TNNT2<br>TNNI3<br>ACTC1<br>MYL2<br>MYL3<br>TPM1<br><br>Transmisión autosómica dominante                     |
| <b>Errores cong. metabólicos</b> | <b>GLICOESFINGOLÍPIDOS</b><br><br>ANDERSON-FABRY<br><br>Prevalencia en la MCH 0,5-1%. <sup>19-23,522</sup> | ↓ o actividad ausente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos. <sup>19-23,522</sup> | Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS). <sup>523</sup>                             | PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI. | MCH simétrica, compromiso biventricular, FSVI conservada, hipertrofia de músculos papilares. Dilatación leve de la aorta e insuficiencias valvulares leves. El Strain longitudinal pico sistólico está disminuido sobre todo en los segmentos postero-laterales. Hay reportes en los que la enfermedad se manifestó con MCH apical, obstrucción medioventricular y miocardio no compactado. <sup>524-526</sup> | La HVI es habitualmente concéntrica. <sup>19,82</sup> Puede haber formas asimétricas pero no son obstructivas. <sup>82</sup> El realce de gadolinio revela la presencia de fibrosis que comúnmente se localiza en los segmentos inferolaterales a nivel de la capa media del miocardio o en el subepicardio. <sup>220,527,528</sup><br>**   | Bajos niveles de α-GAL en ♂ confirman diagnóstico. En el 40% de las ♀ heterocigotas el dosaje de α-GAL es normal, por lo cual en las ♀ se debe realizar estudio genético. <sup>221,529,530</sup><br><br>La BEM identifica depósitos de Gb3 en el miocardio y confirma el diagnóstico. <sup>240</sup><br><br>Miocardiocitos alargados fragmentos de cuerpos mieloides (glicolípidos) en los lisosomas. | GLA<br><br>Transmisión ligada al cromosoma X de tipo dominante (las ♀ heterocigotas pueden estar afectadas en forma más leve y tardía) |

| Etiología | Enfermedad |
|-----------|------------|
|-----------|------------|

## Epidemiología

La prevalencia del fenotipo de MCH es aproximadamente el 0.2 % en la población general (es decir 1:500)

Causa más frecuente de MCH (40-60%).<sup>4</sup>

Esta estimación excede la aparición relativamente infrecuente de MCH en la práctica

Debido a que:

\*Las personas afectadas no se identifican

\*En la mayoría de los casos probablemente no se desarrollan síntomas

\*Ni se reduce la esperanza de vida.



La mayoría de los casos se registran en EEUU, Canadá, Europa Occidental, Israel y Asia.

August 16, 2018  
N Engl J Med 2018; 379:655-668  
DOI: 10.1056/NEJMra1710575

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

REVIEW ARTICLE

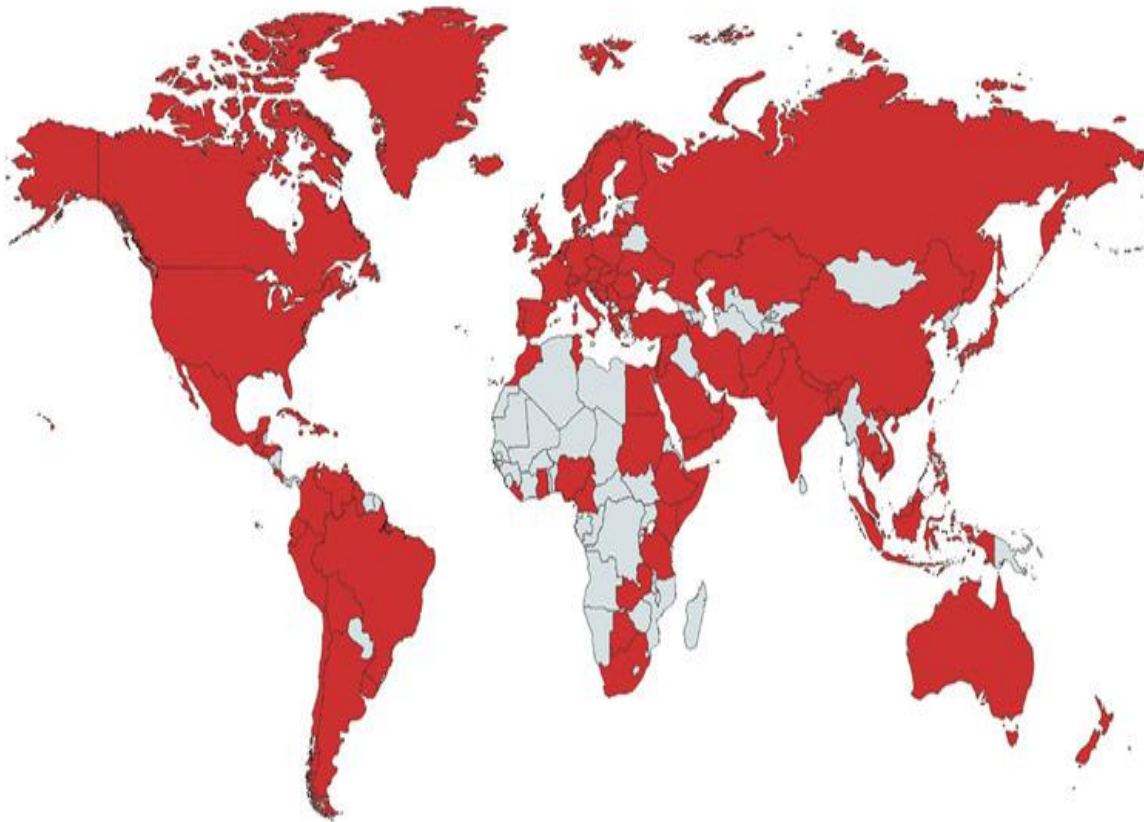
Dan L. Longo, M.D., *Editor*

# Clinical Course and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy

Barry J. Maron, M.D.

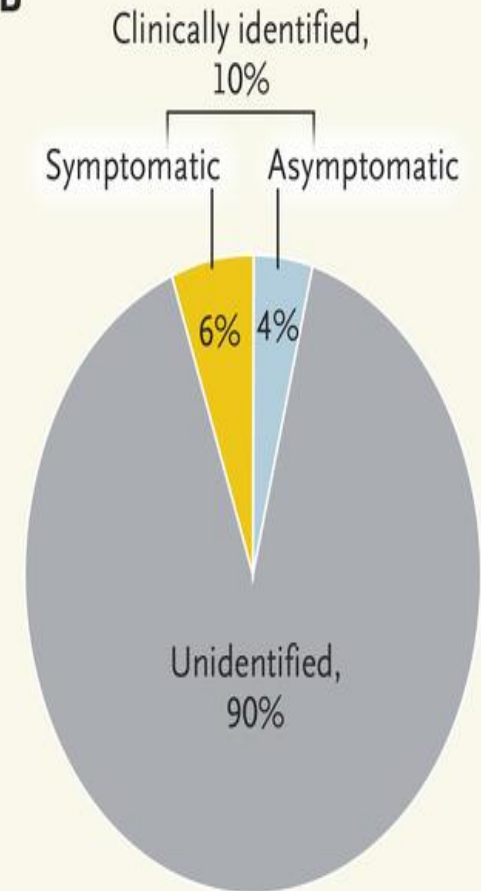
**H**YPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY (HCM), THE MOST COMMON MONO-genic cardiovascular disorder, is diverse in presentation and natural history, frequently misunderstood, and often underrecognized in clinical practice.<sup>1-3</sup> A comprehensive clinical description of the disease was first made 55 years ago by the Braunwald group at the National Institutes of Health; at that time it was called idiopathic hypertrophic subaortic stenosis.<sup>4</sup> An understanding

A



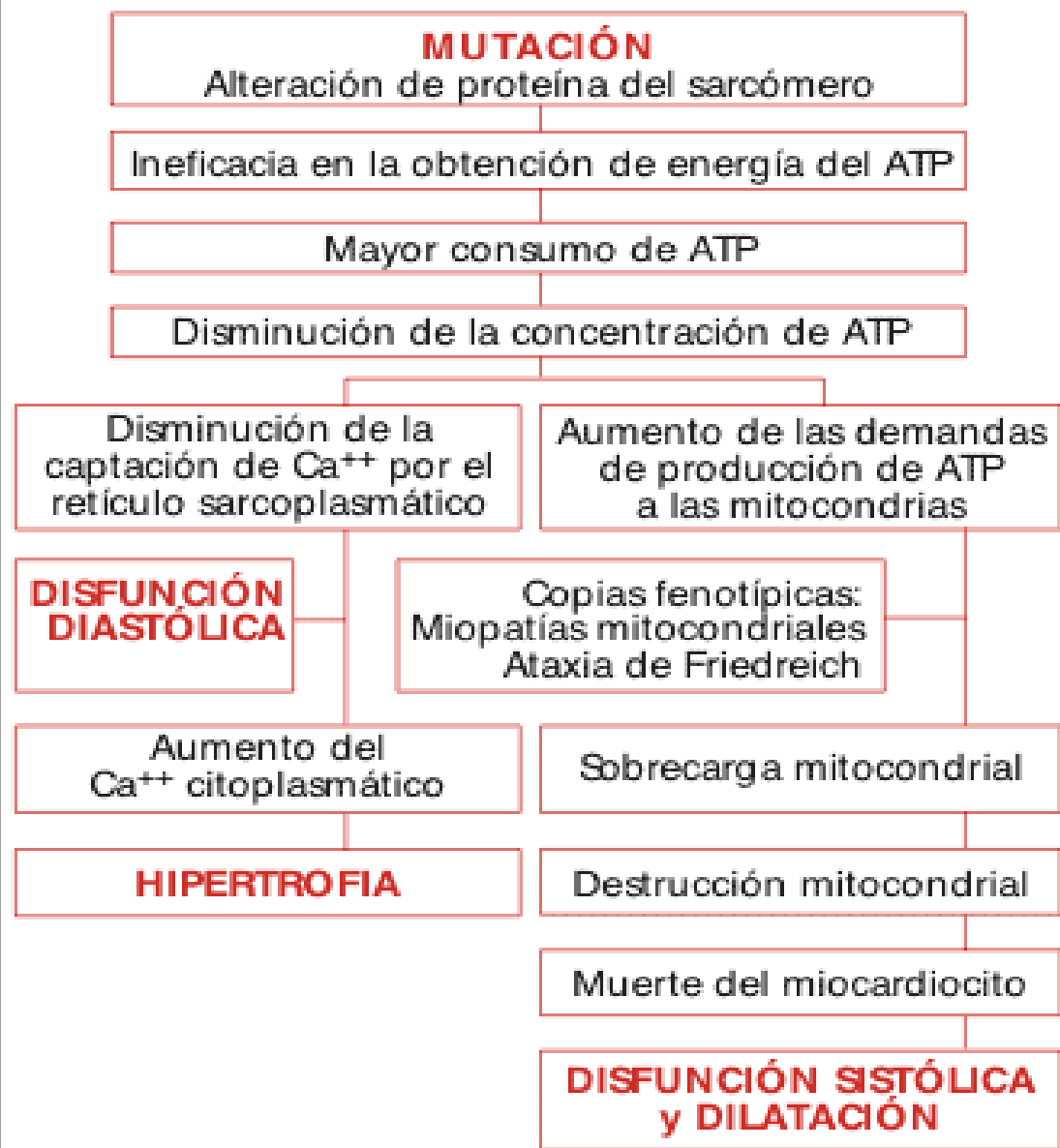
Distribution (in red), 122 countries, accounting for 88% of world population  
Prevalence, 1 case per 200–500 persons  
Estimated 20 million people affected worldwide

B



| Etiología | Enfermedad  | Fisiopatología  |
|-----------|---|---|
|           | Causa más frecuente de MCH (40-60%). <sup>4</sup> | Contractilidad anormal, alteraciones en la sensibilidad y ciclo del calcio, incremento de fibrosis intersticial, alteración en el sentido de estrés biomecánico, anormal homeostasis energética, disfunción microvascular. <sup>5,7</sup> |

**Figura 2.**  
**ESQUEMA DE LA FISIOPATOLOGÍA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA**



**Síntomas, signos y  
afectación de otros  
órganos.**

La afectación es predominantemente cardíaca. En los pacientes en los que se identifican mutaciones sarcoméricas tienen más disfunción microvascular y fibrosis miocárdica.<sup>5,10</sup> Las manifestaciones clínicas dependerán del grado de disfunción diastólica y/o sistólica, y de la presencia o no de OTSVI.<sup>3,4</sup>

**Estenosis dinámica  
subaórtica**

(obstrucción TS VI en sístole por hipertrofia septo IV+arrastre de valva anterior mitral)



**AUMENTA CON:**

•Disminución de la Precarga (valsalva, bipedestación)

•Disminución de la Postcarga (VDs)

•Aumento de Contractilidad (Digital, ejercicio físico)

→ Menor diámetro VI, más obstrucción

→ Mejor sístole, más Ef Venturi, más SAM

**DISMINUYE CON:**

•Aumento de la Precarga y postcarga (cuclillas)

•Disminución de Contractilidad

# SÍNCOPE CARDIACO OBSTRUCTIVO

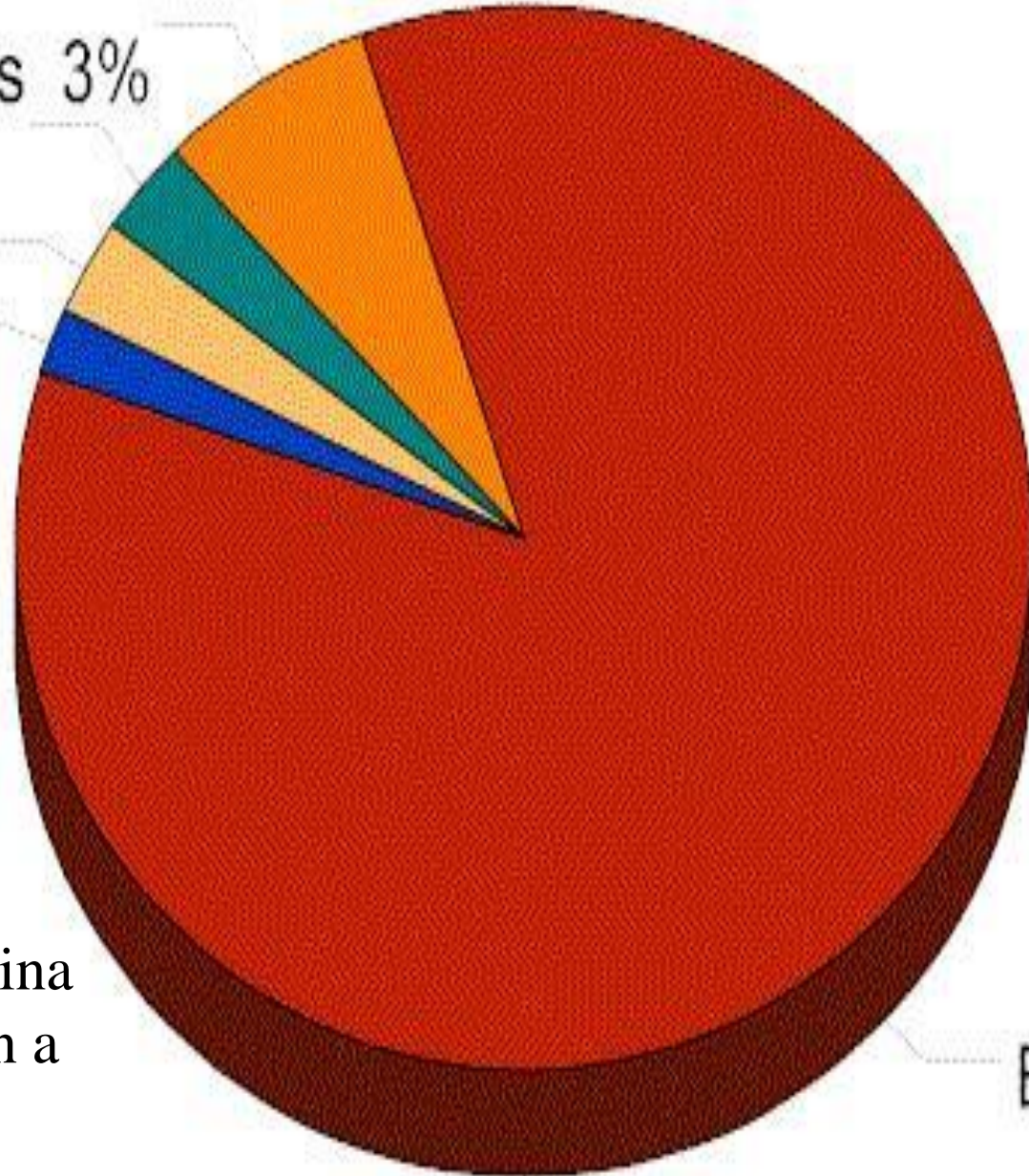
- Estenosis aórtica.
- Miocardiopatía hipertrófica obstructiva.
- Mixoma auricular.
- Disección aórtica.
- Enfermedad pericárdica/ taponamiento cardiaco.
- TEP. Hipertensión pulmonar grave.

Enfermedad valvular 7%

Enf. no cardíacas 3%

Arritmias 3%

MCH 2%



EAC 85%

El 2% de las consultas por angina de pecho se deben a miocardiopatía hipertrófica



August 16, 2018  
N Engl J Med 2018; 379:655-668  
DOI: 10.1056/NEJMra1710575

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

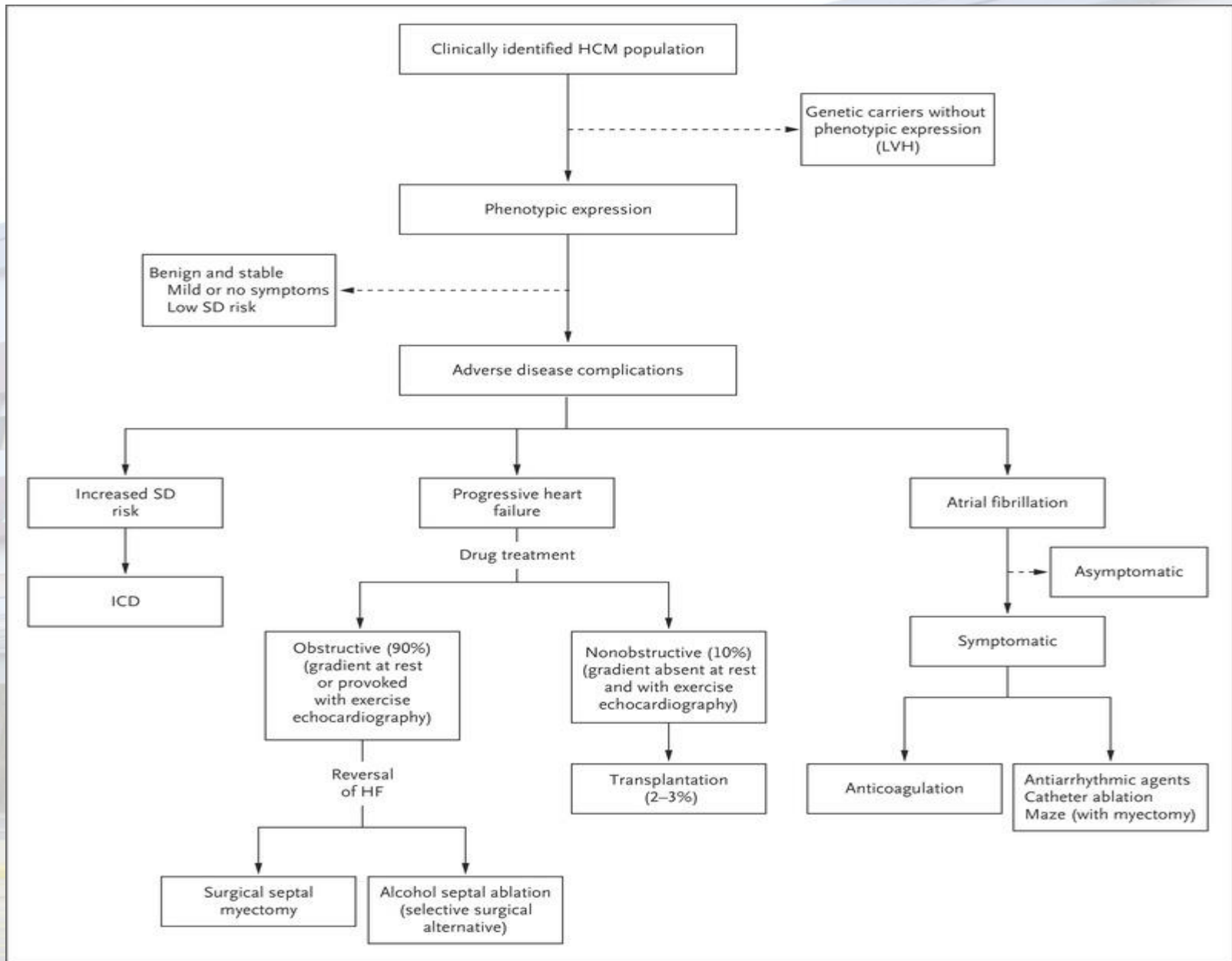
REVIEW ARTICLE

Dan L. Longo, M.D., *Editor*

# Clinical Course and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy

Barry J. Maron, M.D.

**H**YPERTROPHIC CARDIOMYOPATHY (HCM), THE MOST COMMON MONO-genic cardiovascular disorder, is diverse in presentation and natural history, frequently misunderstood, and often underrecognized in clinical practice.<sup>1-3</sup> A comprehensive clinical description of the disease was first made 55 years ago by the Braunwald group at the National Institutes of Health; at that time it was called idiopathic hypertrophic subaortic stenosis.<sup>4</sup> An understanding



## ECG

### Onda P

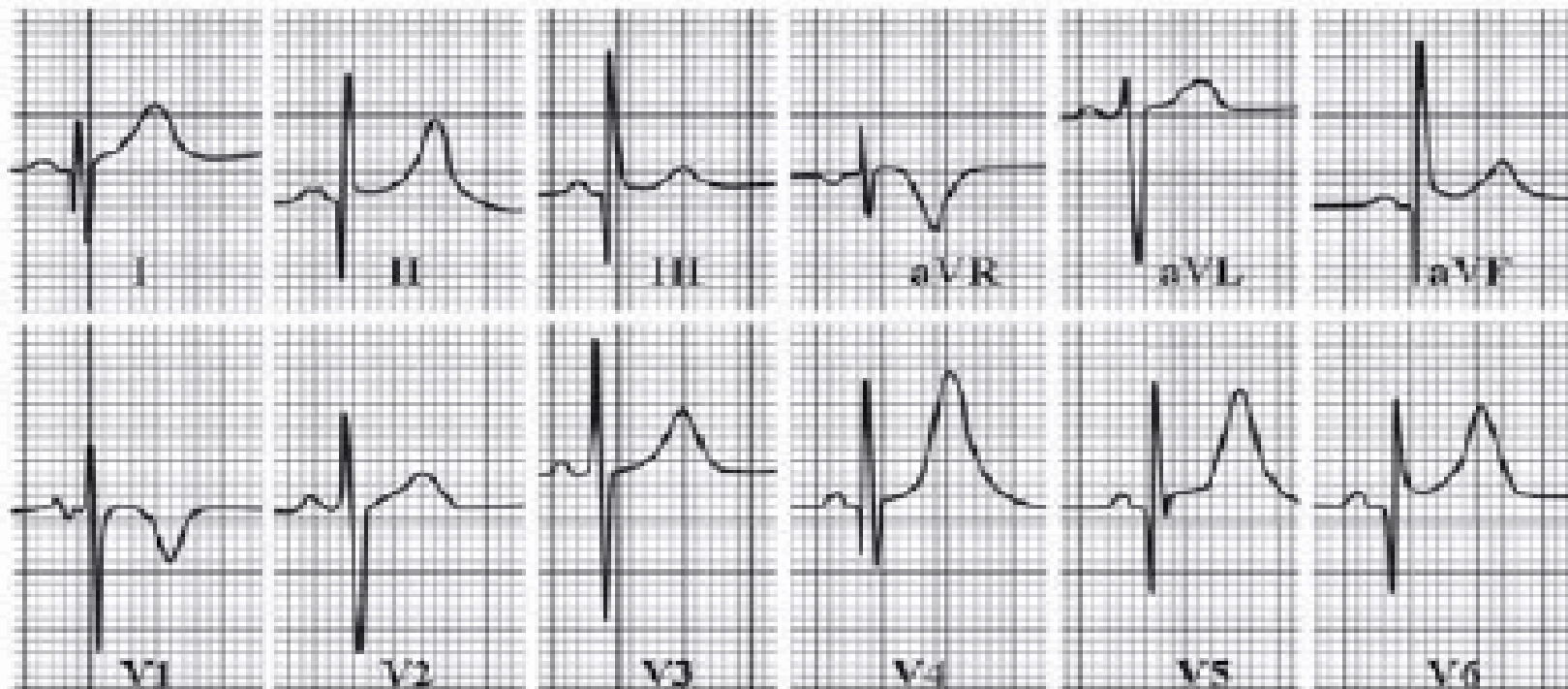
1. Agrandamiento auricular izquierdo: en V1 porción negativa de la onda p  $\geq 0,1$  mV en amplitud con una duración  $\geq 0,04$  seg
2. Agrandamiento auricular derecho: amplitud de la onda p en II, III o V1  $\geq 0,25$  mV

### Complejo QRS

1. Desviación del eje del complejo QRS en el plano frontal hacia la derecha  $\geq 120^\circ$  o hacia la izquierda de  $-30^\circ$  a  $-90^\circ$
2. Incremento del voltaje:
  - De la onda R en el plano frontal  $\geq 2$  mV o en V5 y V6  $\geq 3$  mV
  - De la onda S en V1 o V2  $\geq 3$  mV
  - R o R' en V1  $\geq 0,5$  mV
  - Relación R/S  $\geq 1$

### Onda Q (excepto en aVR)

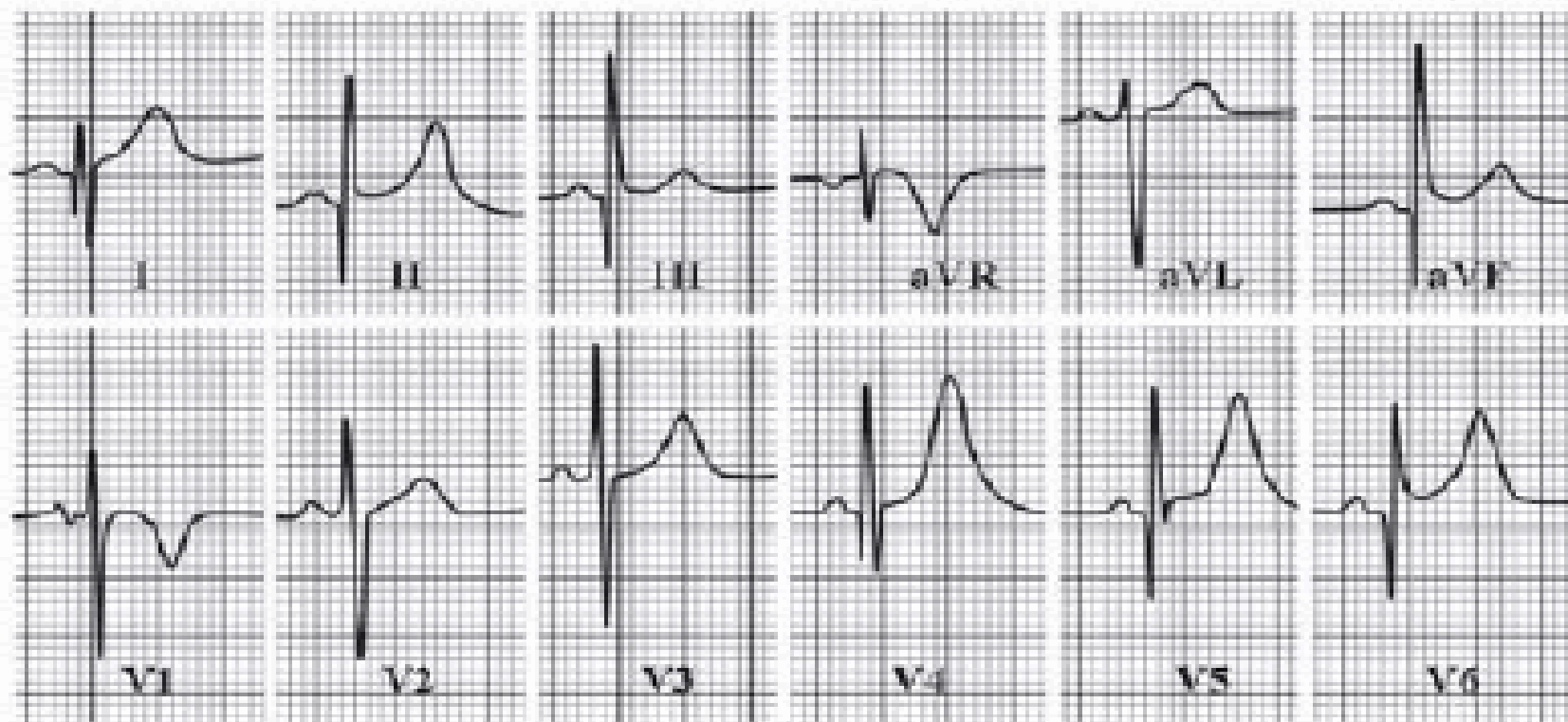
1. Duración  $\geq 0,04$  seg
2. Relación Q/R  $\geq 25\%$
3. Amplitud  $\geq 3$  mm en dos derivaciones contiguas
4. Patrón QS en dos o más derivaciones
5. Ausencia de la onda Q normal



HVI, alteraciones del segmento ST, de la onda T y ondas Q patológicas que pueden preceder a la aparición de la HVI.

## ECG

HVI,  
alteraciones del  
segmento ST,  
de la onda T y  
ondas Q  
patológicas que  
pueden  
preceder a la  
aparición de la  
HVI.



### Repolarización ventricular

#### 1. Segmento ST

- Supradesnivel o infradesnivel del segmento ST en dos o más derivaciones contiguas

#### 2. Onda T

- Plana o invertida en más de dos derivaciones, excepto en los niños

- Amplitud  $\geq 10$  mm

#### 3. Intervalo QTc

- Duración  $> 0,44$  seg en los hombres o  $> 0,46$  seg en las mujeres

### Alteraciones del ritmo y de la conducción

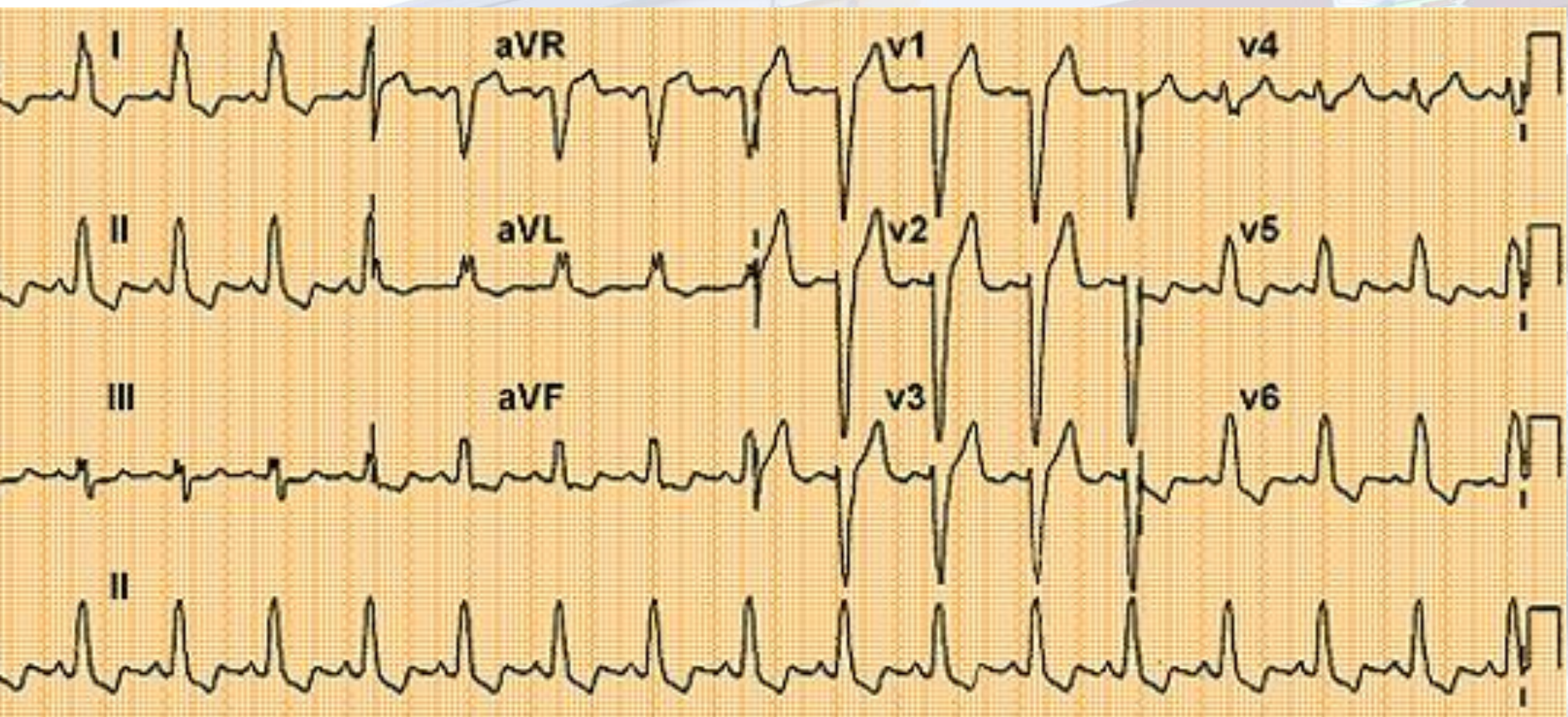
- Extrasístoles ventriculares prematuras o arritmias ventriculares complejas

- Taquicardias supraventriculares, aleteo y/o fibrilación auricular

- Intervalo PR corto ( $< 0,12$  seg) con onda delta o sin ésta

- Bradicardia sinusal en reposo (frecuencia  $\leq 40$  lpm)

- Bloqueos AV de primer grado (PR  $\geq 0,21$  seg, salvo en deportistas), bloqueo AV de segundo y de tercer grado



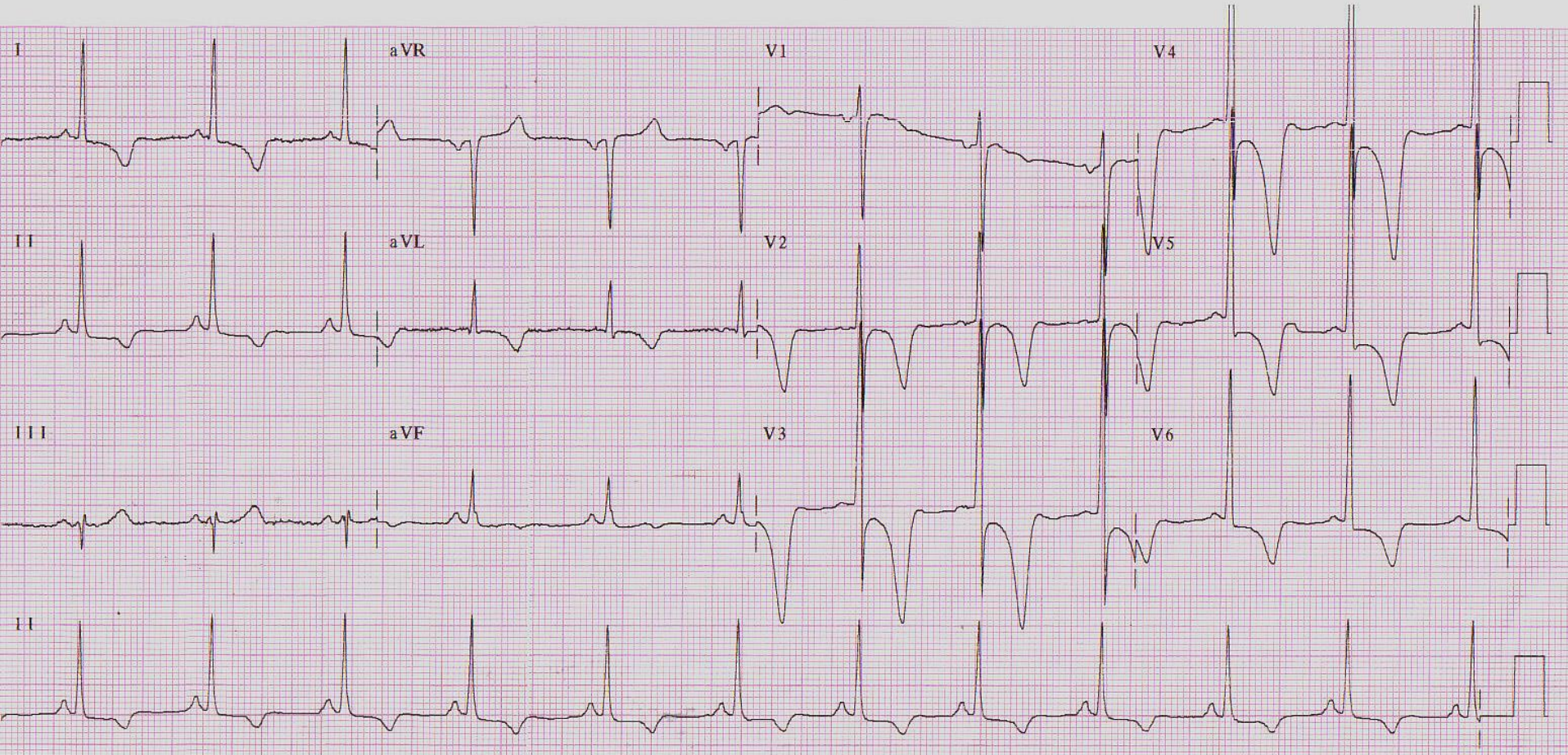


**Tabla 3** Puntaje de Romhilt-Estes

|   |          |
|---|----------|
| 1. Onda S en V1 o V2 u onda R en V5 o V6 > 30 mm  | 3 puntos |
| 2. Alteración secundaria del segmento ST          | 3 puntos |
| 3. Crecimiento auricular izquierdo                | 3 puntos |
| 4. Desviación del eje del QRS a la izquierda*     | 2 puntos |
| 5. Tiempo de la deflexión intrinsecoide 0,05 seg. | 1 punto  |

\* En ausencia de hemibloqueo anterior.

Se diagnostica HVI cuando la suma de los puntos es  $\geq 5$ .





**Tabla 5.** Anormalidades electrocardiográficas que pueden encontrarse en la MCH.

| Anormalidades electrocardiográficas  | Sensibilidad (%) | Especificidad (%) | VPP (%) | VPN (%) | Precisión (%) |
|--------------------------------------|------------------|-------------------|---------|---------|---------------|
| Índice de Sokolow-Lyon $\geq 46$ mm. | 24               | 94                | 81      | 53      | 57            |
| Onda Q anormal.                      | 34               | 95                | 89      | 56      | 63            |
| Alteraciones del ST-T                | 77               | 92                | 92      | 79      | 85            |
| Combinación                          | 89               | 86                | 88      | 88      | 88            |

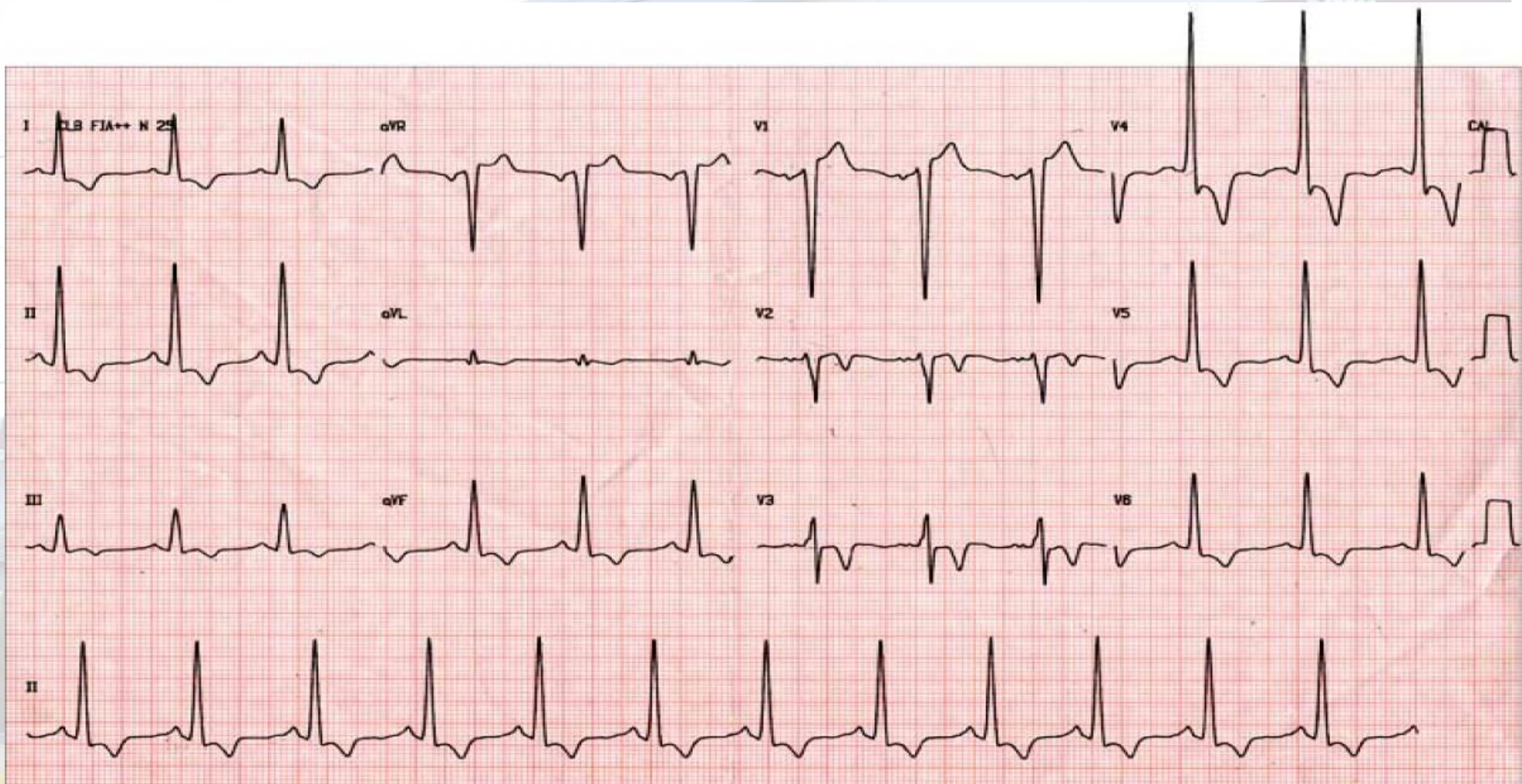
VPP: valor predictivo positivo; VPN: valor predictivo negativo.





**Tabla 7.** Recomendaciones para realizar estudio Holter en la MCH.

| Recomendación   | Clase | Nivel de evidencia |
|---|-------|--------------------|
| De 24 a 48 horas en la evaluación inicial de los pacientes con MCH para detectar TV e identificar posibles candidatos para la terapia con CDI, o los que presenten palpitaciones y/o síncope. | I     | B                  |
| Se sugiere repetirlo cada 1 a 2 años en pacientes con MCH sin evidencia de TV.  | IIa   | C                  |
| En pacientes con MCH para detectar FA o aleteo auricular (AA) paroxísticos.   | IIb   | C                  |
| En los pacientes con RS y que tienen una AI $\geq$ a 45 mm, se debe considerar la realización de un Holter de 48 hs. cada 6 a 12 meses en búsqueda de FA.                                     | IIa   | C                  |



# Miocardiopatía hipertrófica

Identificar y tratar factores precipitantes de muerte súbita

Factores de riesgo de muerte súbita

1. Fibrilación auricular paroxística (amiodarona + anticoagulación)
2. TV sostenida monomorfa (DAI ± amiodarona)
3. Bloqueo A-V marcapaso
4. Vía accesoria (ablación con radiofrecuencia)
5. Isquemia miocárdica (verapamil altas dosis)

1. Antecedente de parada cardiaca
2. TV no sostenida en Holter o con el ejercicio
3. Respuesta anormal TA con el ejercicio
4. Síncope inexplicado
5. Historia familiar de muerte súbita prematura
6. Hipertrofia VI severa ( $\geq 30$  mm)

$\geq 2$  factores riesgo

1 factor de riesgo

Ningun factor de riesgo

DAI  
±  
Amiodarona

Decisión  
individualizada

Tranquilizar al paciente

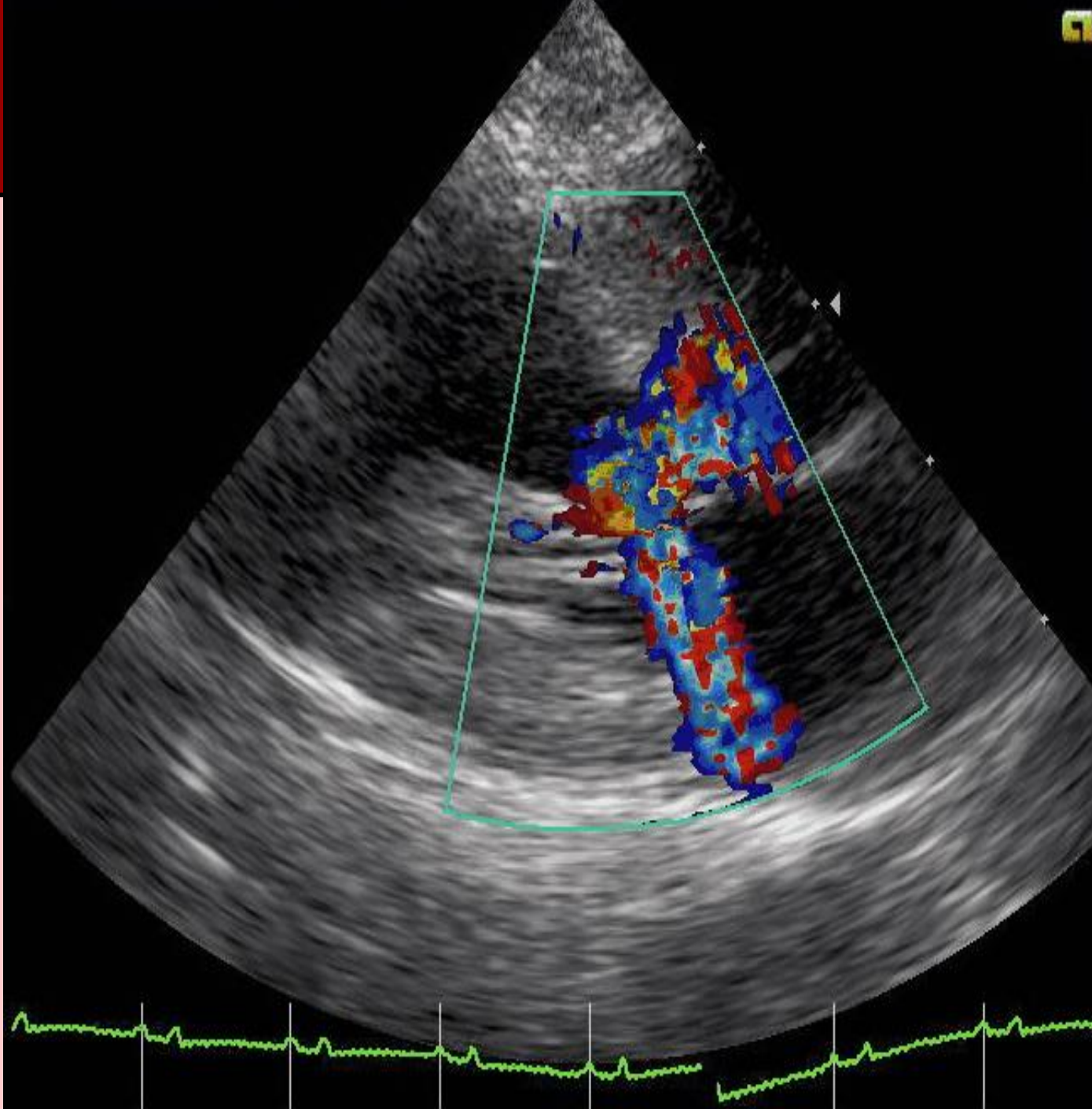
## Ecocardiografía

El ECO detecta la presencia, distribución y severidad de la hipertrofia.

Detecta y cuantifica las dos formas de obstrucción, la subaórtica (más frecuente) y la medioventricular (5%).

Determina el grado de disfunción diastólica.

Evalúa las anomalías asociadas de la válvula mitral y de los músculos papilares.



Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM)

Obstructive HCM

Non-Obstructive HCM

Sub-Aortic  
Obstructive HCM

Mid-ventricular  
Obstructive HCM

Normal Systolic  
Function

Impaired Systolic  
Function

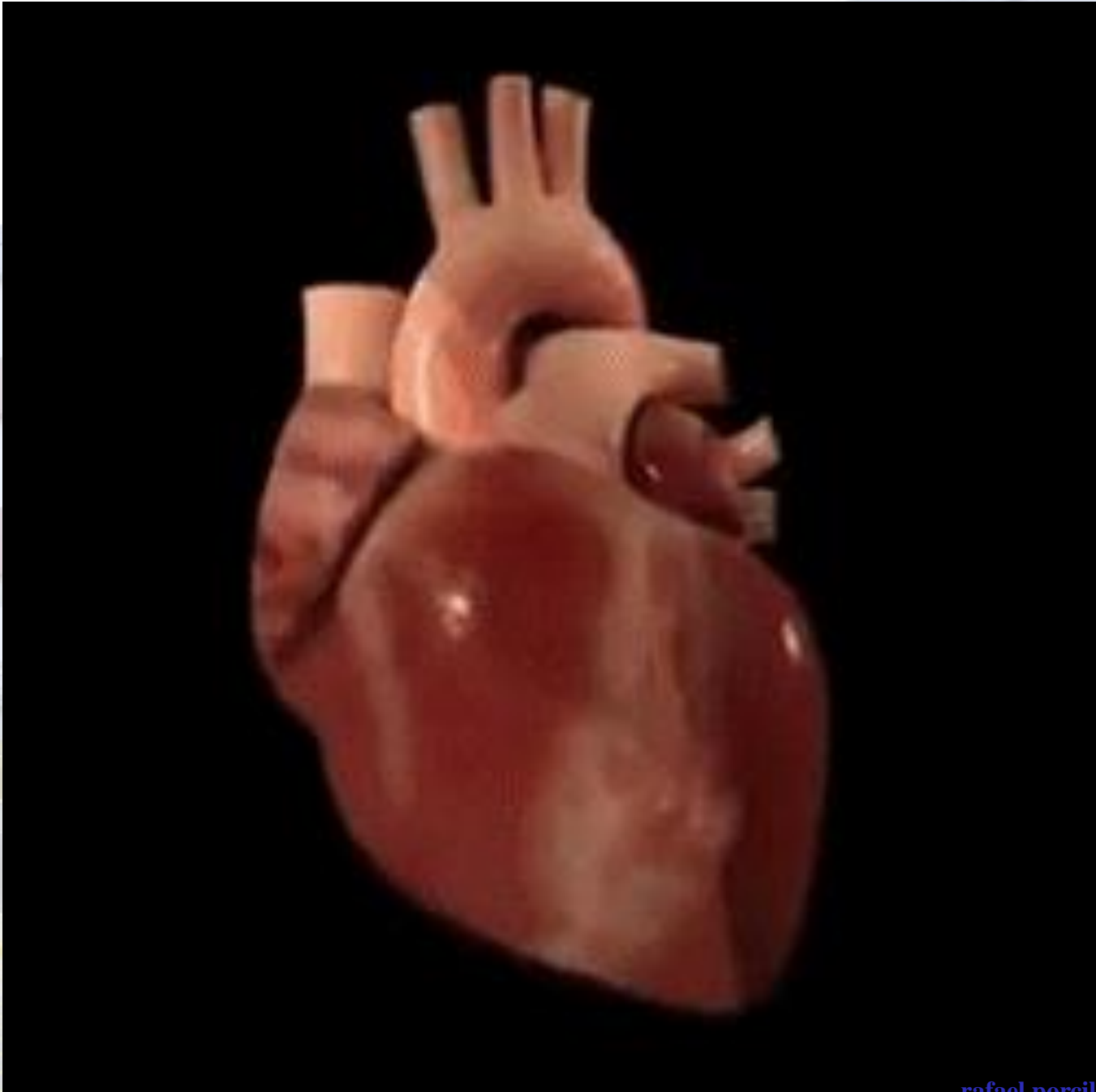
15/02/2007 10:42:17  
7seg: 1.7 MHz/0.4 MHz



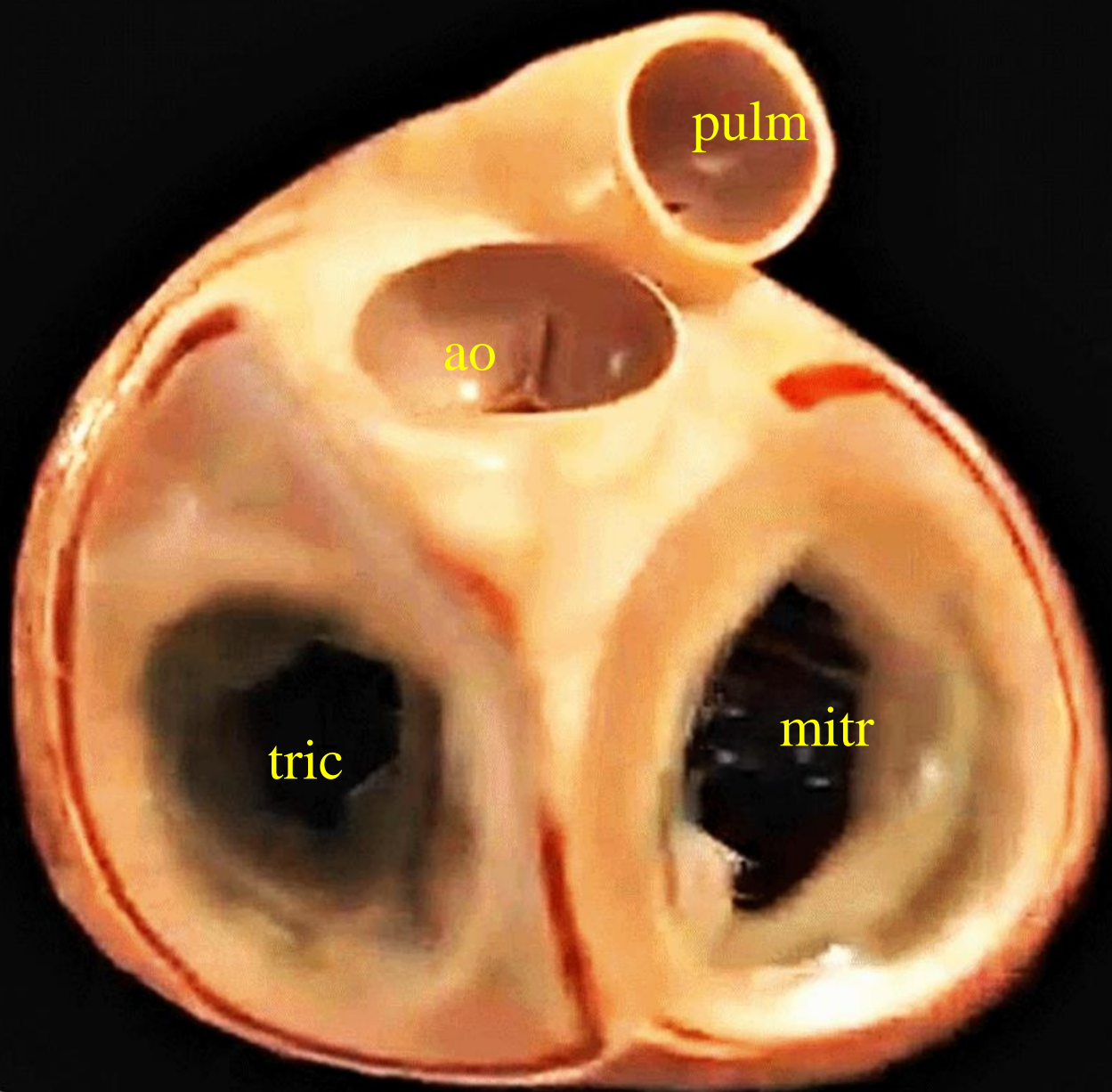
The background image shows a large, multi-story building with a light-colored facade and a prominent red horizontal band. On this band, the words "HOSPITAL ESCUELA" are written in large, green, block letters. Above the band, there are several logos, including a stylized green and white emblem. The building has many windows, some with yellow curtains. The overall scene is brightly lit, suggesting a sunny day.

SAMI

MIAS







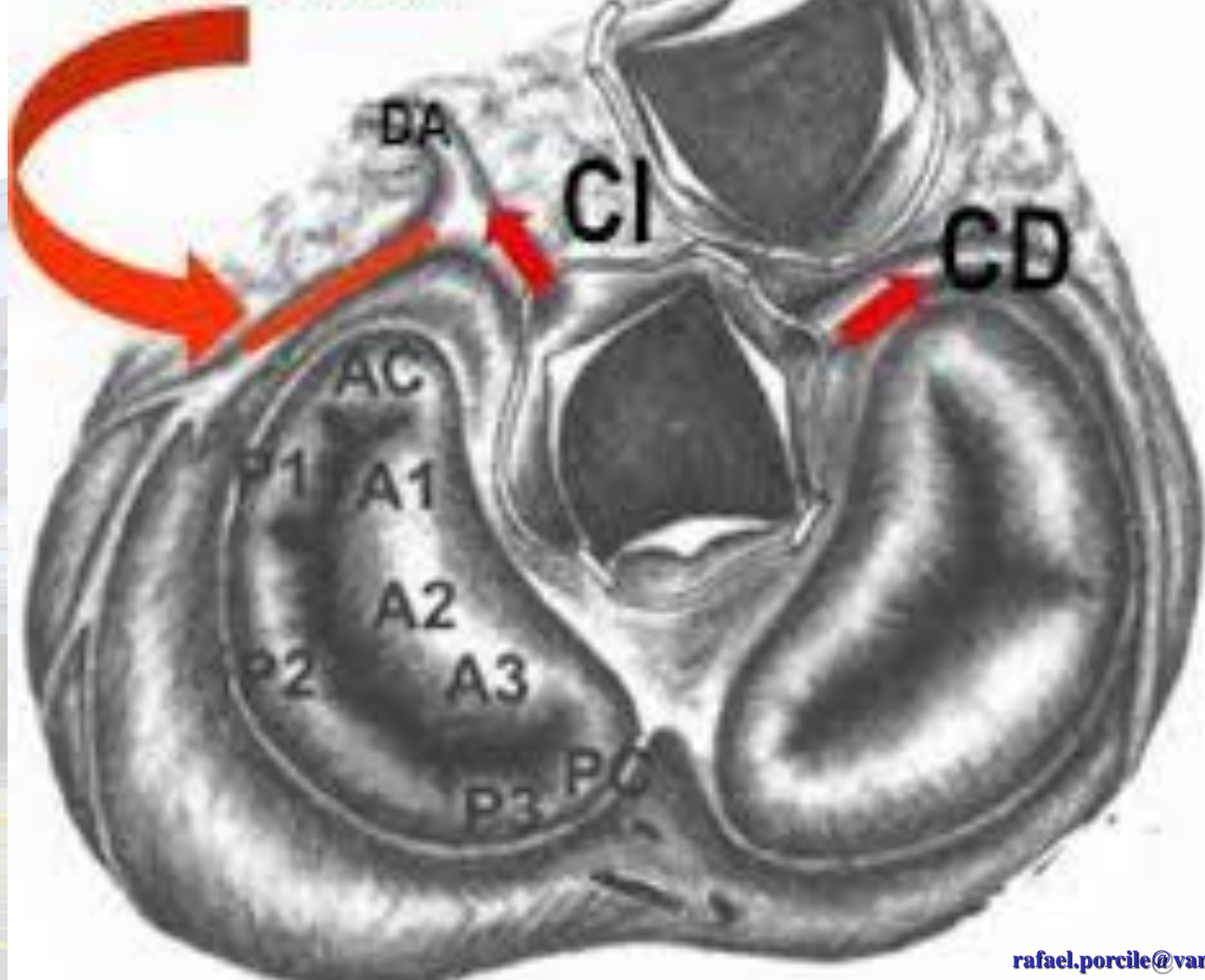
pulm

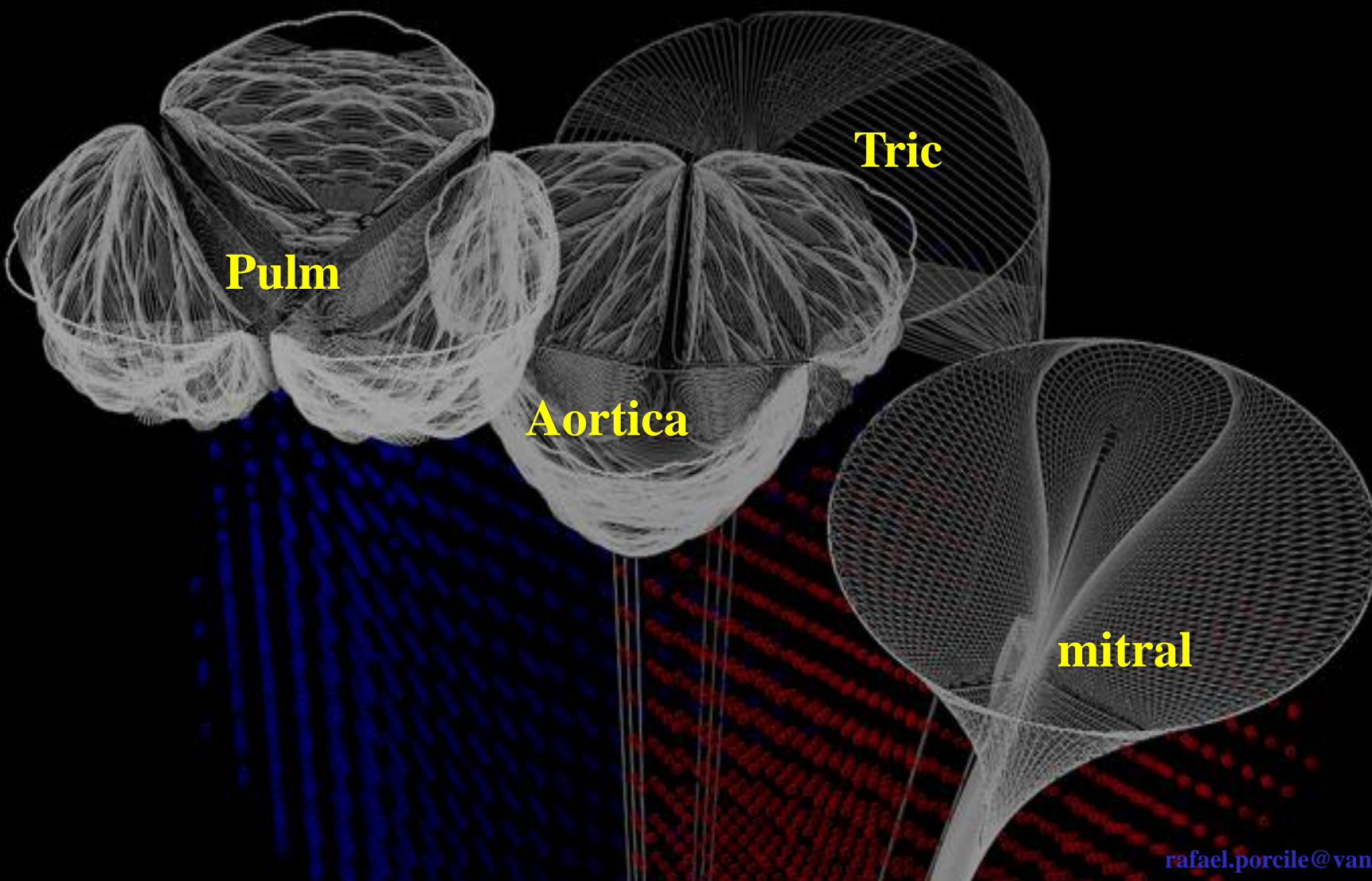
ao

tric

mitr

# CIRCUNFLEJA



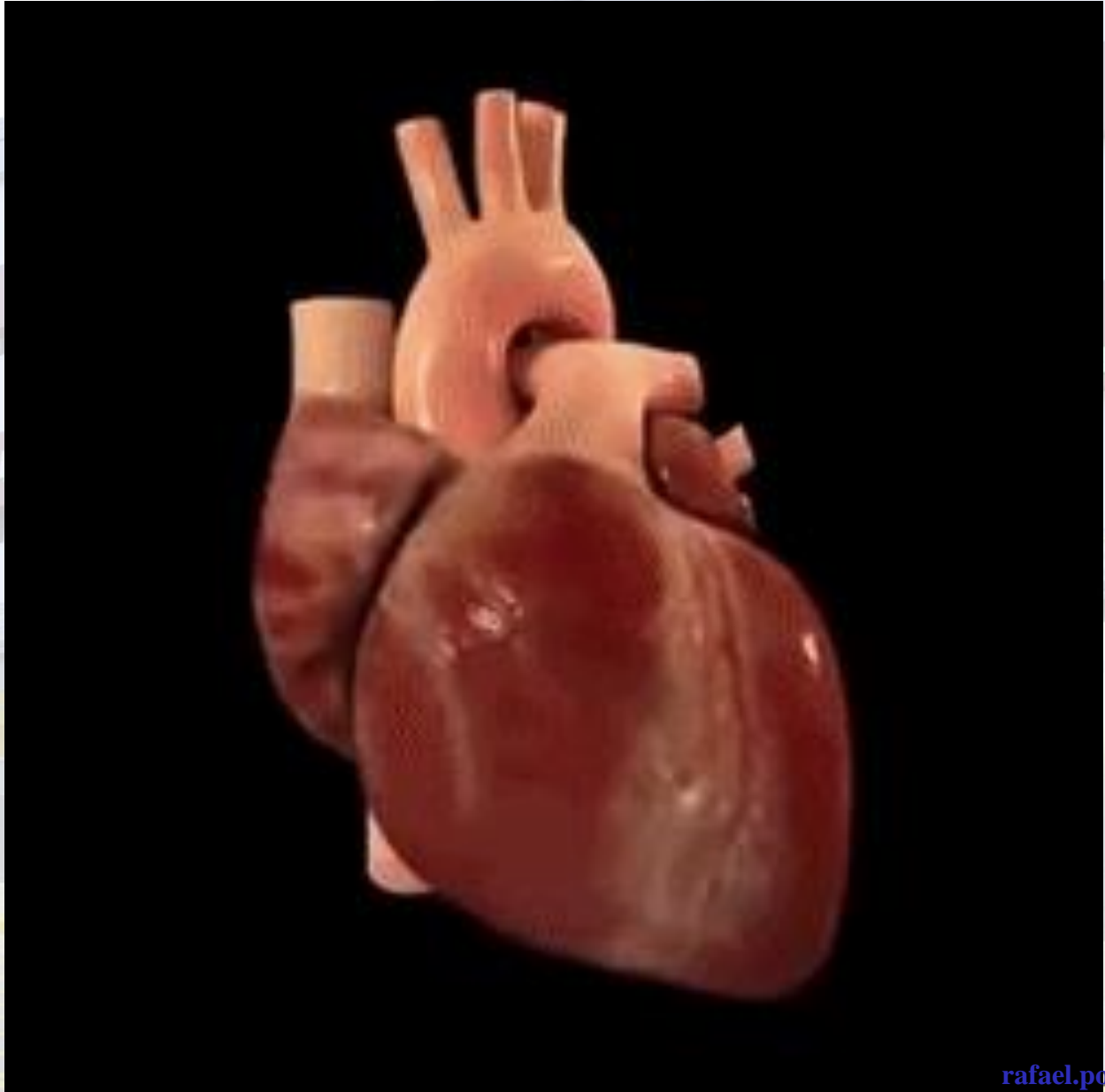


**Pulm**

**Tric**

**Aortica**

**mitral**



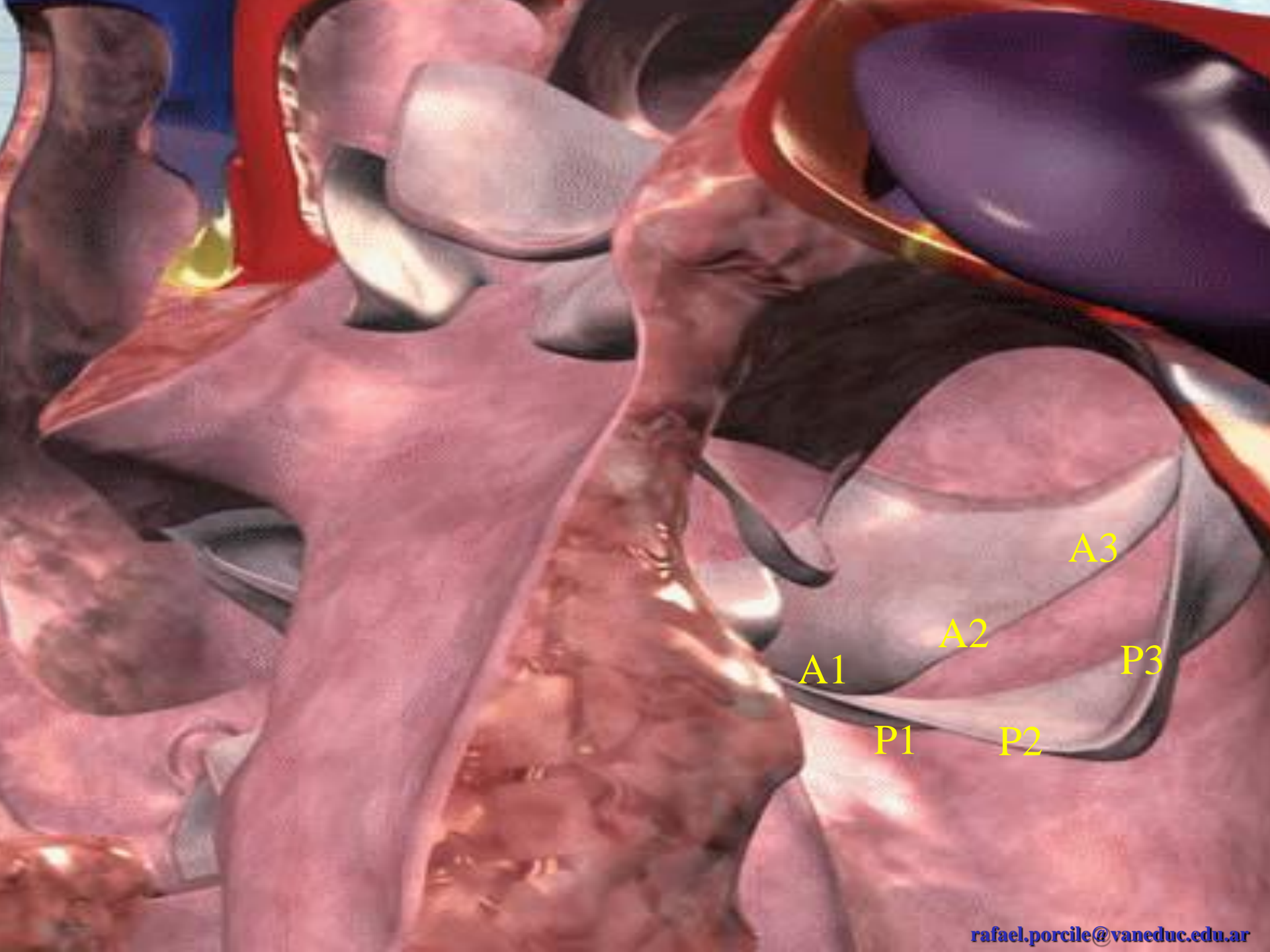


# Modelo 3d dinámica vanvular



**NOTABLE DISTANCIA  
ENTRE TRICUSPIDE  
Y PULMONAR**

**CONTIGUIDAD  
AORTICO MITRAL**



Aortic valve

Left coronary sinus

Noncoronary sinus

Aortic mitral curtain

Anterior commissure

Posterior commissure

Anterior leaflet

A1

A3

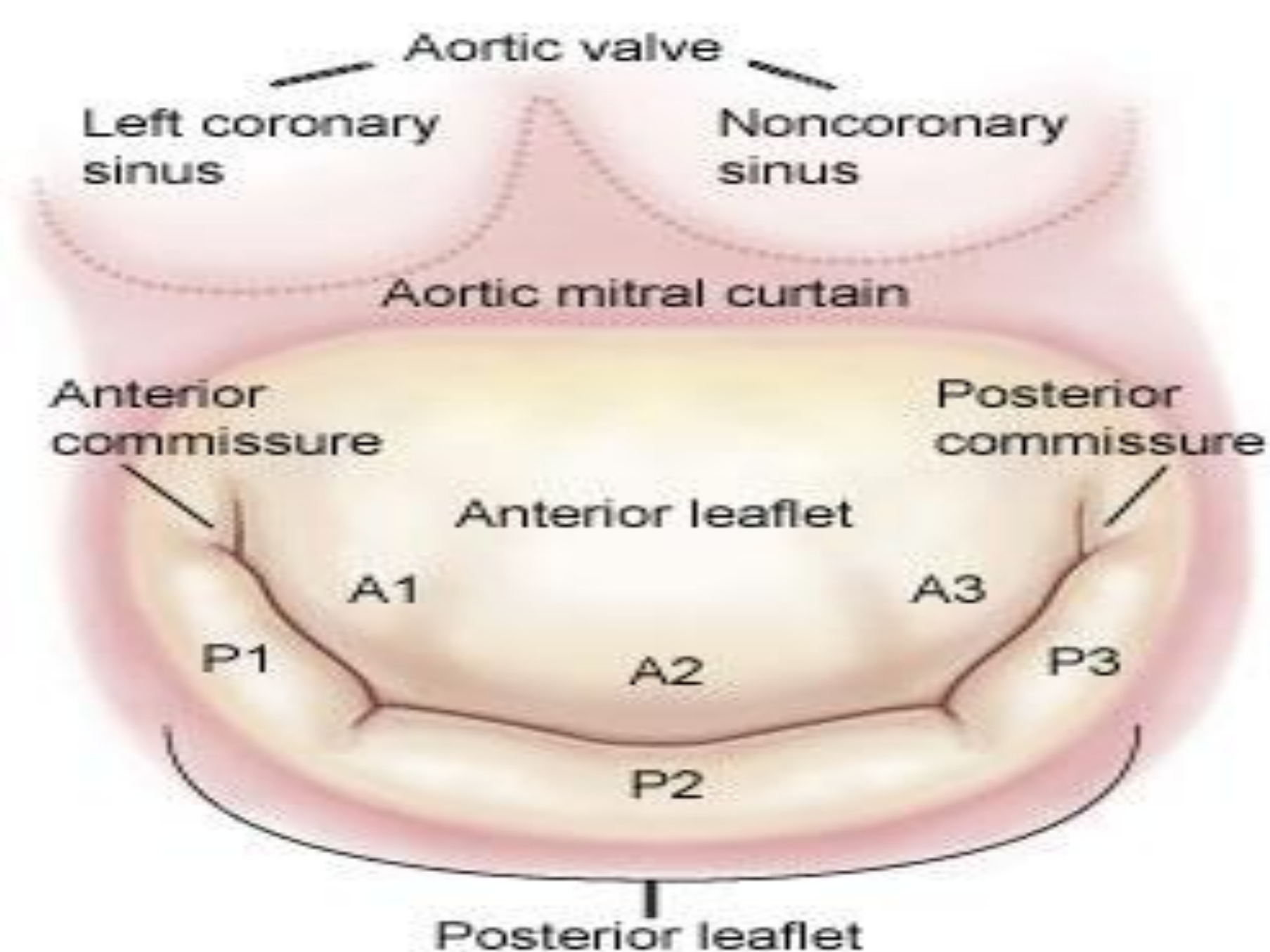
P1

A2

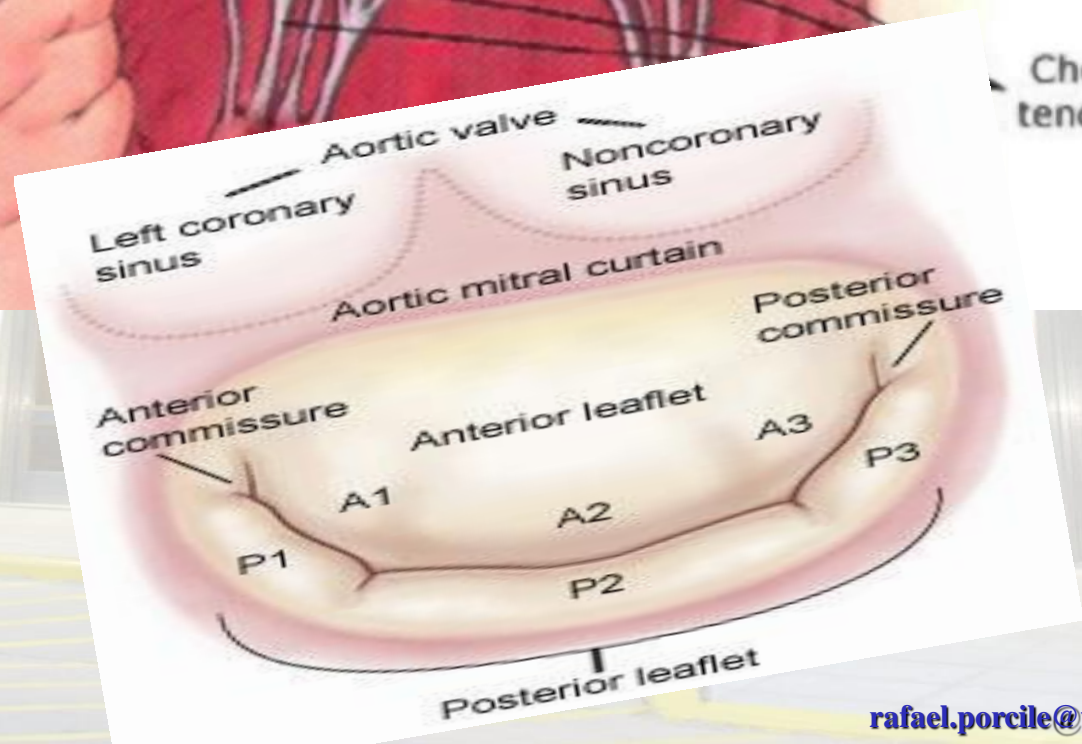
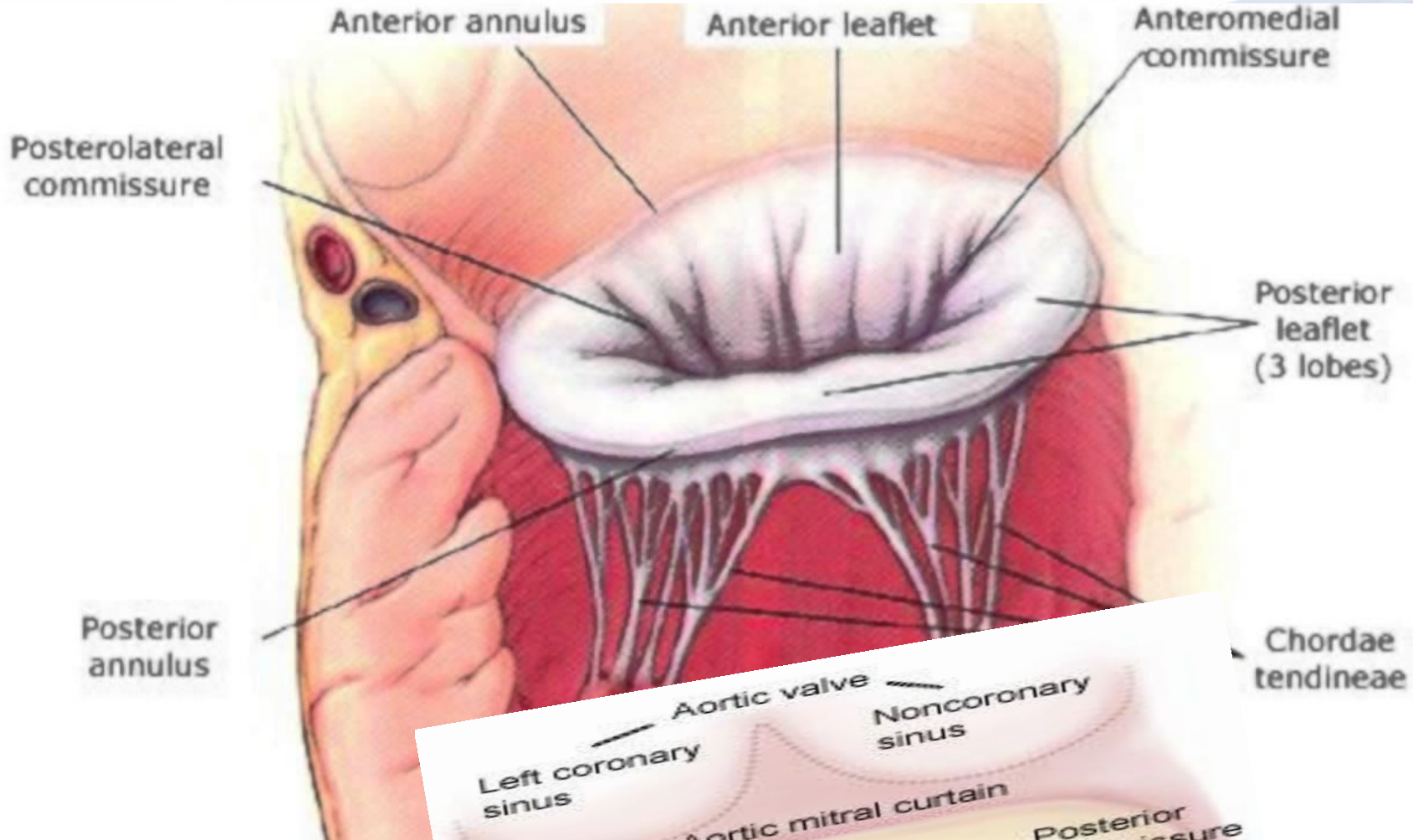
P3

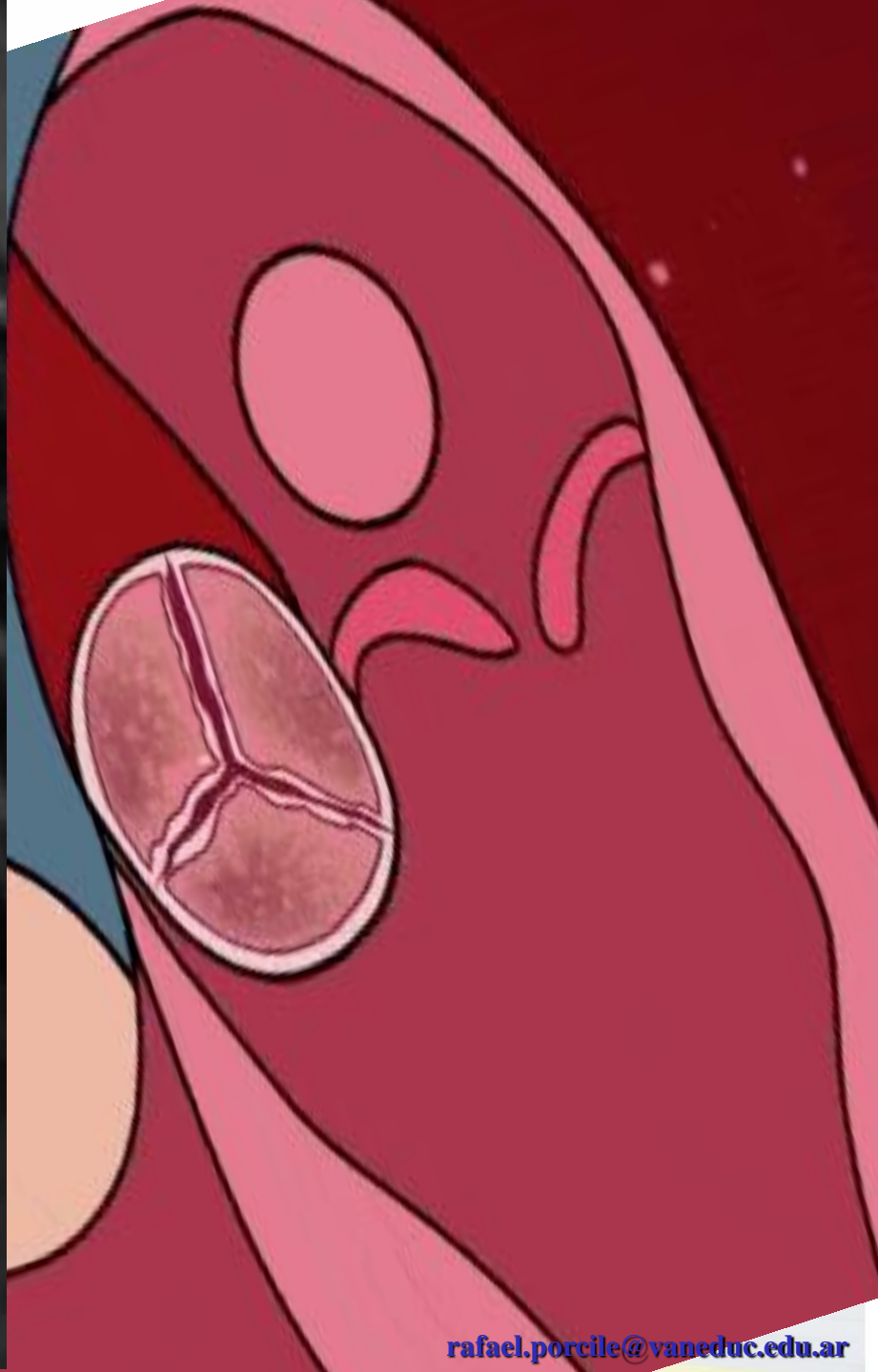
P2

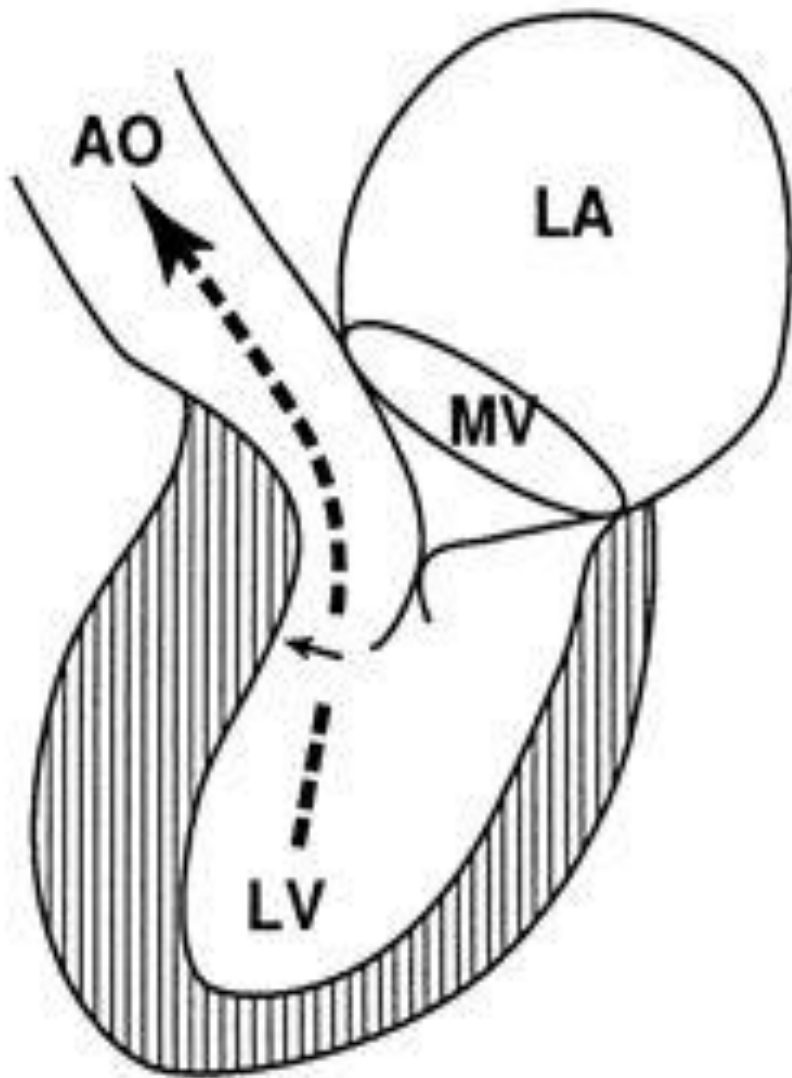
Posterior leaflet



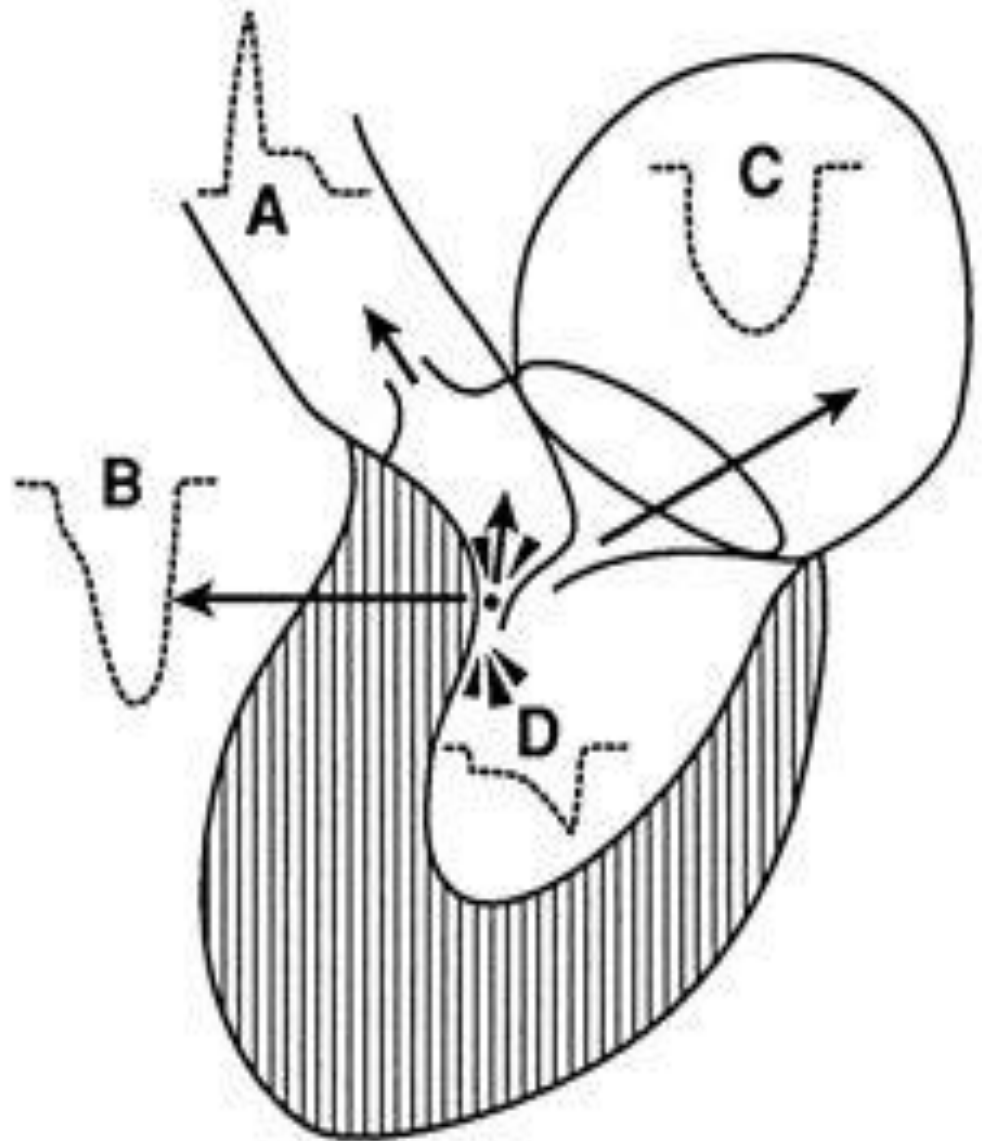








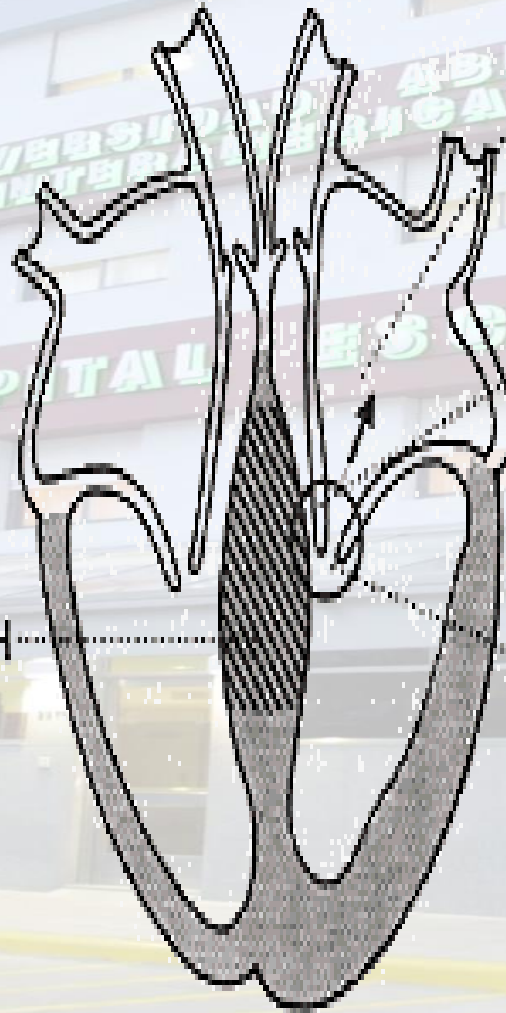
**EARLY  
SYSTOLE**



**MITRAL LEAFLET-  
SEPTAL CONTACT**

# Hypertrophic Cardiomyopathy

*Asymmetric septal hypertrophy with obstruction*

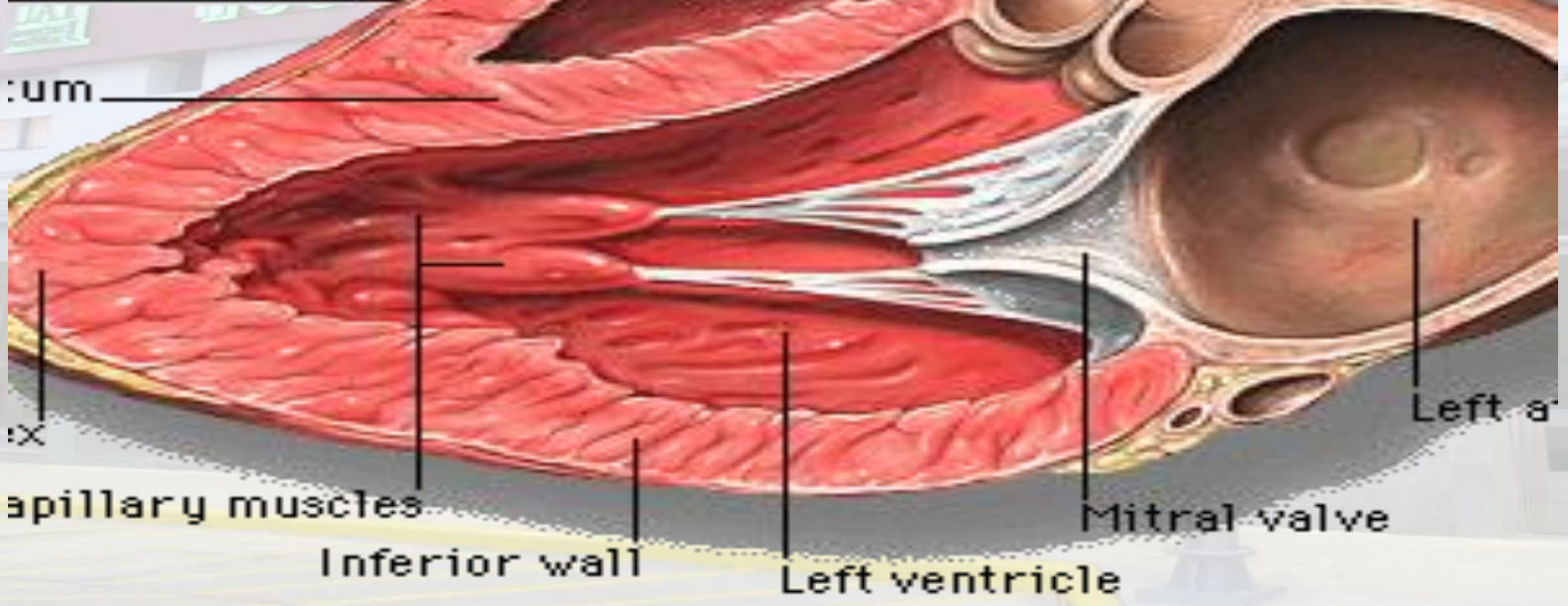


Blood leaks back through mitral valve  
■ mitral regurgitation

Mitral valve presses against septum causing obstruction to blood flow

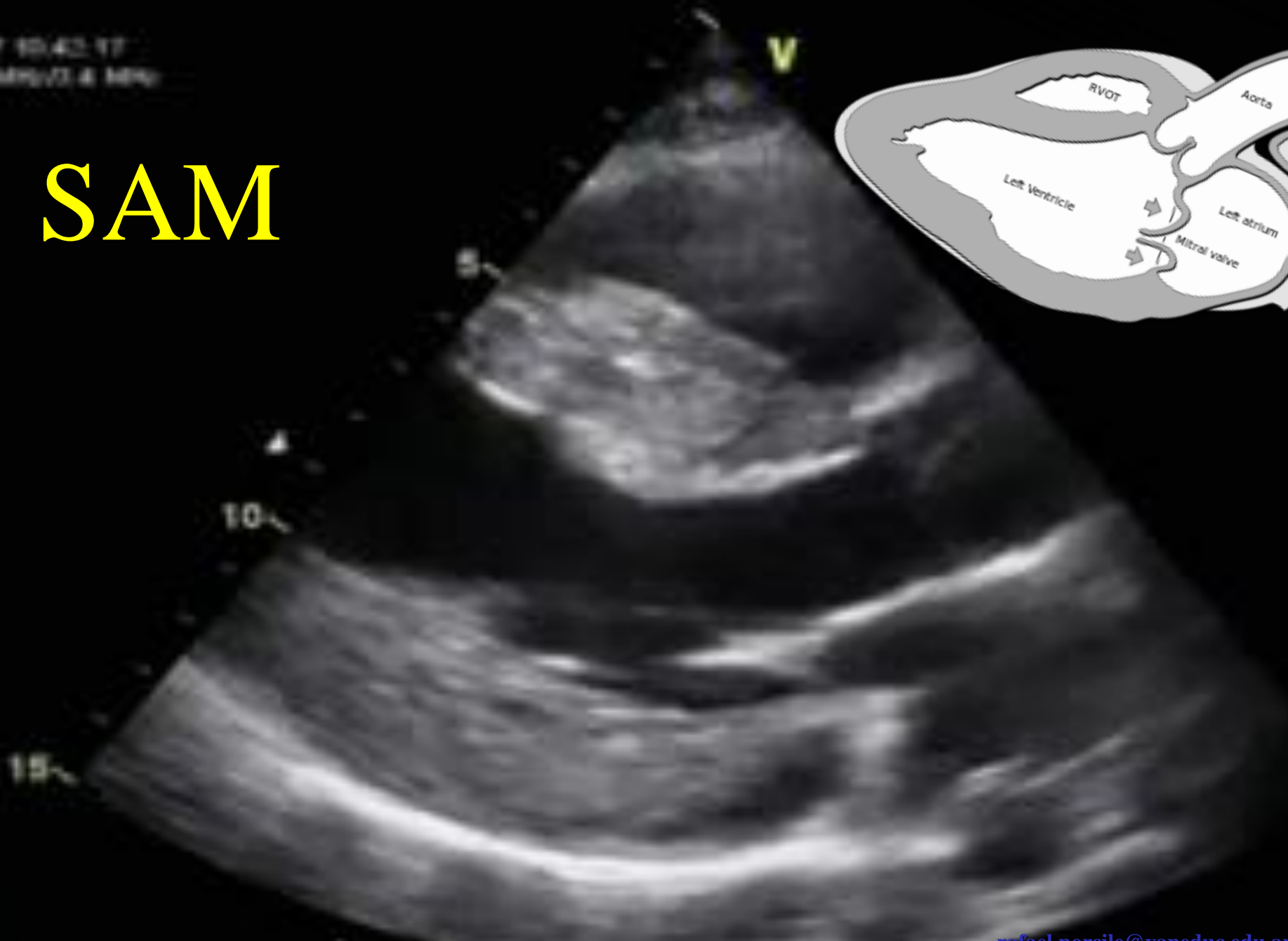
Systolic anterior motion of the mitral valve (SAM)

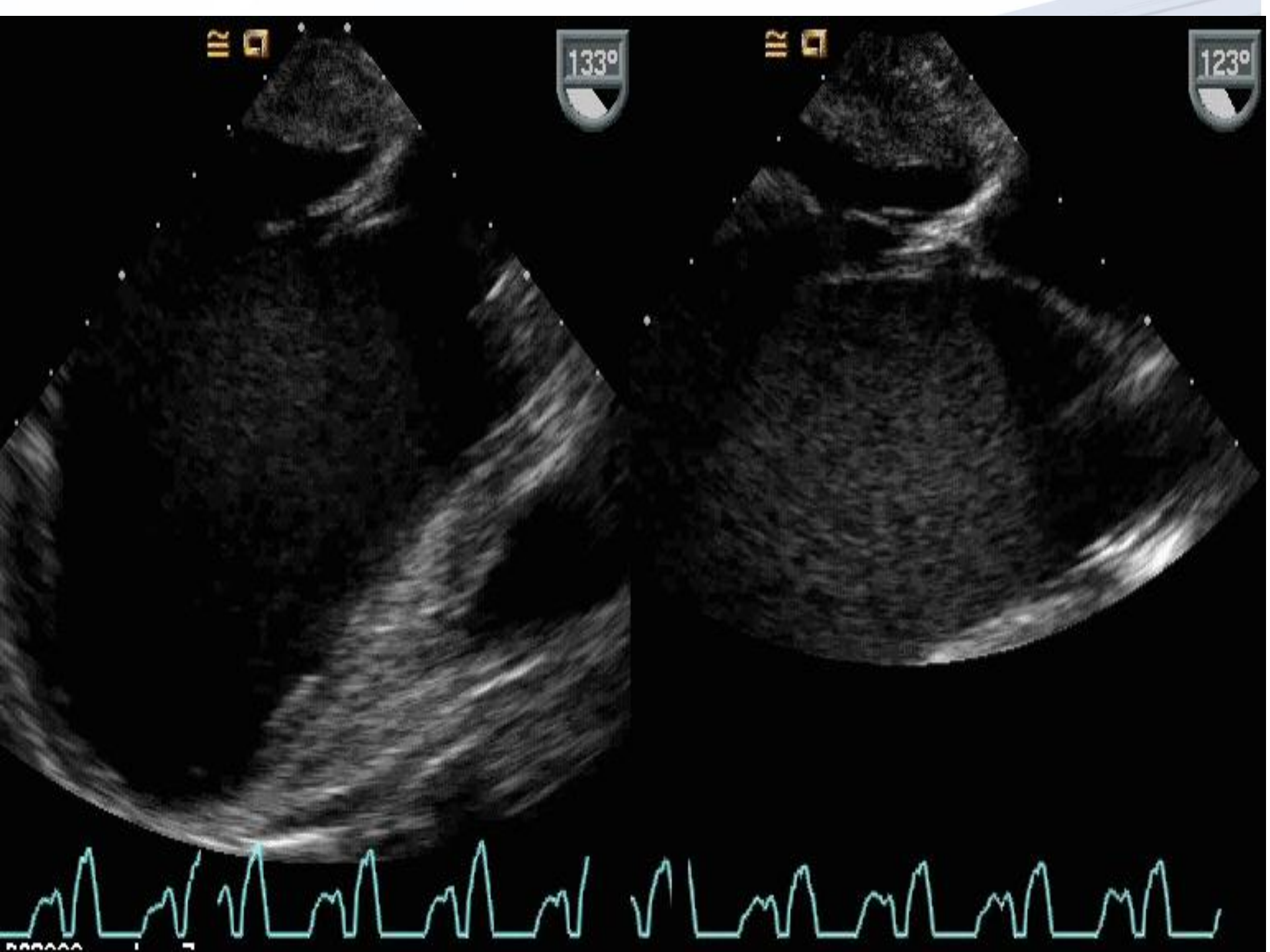
ASH



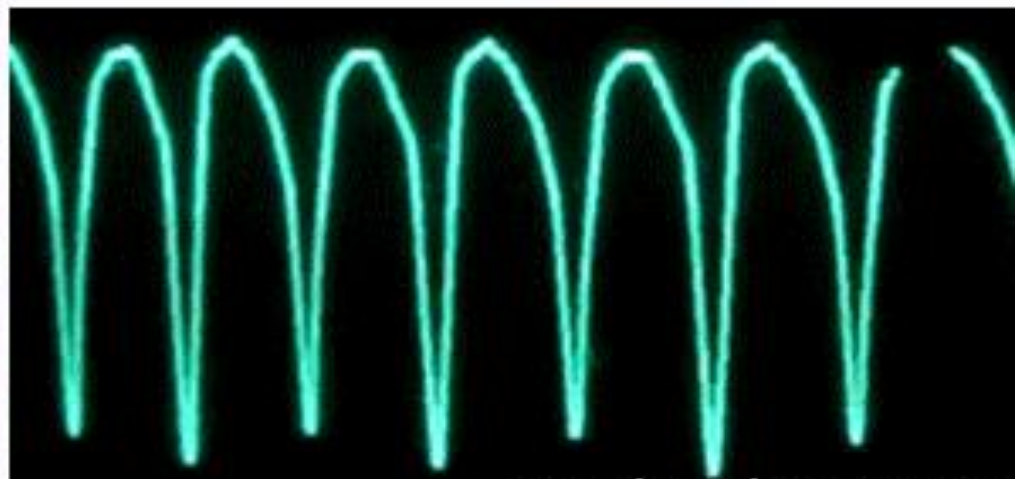
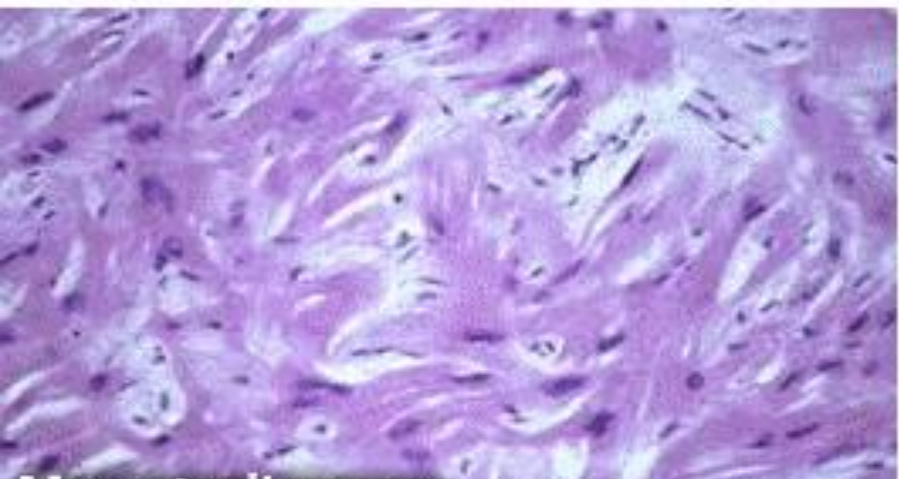
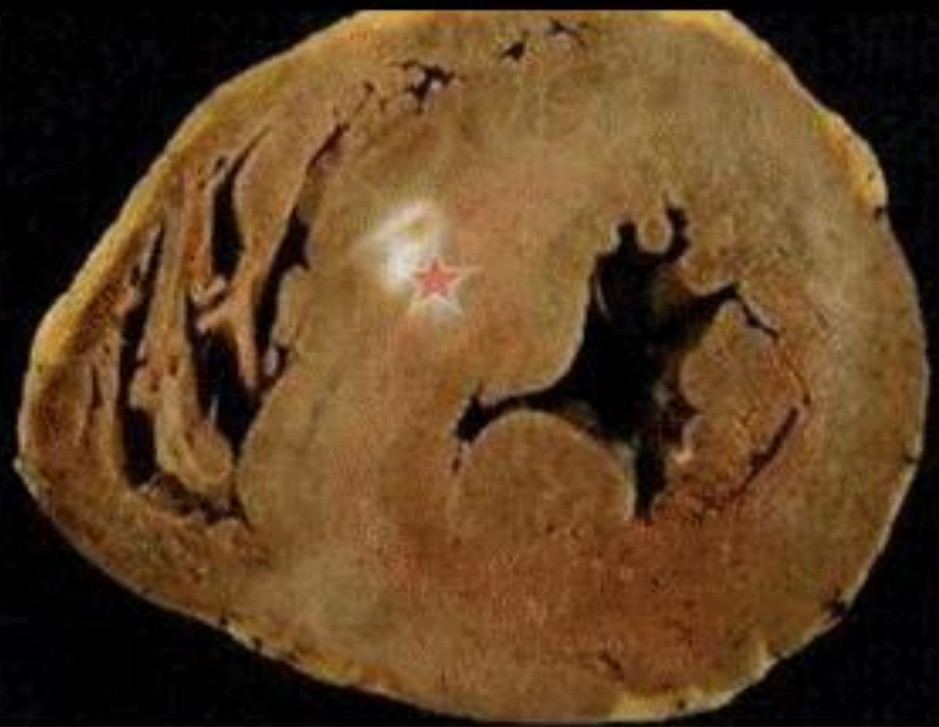
07 10:42:17  
7 MHz/3.4 MHz

# SAM



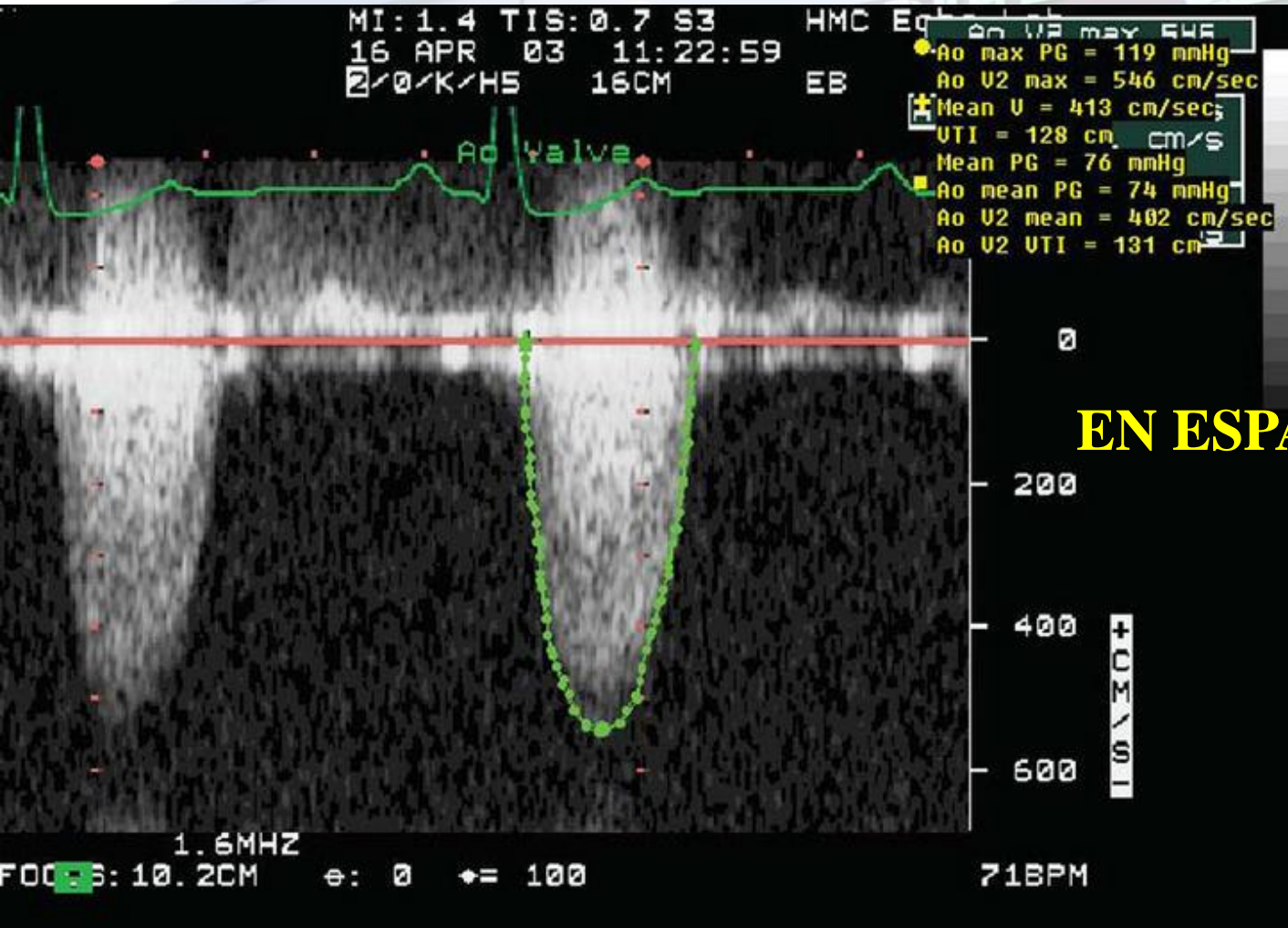


How often LVOT is the arrhythmic focus in ventricular tachycardia of HOCM?





# DOPLER EN ESTENOSIS VALVULAR AORTICA



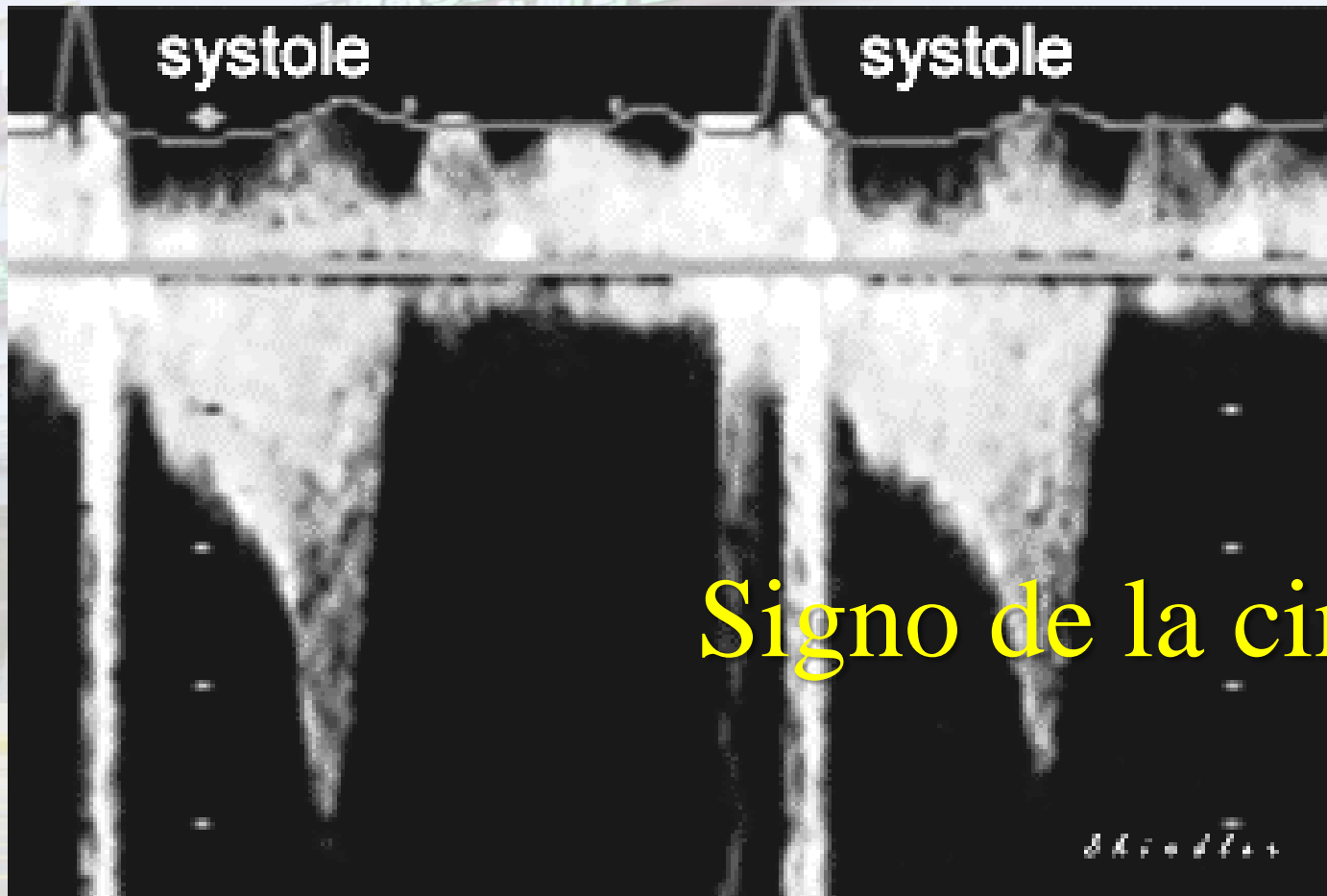
**EN ESPADA ROMANA**



BlonicBlonde.com

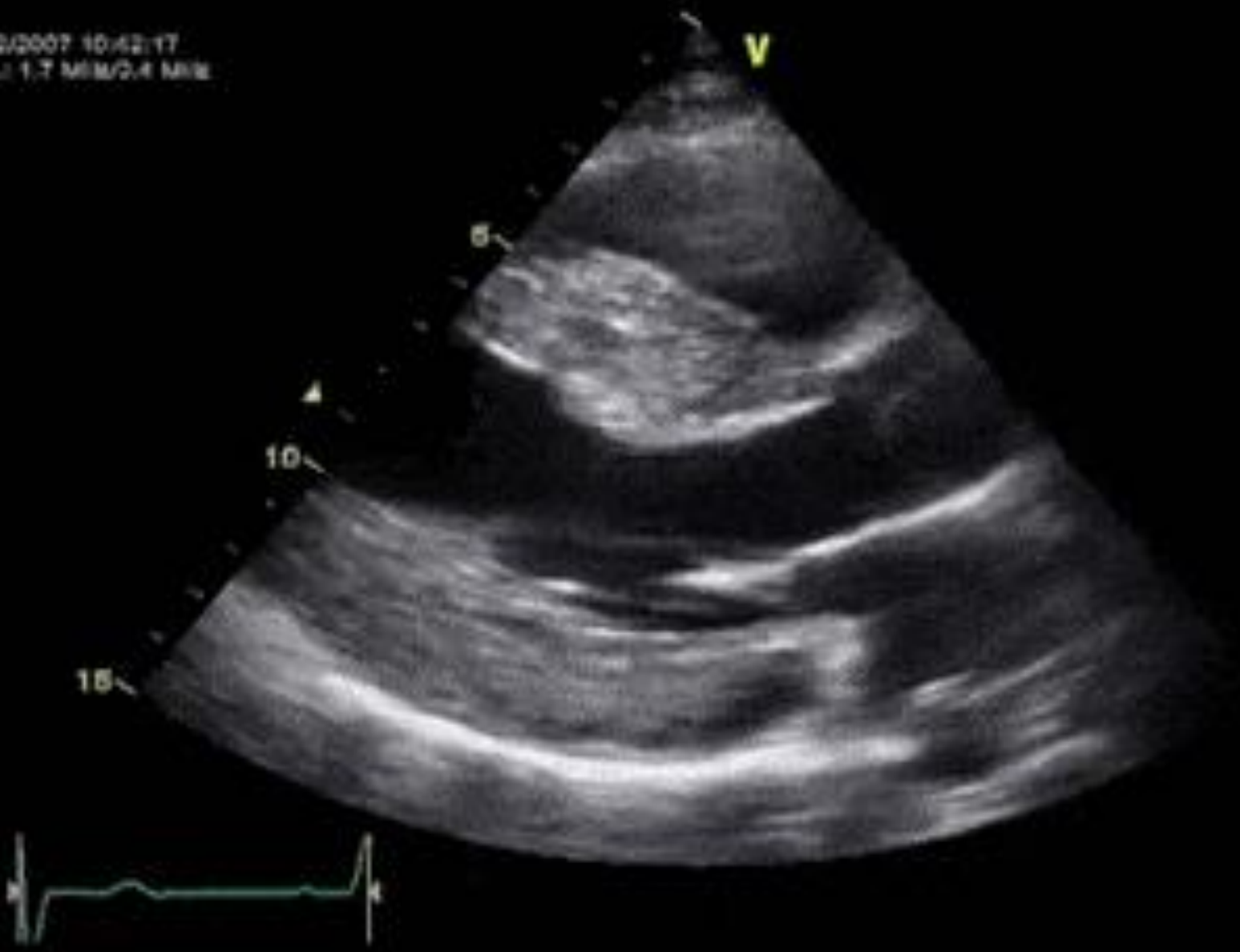
rafael.porcile@vaneeduc.edu.ar

# DOPLER EN OBSTRUCCIÓN DINAMICA TSVIS



Signo de la cimitarra

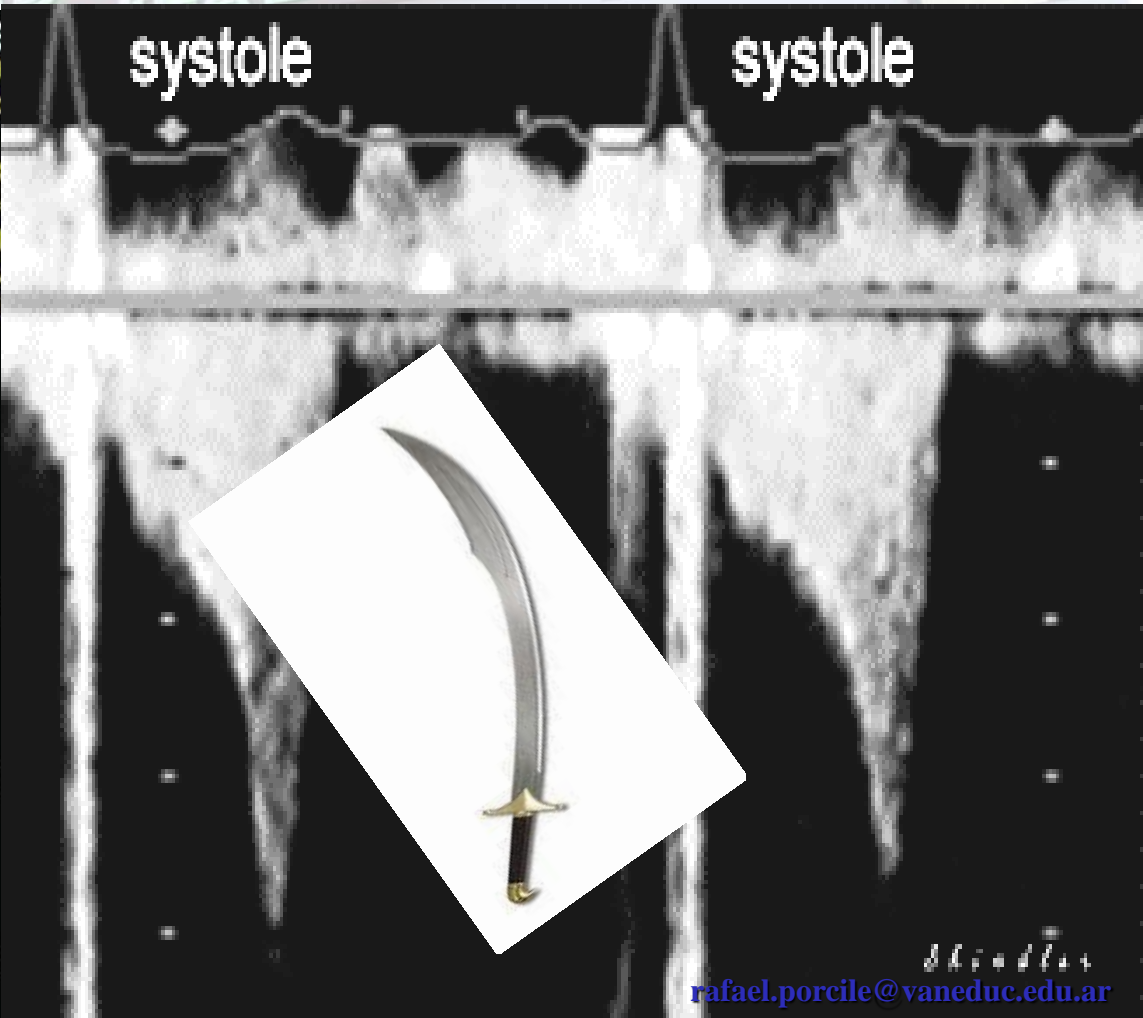
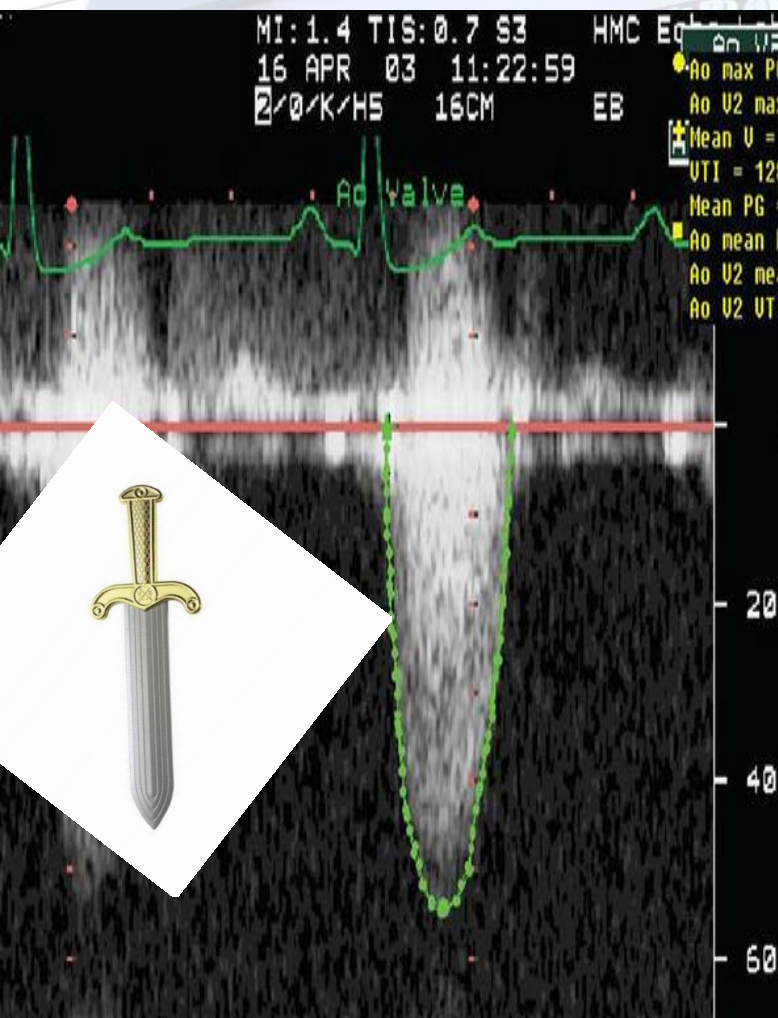
15/02/2007 10:42:17  
Freq: 1.7 MHz/2.4 MHz

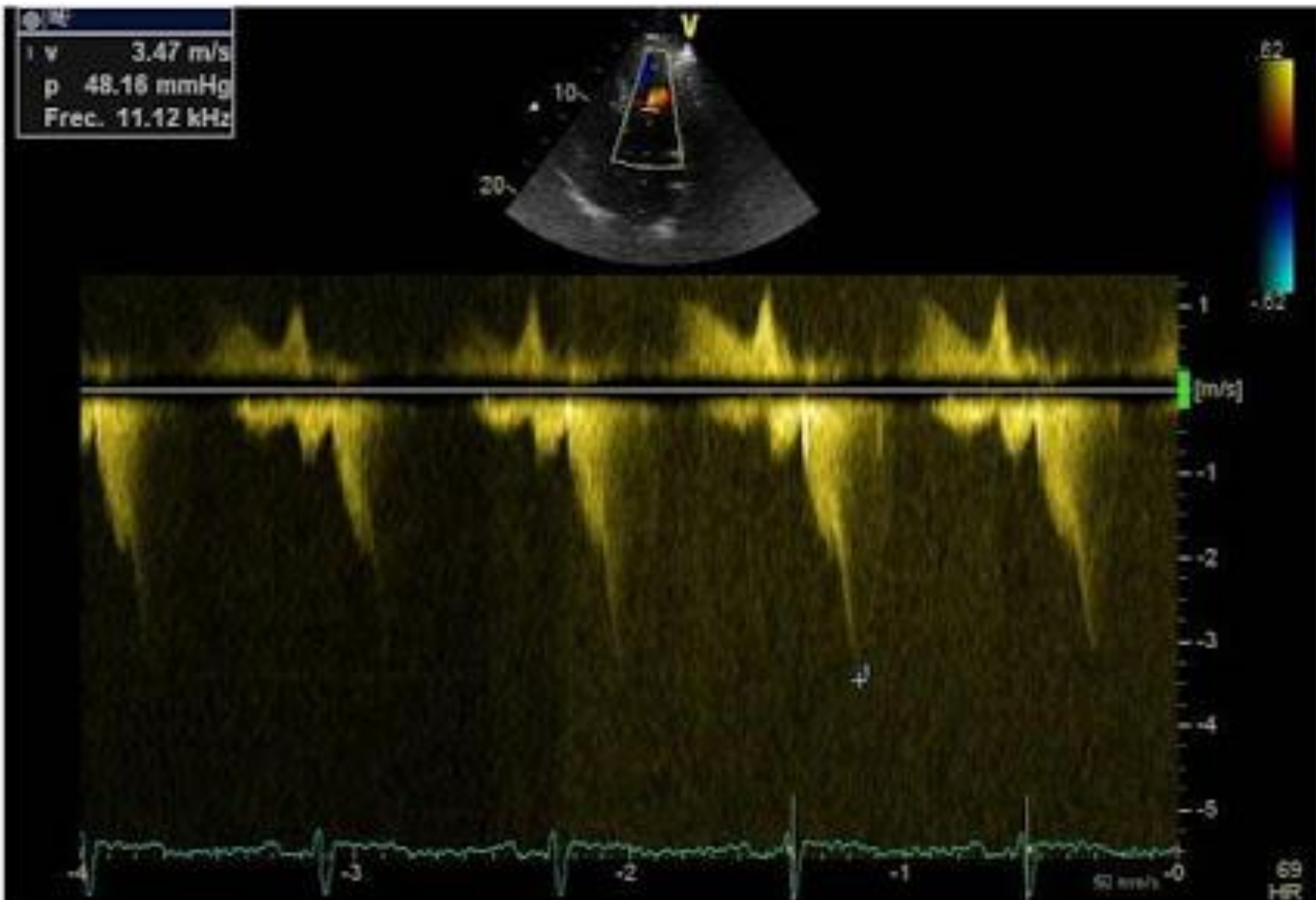


68  
G:111 HR

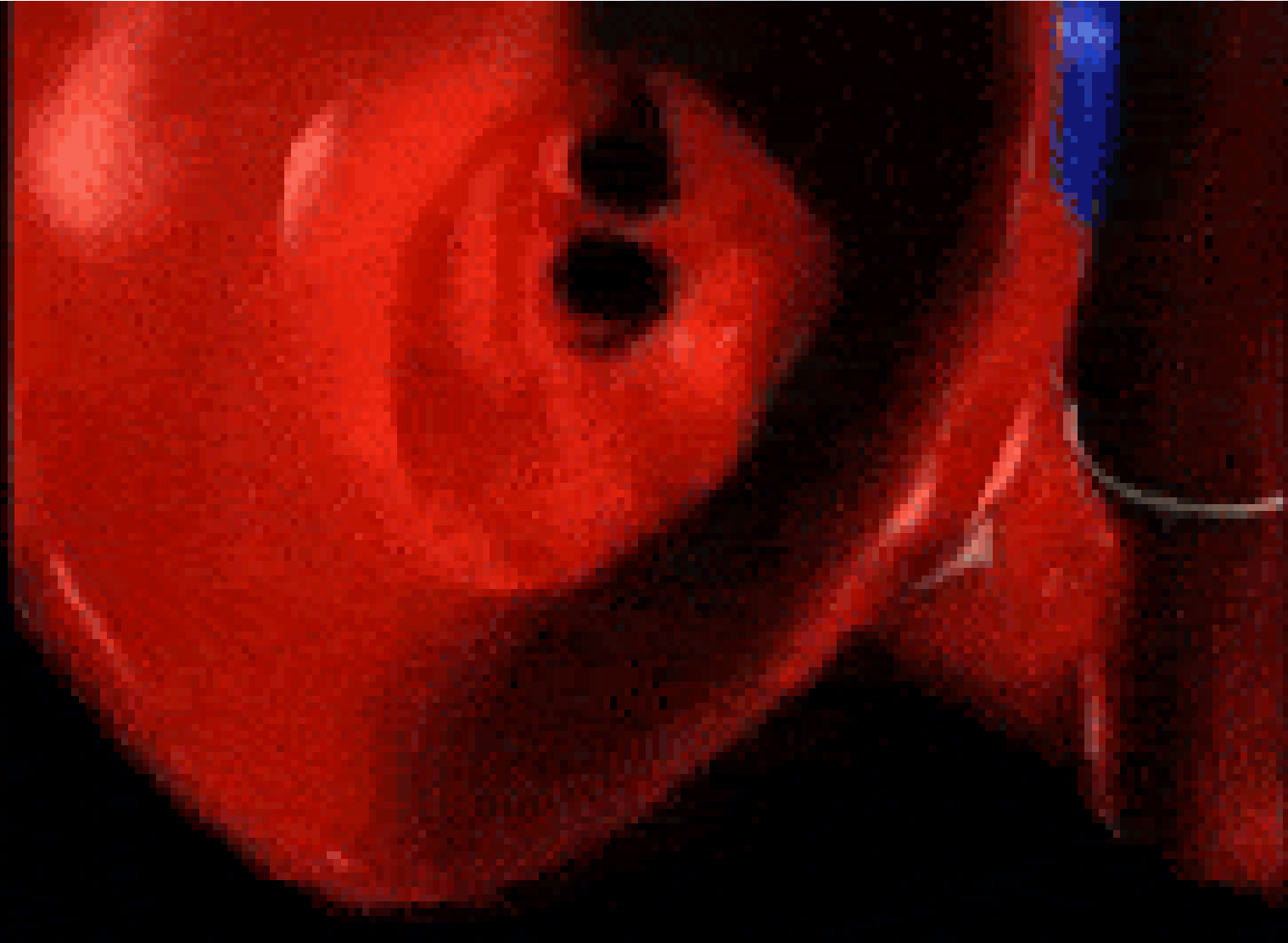


# DIFERENCIA DINAMICA



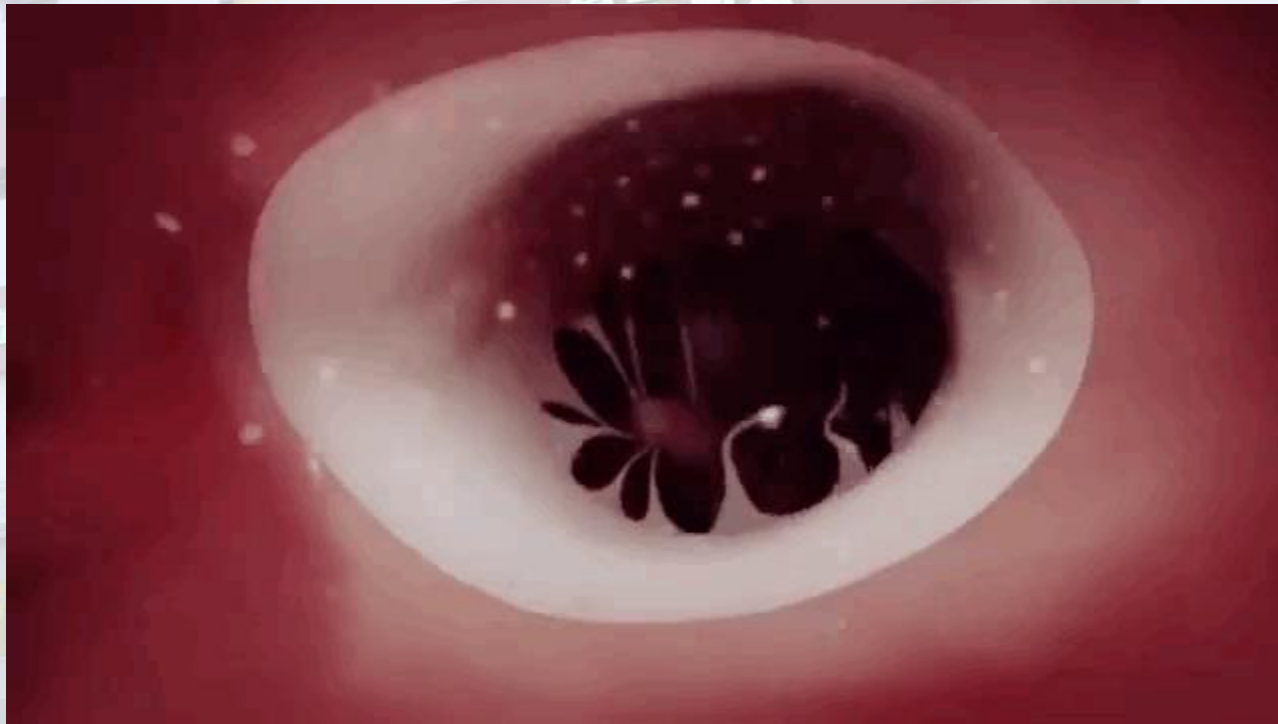


El doppler continuo define el gradiente sistólico (48 mm Hg) y diastólico con ambos picos de mitral  $> 1$  m/s



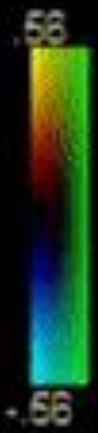


IM



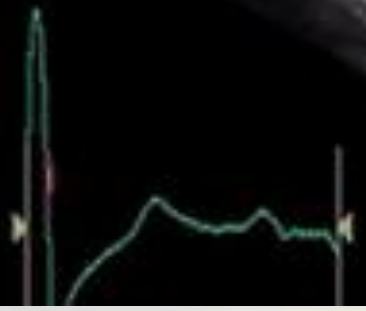
21/03/2006 11:07:39

V



10

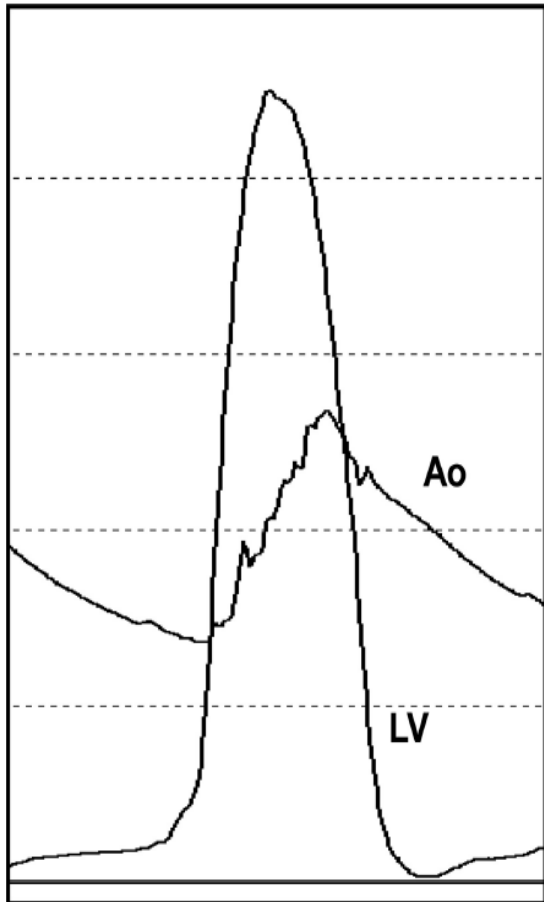
20



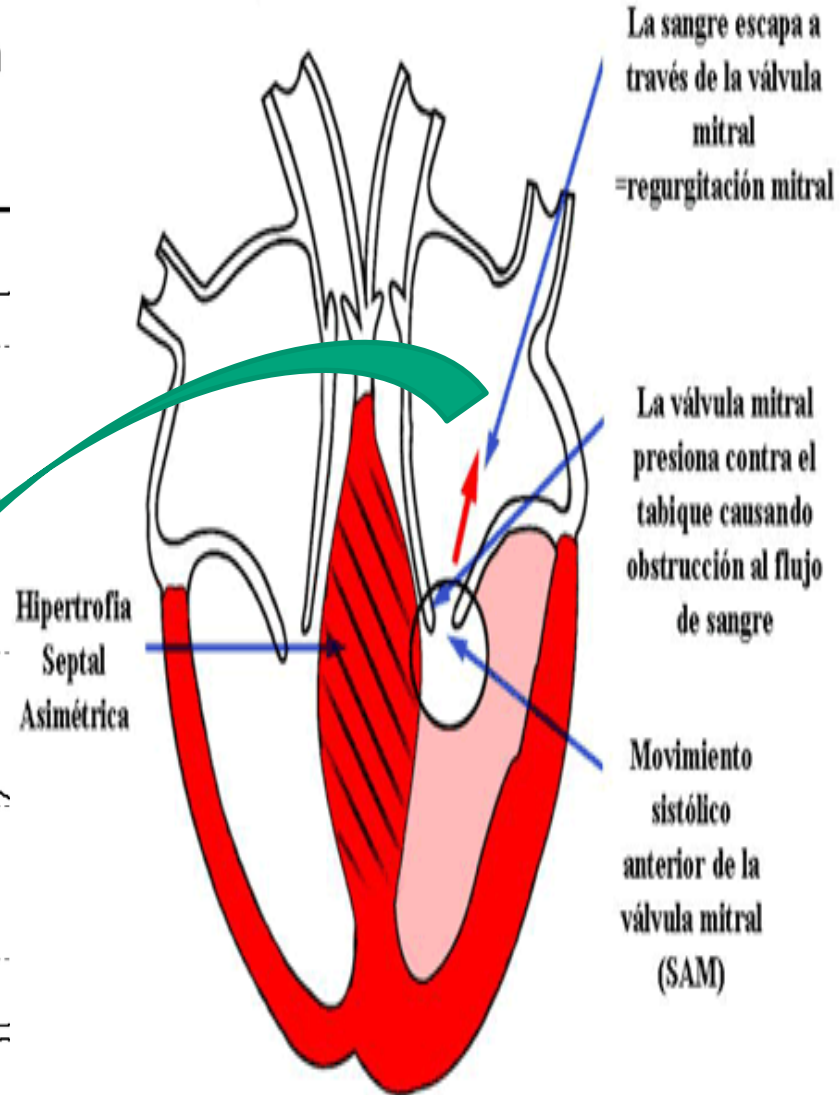
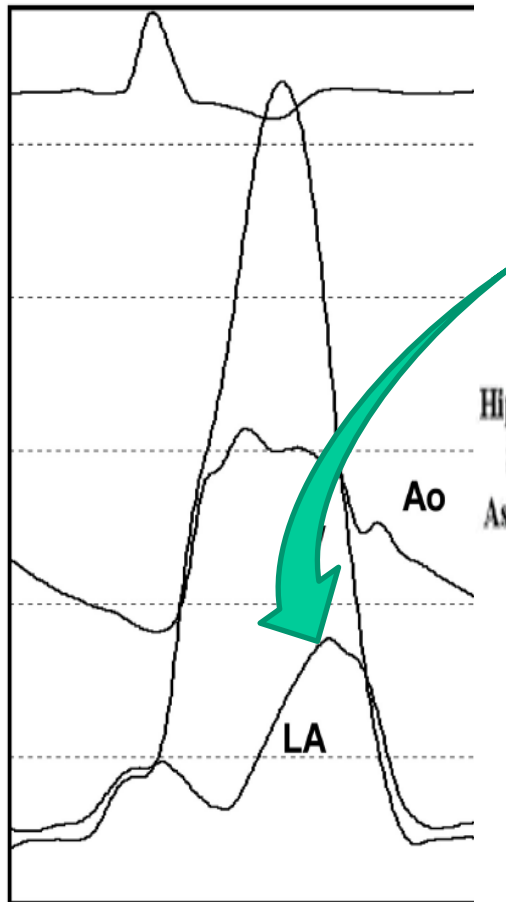
77  
3:25 HR

# IM en miocardiopatía hipertrófica obstructiva

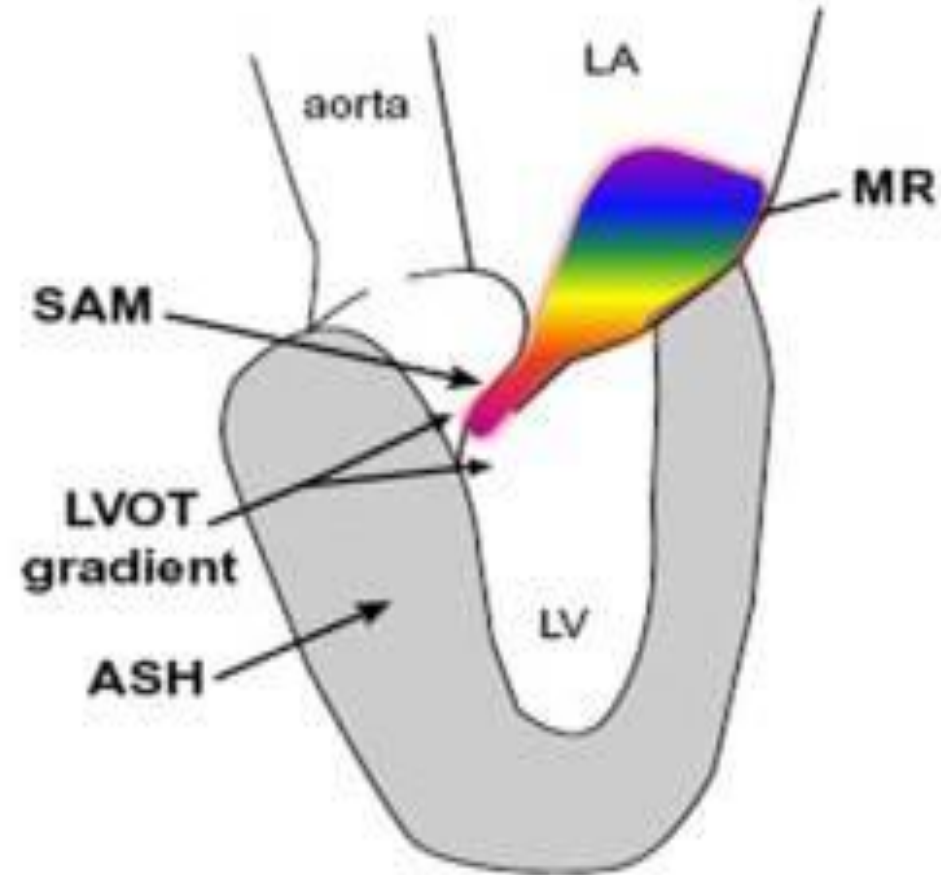
**Fixed Obstruction  
(Aortic Valve Stenosis or  
Fixed Subvalvular Stenosis)**



**Dynamic Obstruction  
(Hypertrophic  
Cardiomyopathy)**



# *Mechanism of mitral regurgitation in HOCM*

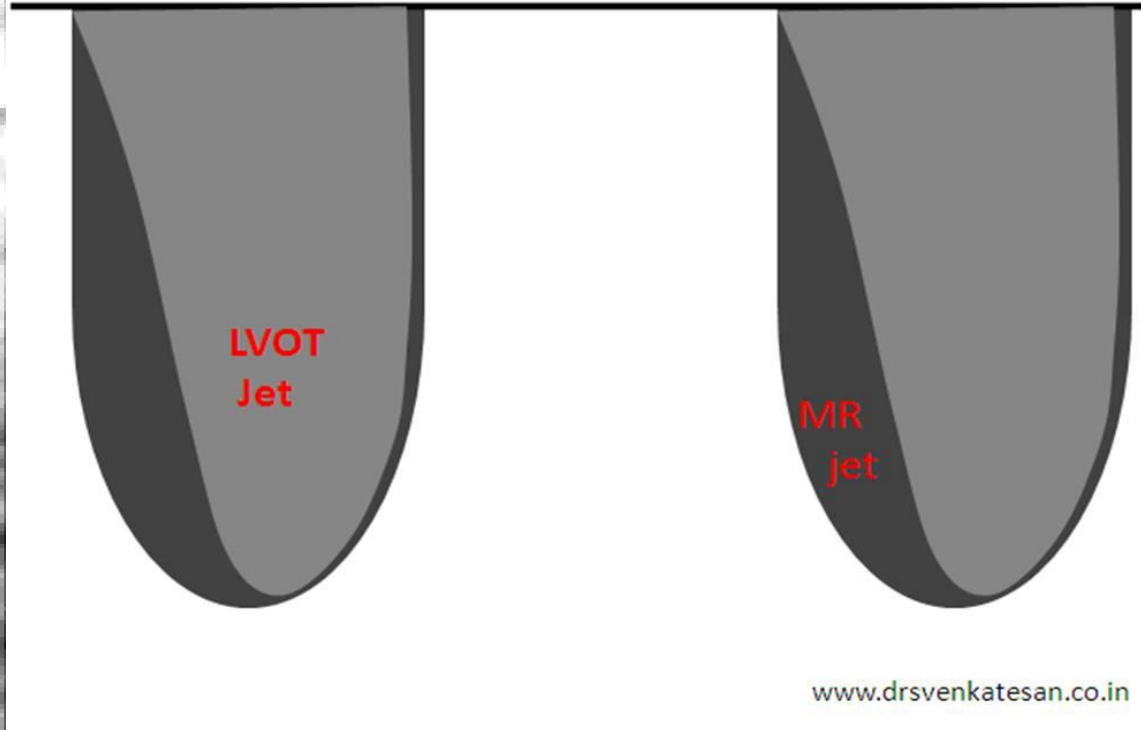


Multiple factors may contribute : 1. Distorted pap muscle 2.ASH and SAM 3. Intrinsic abnormalities of MV 4. MVPS 5. VPDs mediated 6.End Stage DCM.



# DOPLER EN OBSTRUCCIÓN DINAMICA TSVIS

Doppler spectrum in **HOCM** with **MR**



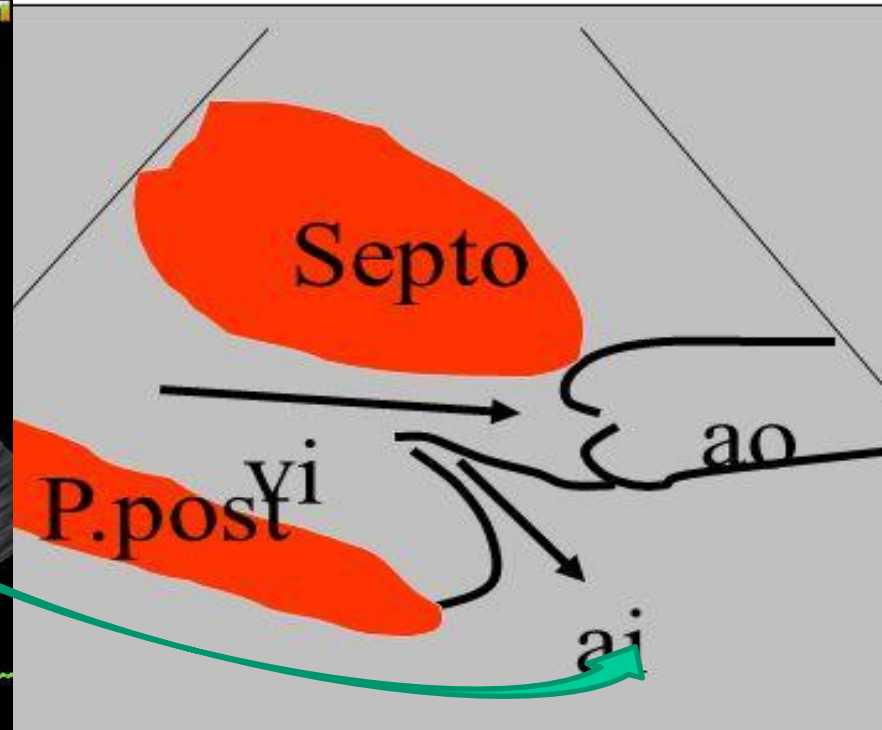
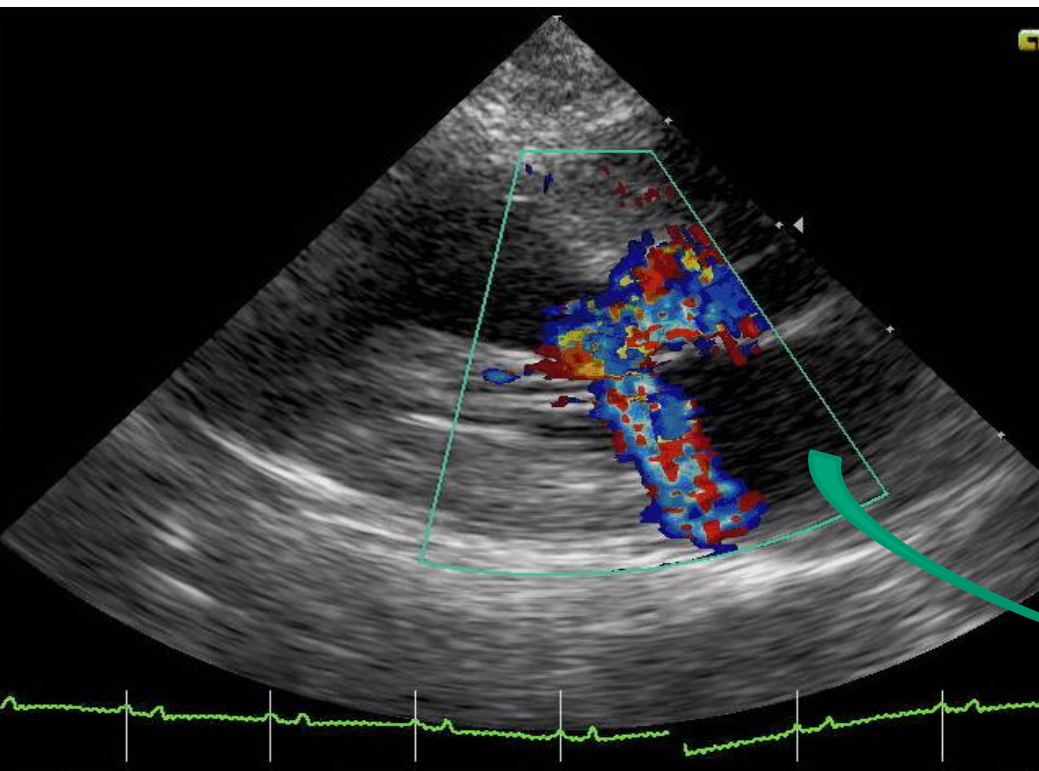
[www.drsvenkatesan.co.in](http://www.drsvenkatesan.co.in)

cimitarra

# Miocardiopatía hipertrófica

## Obstrucción al tracto de salida VI

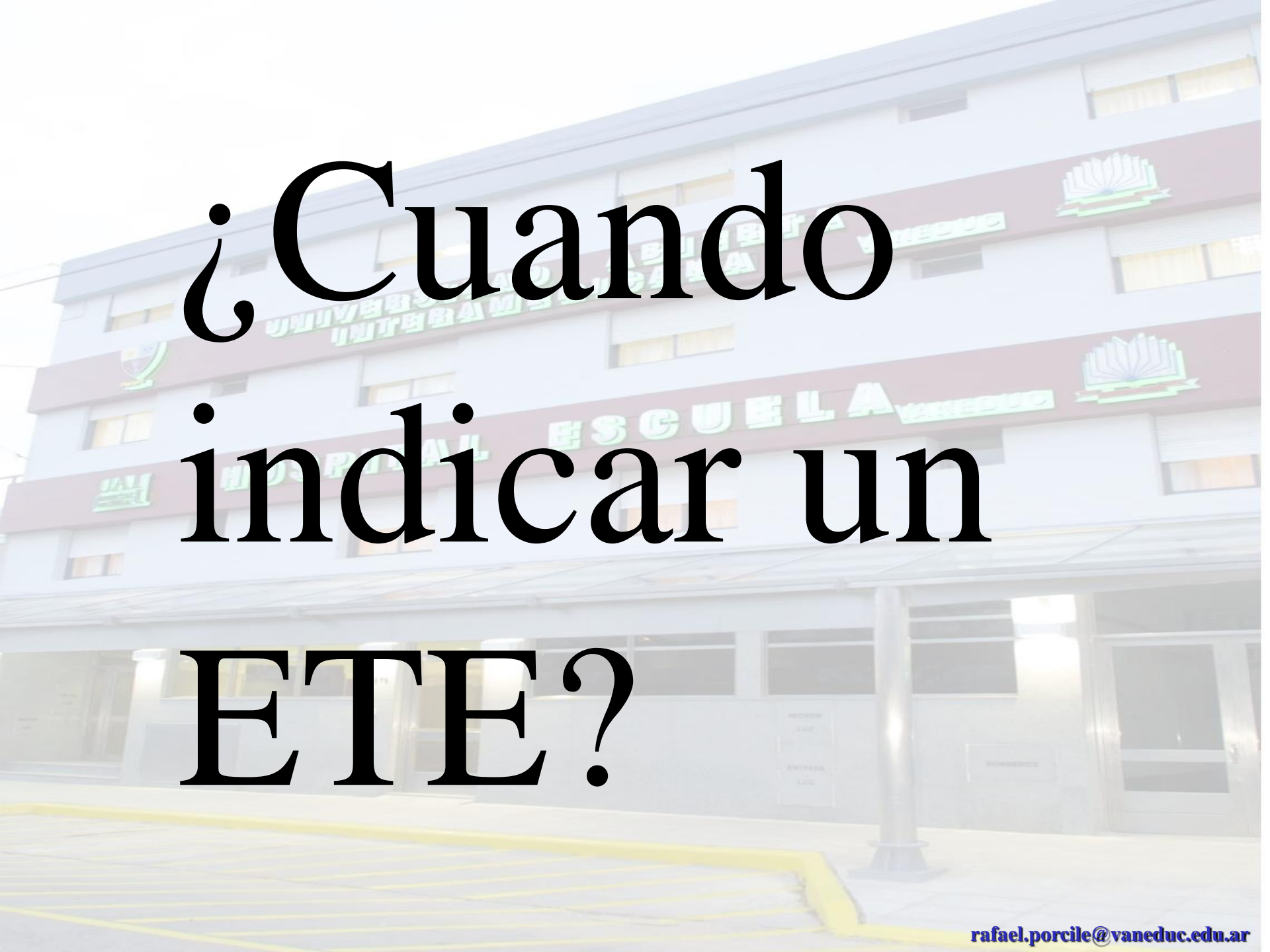
- Hipertrofia septal asimétrica
- Interposición de velo anterior mitral (SAM)
- Insuficiencia mitral



A dramatic sky with dark, stormy clouds and bright light breaking through. The clouds are dark and heavy, with a bright light source shining through a gap, creating a lens flare effect. The overall mood is intense and powerful.

CINCO MINUTOS...



The background image shows a multi-story school building with a light blue facade and a dark red horizontal band. The word 'ESCUELA' is written in large, green, illuminated letters across the middle of the building. Below it, the word 'HOSPITAL' is partially visible. There are several windows with white frames and some decorative elements on the facade. The foreground shows a paved area with yellow markings and a glass entrance canopy.

¿Cuándo  
indicar un  
ETE?

**Tabla 9.** Recomendaciones para estudio ecocardiográfico transesofágico.

| Recomendación   | Clase | Nivel de evidencia |
|---|-------|--------------------|
| Pacientes con ventana ultrasónica transtorácica inadecuada en caso de no poder implementarse una cardioresonancia.  | I     | B                  |
| Establecer el compromiso valvular, el mecanismo y la magnitud de la regurgitación mitral cuando no quede suficientemente claro por ETT.   | I     | B                  |
| Estudio intraoperatorio durante miectomía quirúrgica y los procedimientos de ASA.   | I     | B                  |
| Estudio destinado a aclarar el mecanismo de una IM de comportamiento atípico para la MCH.   | IIa   | B                  |
| Valorar en el quirófano, para brindarle mayor orientación al cirujano, los sitios de mayor protrusión septal y de contacto mitroseptal, y las complicaciones septales o valvulares de la miectomía. | IIa   | C                  |
| Control intraprocedimiento de la plicatura de la valva anterior mediante Mitraclip como procedimiento único para eliminación del gradiente del TSVI y del reflujo mitral concomitante.              | IIb   | C                  |
| Evaluación de rutina para obtener un estudio diagnóstico de miocardiopatía.   | III   | C                  |

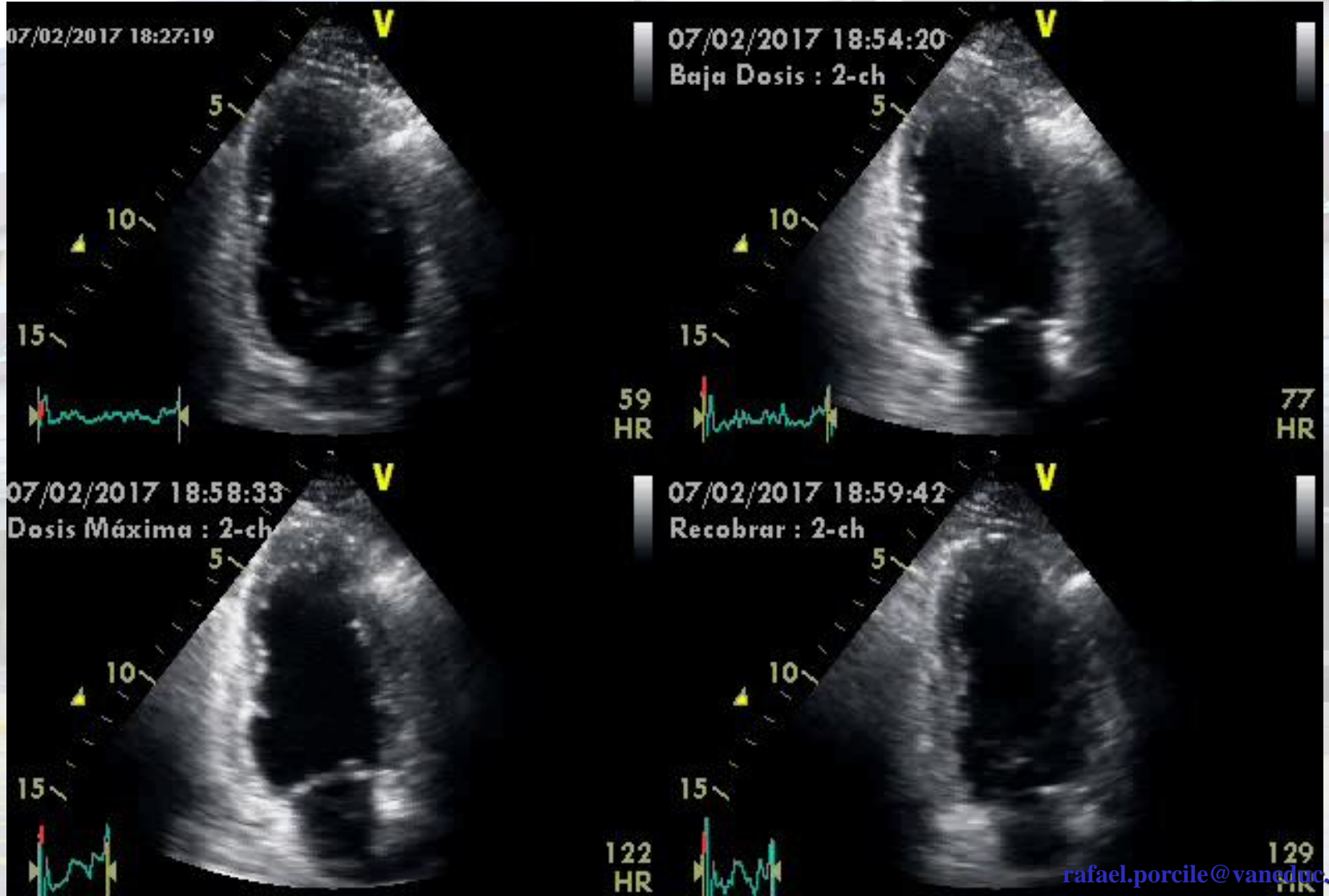
# ¿Cuando

# indicar un

# Ecoestres?



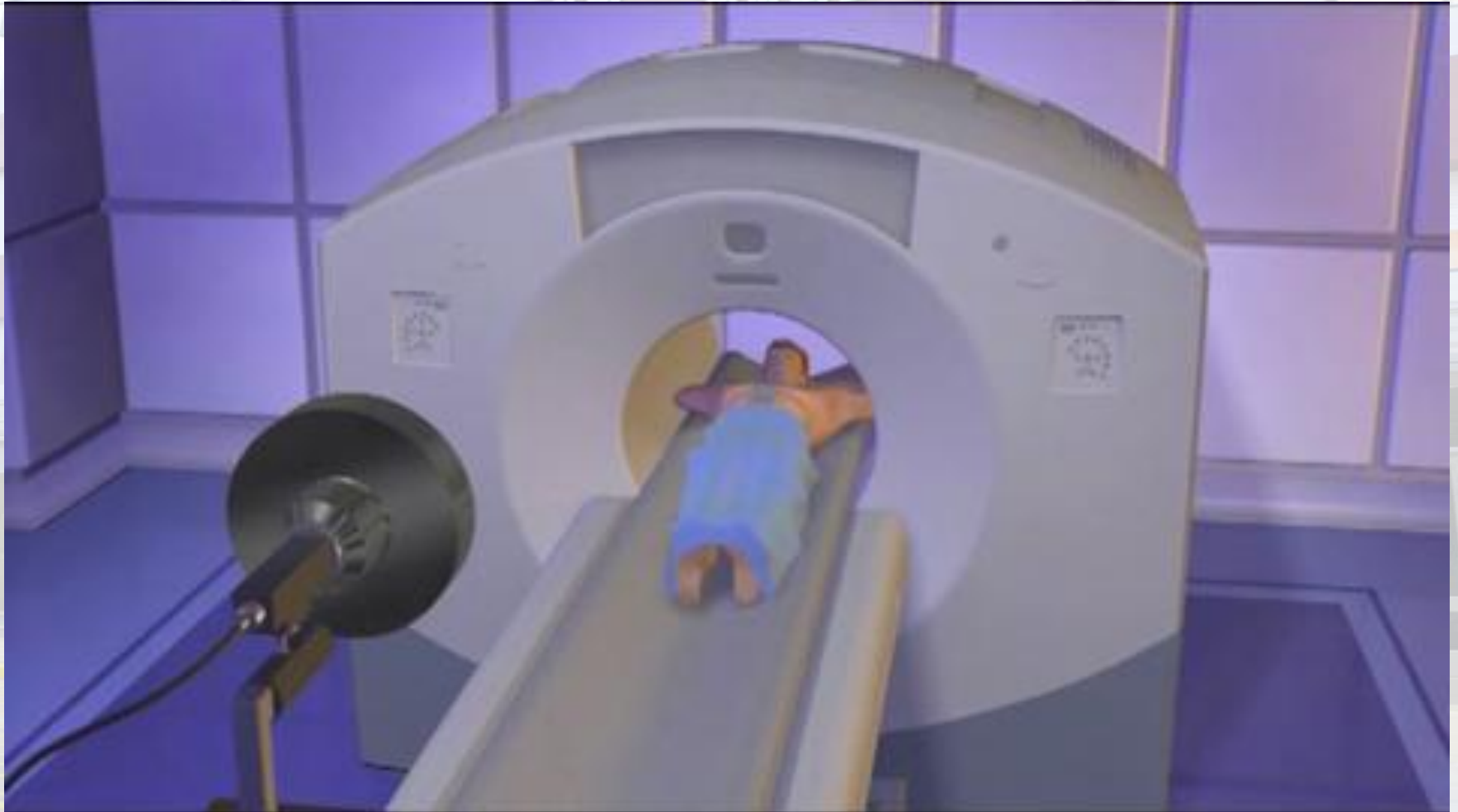
# ECOSTRESS



**Tabla 10.** Recomendaciones para estudio ECO estrés con ejercicio en la MCH.

| Recomendación   | Clase | Nivel de evidencia |
|---|-------|--------------------|
| En pacientes sintomáticos con gradiente OTSVI < 50 mmHg en condiciones basales es recomendado realizar un ECO estrés con ejercicio para detectar un incremento del grado de OTSVI o de la IM que justifique una intervención. | I     | B                  |
| El ECO estrés con ejercicio para detectar respuesta anormal de la presión arterial es razonable para completar la estratificación de riesgo de MS en pacientes jóvenes.   | IIa   | B                  |
| Es razonable realizar ECO estrés con ejercicio para evaluar capacidad funcional y respuesta al tratamiento.   | IIa   | B                  |
| En pacientes asintomáticos no ha sido prospectivamente evaluado. Debería ser considerado para quienes la presencia de OTSVI es relevante para modificar el estilo de vida o para definir algún tipo de tratamiento.           | IIb   | C                  |
| El ECO estrés con ejercicio y farmacológico no está indicado para evaluar isquemia, sobre todo en los pacientes asintomáticos.  | III   | C                  |

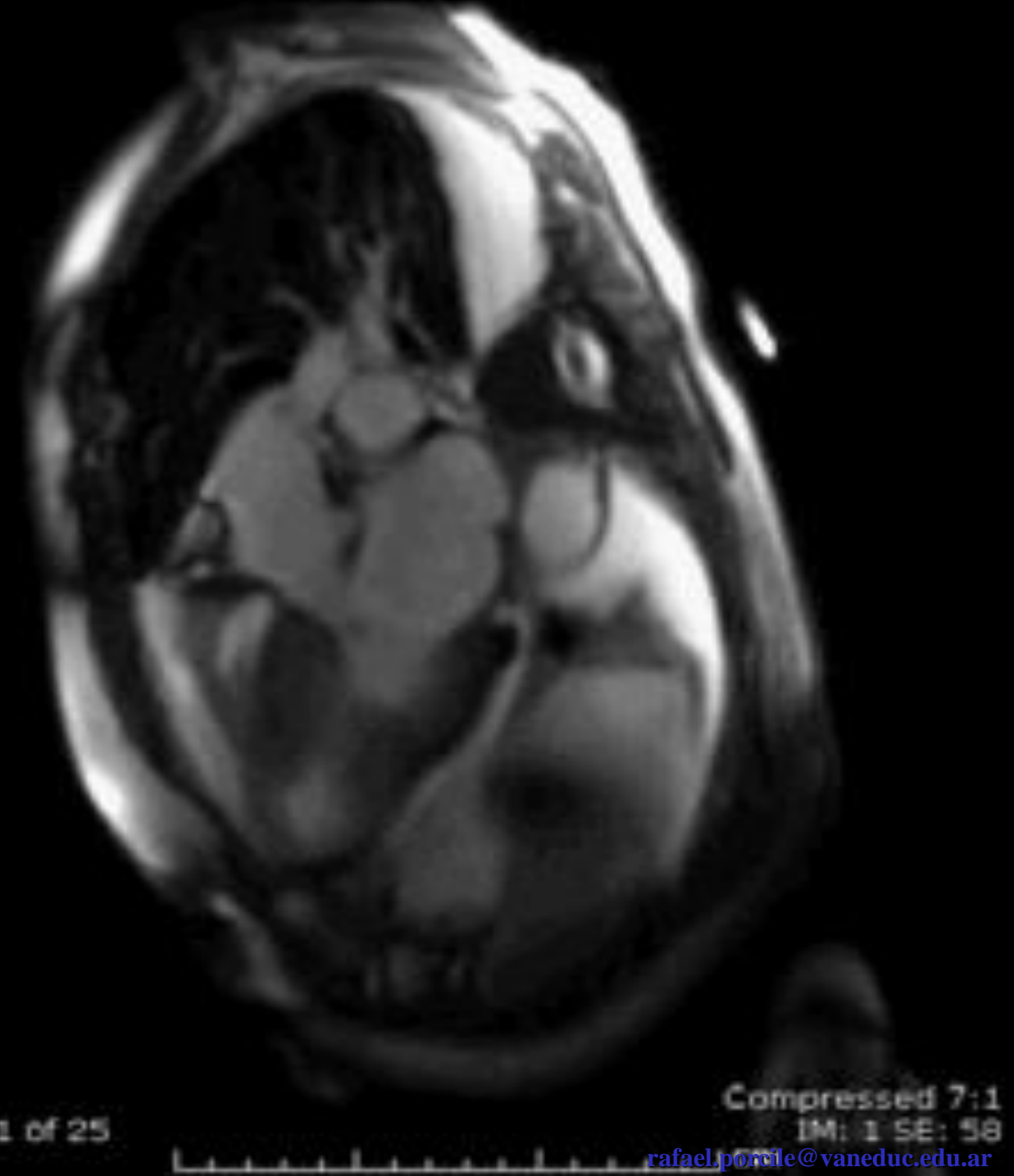
# ¿Resonancia?



## Resonancia magnética

↑ del espesor parietal en uno o más segmentos ( $\geq 15$  mm) del VI con o sin ↑ de la masa ventricular.<sup>3,4,17</sup> Las formas asimétricas son frecuentes comprometiendo en general el septum o región apical. Las formas asimétricas septales pueden resultar en obstrucción dinámica del VI.<sup>193,213,218,519-521</sup> El realce de gadolinio expresa fibrosis en general en los segmentos de  $>$  espesor con un patrón focal intramiocárdico.<sup>193,519-521</sup>

\*\*\*



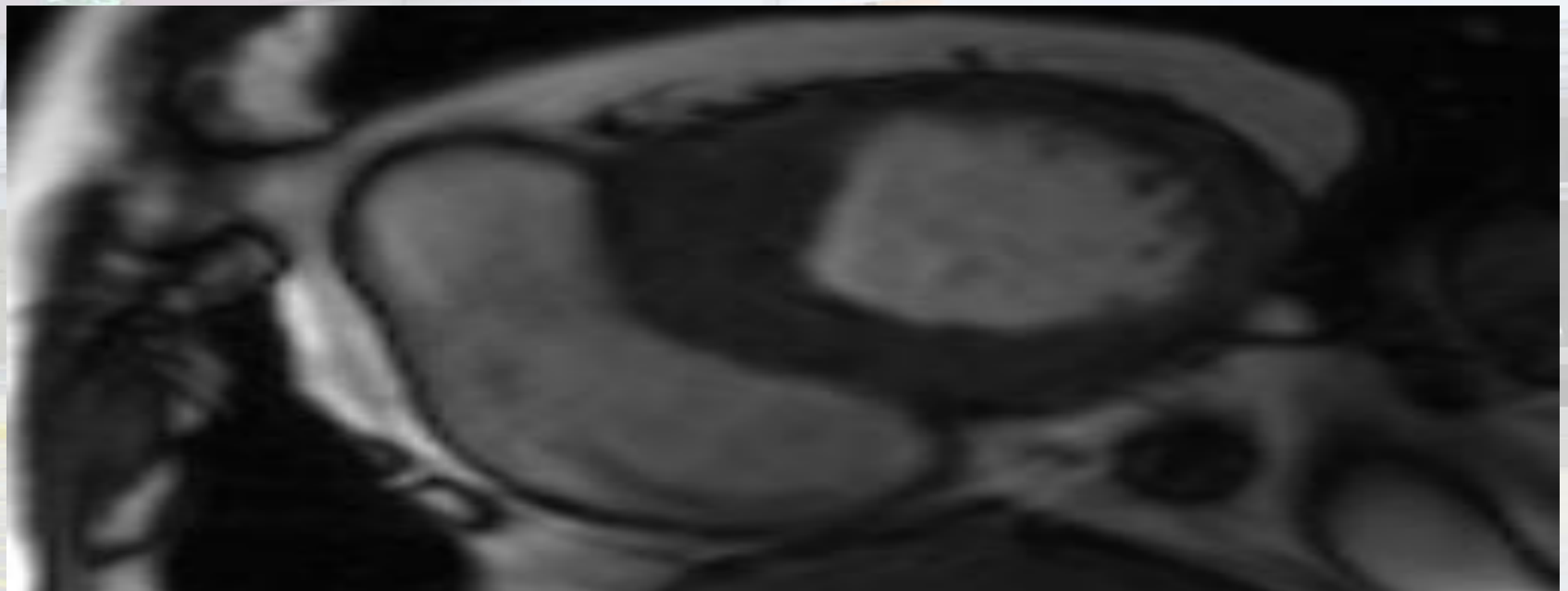
**Tabla 12** Recomendaciones para estudio por resonancia en pacientes con con MCH.

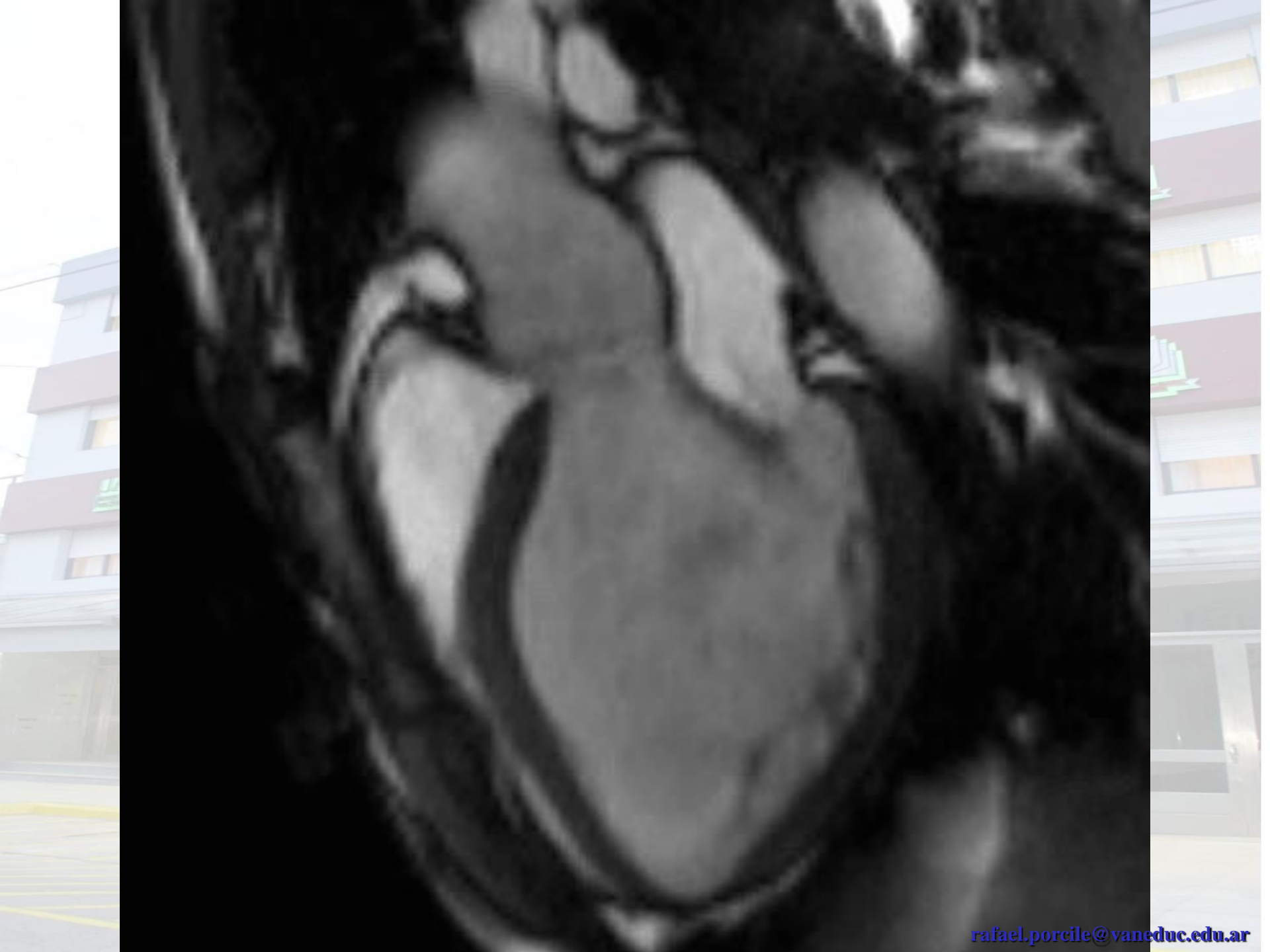
| Recomendación  | Clase | Nivel de evidencia |
|--|-------|--------------------|
| Se recomienda que los estudios de RMCs sean realizados e interpretados por profesionales con experiencia en imágenes cardiacas y en la evaluación de miocardiopatías   | I     | C                  |
| Se recomienda la realización de RMC en pacientes con sospecha de MCH, que tienen inadecuada ventana ecocardiográfica, para confirmar el diagnóstico.   | I     | B                  |
| Se recomienda la realización de RMC en pacientes que cumplen criterios diagnósticos de MCH, para valorar la anatomía cardiaca, la función ventricular y la presencia y extensión de la fibrosis miocárdica.                | IIa   | B                  |
| Se recomienda la realización de RMC en pacientes en los cuales se sospecha la presencia de hipertrofia apical o aneurisma o hipertrofia anterolateral.   | IIa   | C                  |
| Se recomienda la realización de RMC en pacientes con sospecha de amiloidosis.  | IIa   | C                  |
| Se recomienda la realización de RMC previa a la miectomía o ASA, para valorar la extensión y distribución de la HVI.   | IIb   | C                  |
| Se recomienda la realización de RMC para el diagnóstico temprano de familiares con diagnóstico de MCH, para valorar la presencia de criptas miocárdicas, elongación de las valvas mitrales o detectar la presencia de CTG. | IIb   | C                  |

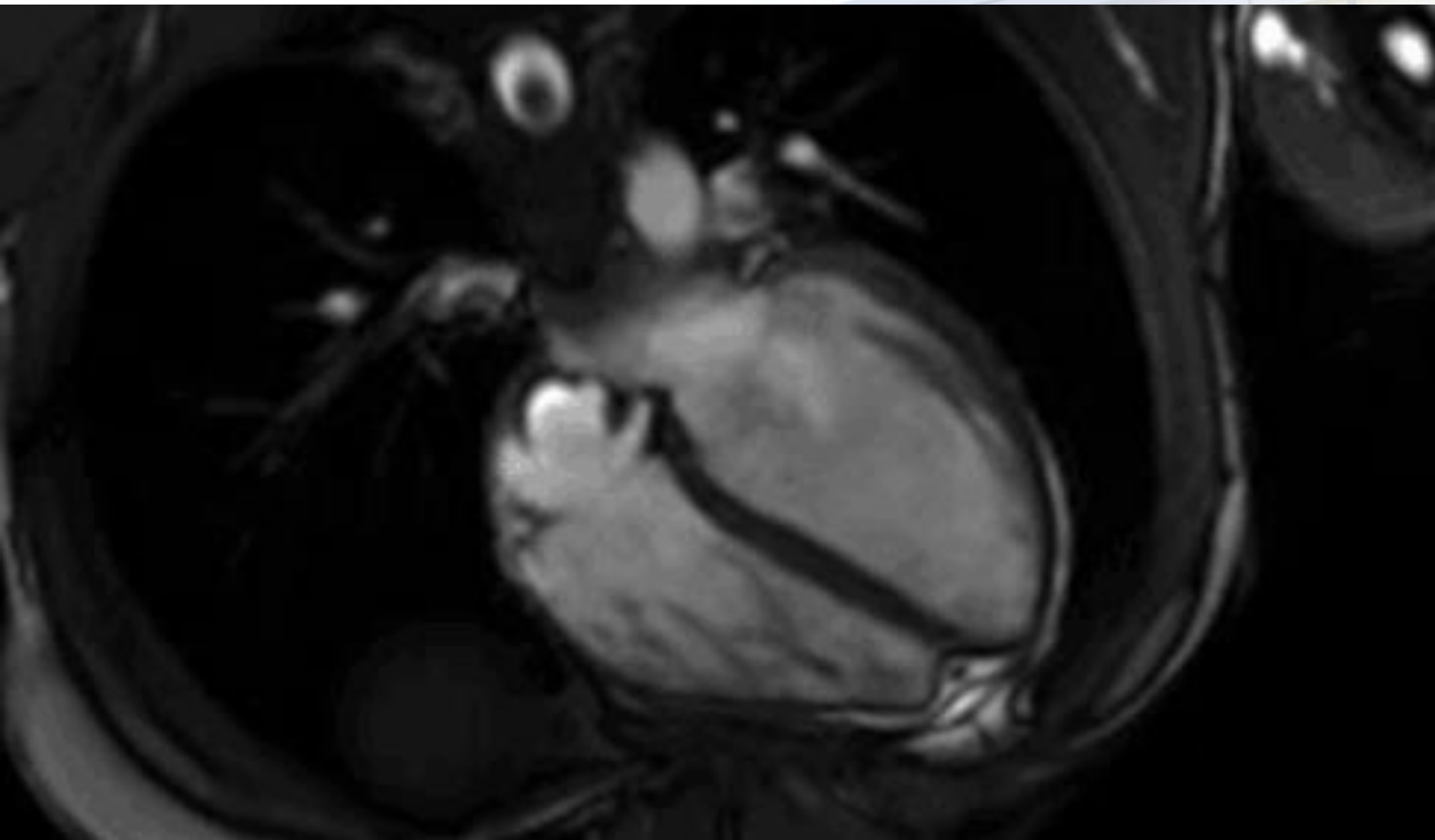


**Tabla 11.** Diagnóstico diferencial de la HVI según la distribución de la fibrosis por resonancia.

|                                   | Hipertensión arterial                    | Estenosis aórtica                  | Miocardiopatía Hipertrofica | Amiloidosis                                     | Enfermedad de Fabry  |
|-----------------------------------|--|------------------------------------|-----------------------------|---|----------------------|
| <b>Hipertrofia</b>                | Concéntrica                              | Concéntrica                        | Localizada                  | Concéntrica                                     | Concéntrica          |
| <b>Distribución del gadolinio</b> | Cualquier segmento                       | Segmentos basales                  | Segmentos hipertroficados   | Circunferencial                                 | Basal infero-lateral |
| <b>Patrón de la fibrosis</b>      | Inespecífica<br>Focal no subendocárdica. | Focal, subendocárdica o intramural | Multifocal uniones VI-VD    | Anulación miocárdica difícil.<br>Subendocárdica | Focal intramural     |



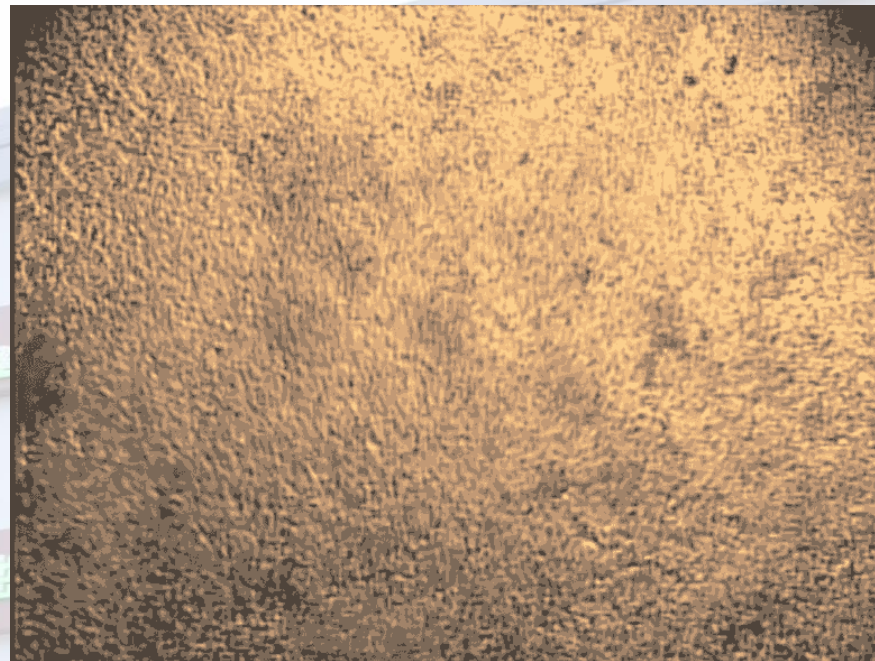






**Valor**

**pronostico del  
realce tardío**

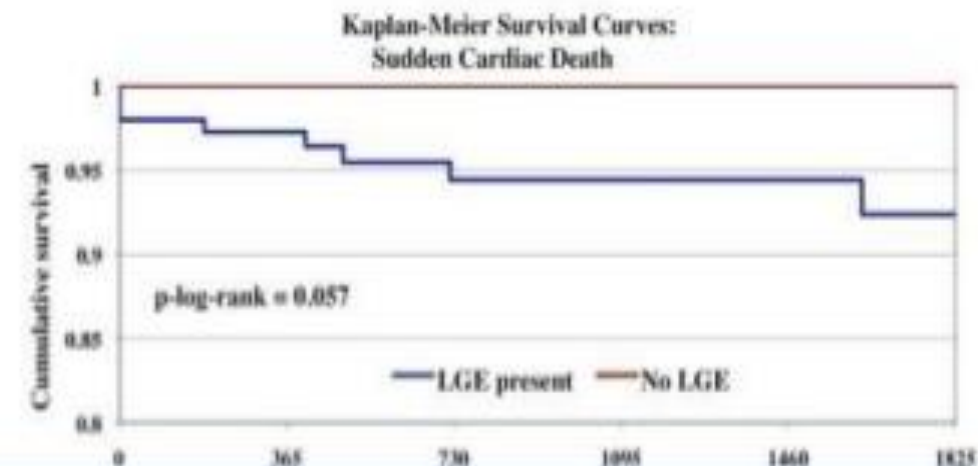
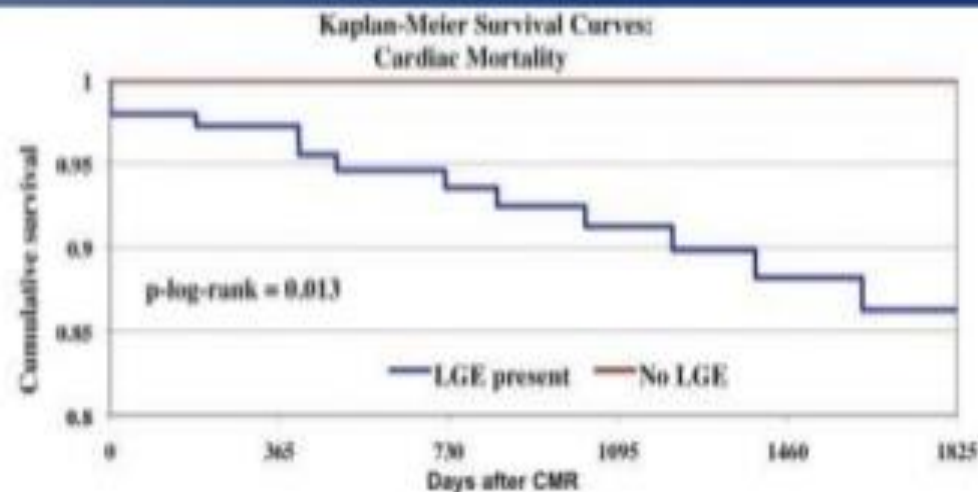


# Realce tardío en RMC: fibrosis

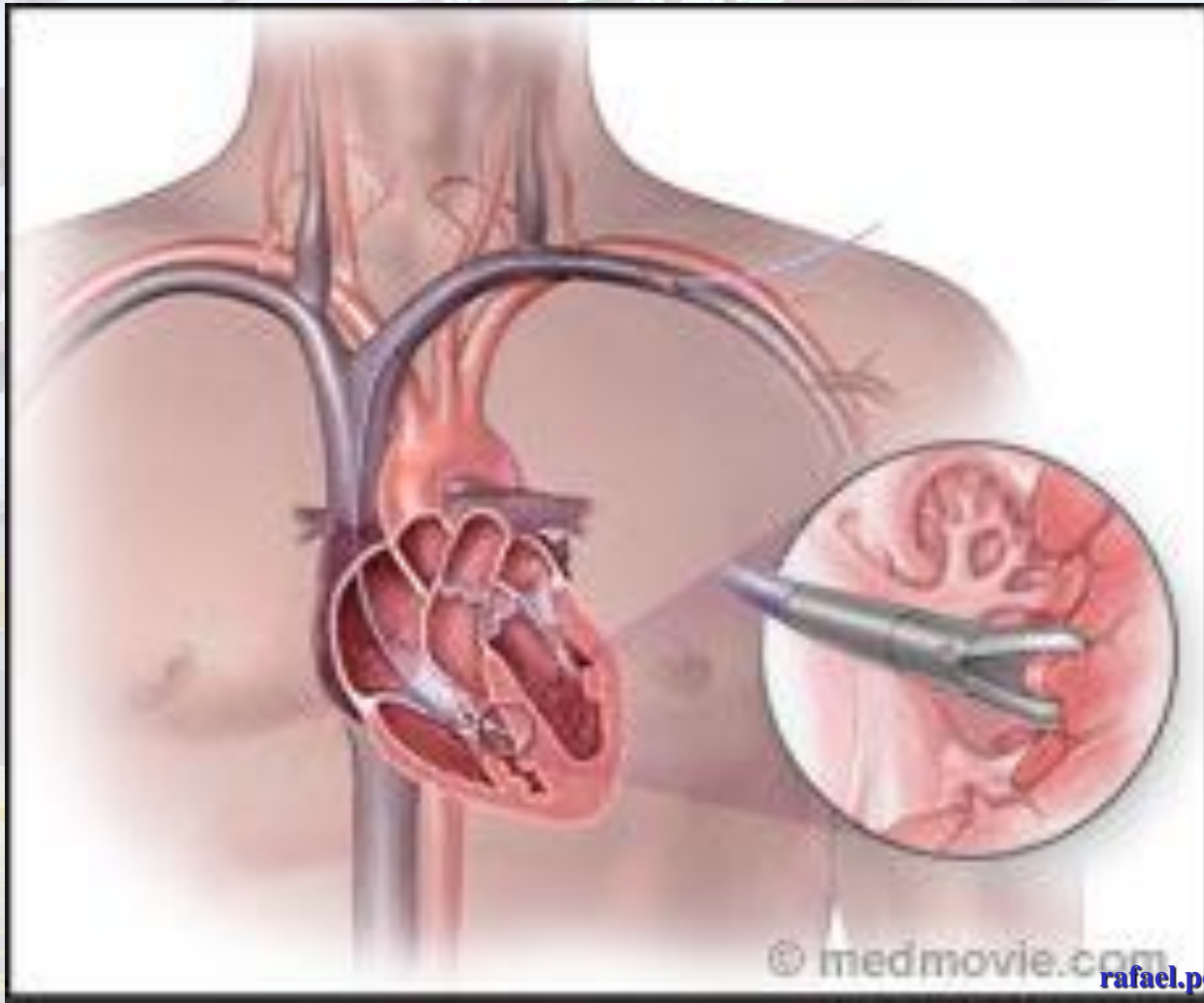
- + Muerte CV
- + TVNS en Holter,
- Por aclarar papel como predictor en MS.

## Myocardial Scar Visualized by Cardiovascular Magnetic Resonance Imaging Predicts Major Adverse Events in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy

Oleger Bruder, MD,\* Anja Wagner, MD,† Christoph J. Jensen, MD,\* Steffen Schneider, PhD,‡ Peter Ong, MD,§ Eva-Maria Klopert, RN,§ Kai Nassenstein, MD,‡ Thomas Schlosser, MD,‡ Georg V. Sabiu, MD,\* Udo Sechtem, MD,§ Heiko Mahabadi, MD§  
*Essen, Ludwigshafen, and Stuttgart, Germany; and Philadelphia, Pennsylvania*



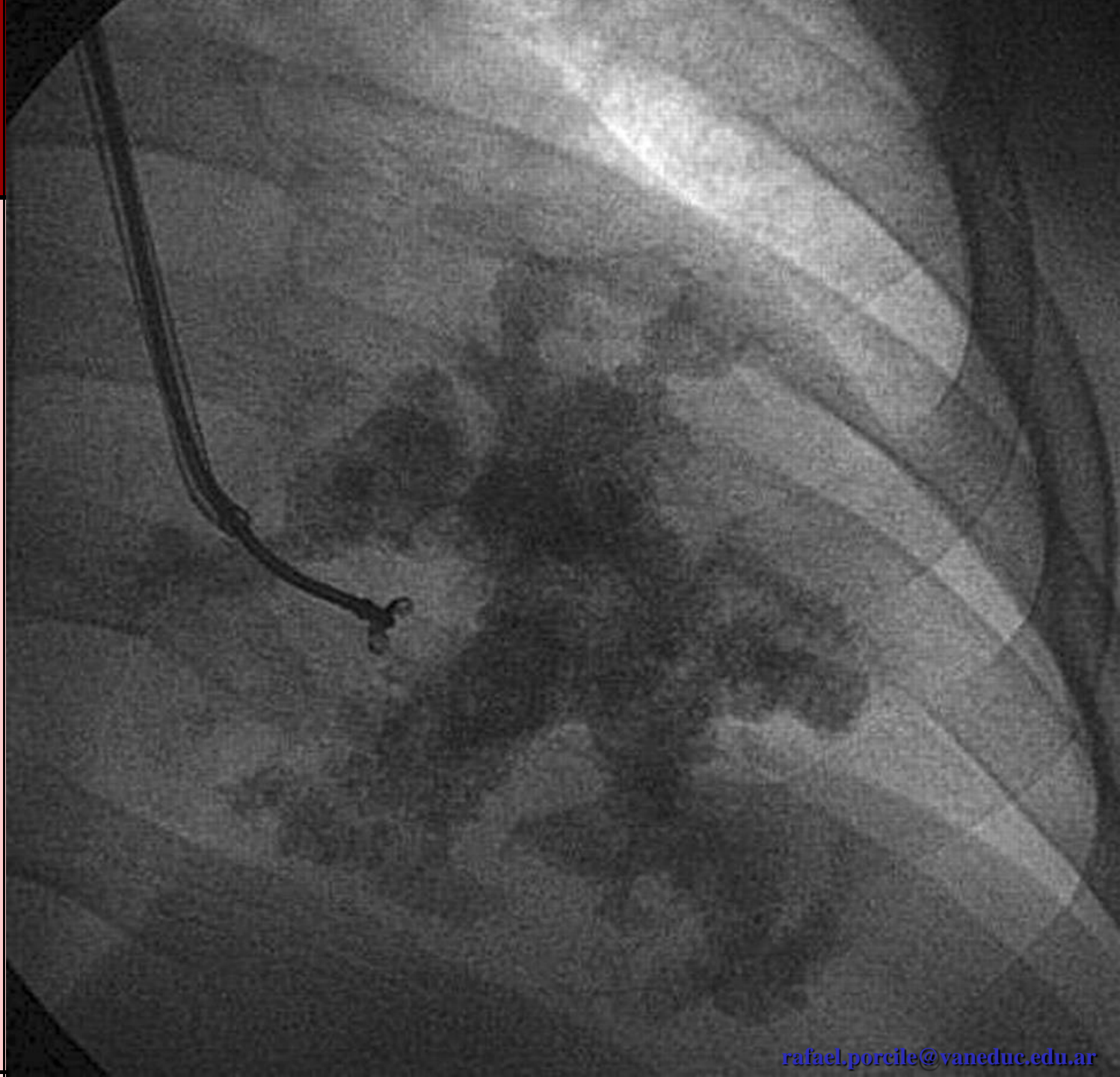
# Biopsia endomiocárdica



## Laboratorio y patología

Cifras elevadas de BNP, NT-pro-BNP, troponina T se asocian con eventos cardiovasculares.<sup>10,96</sup>

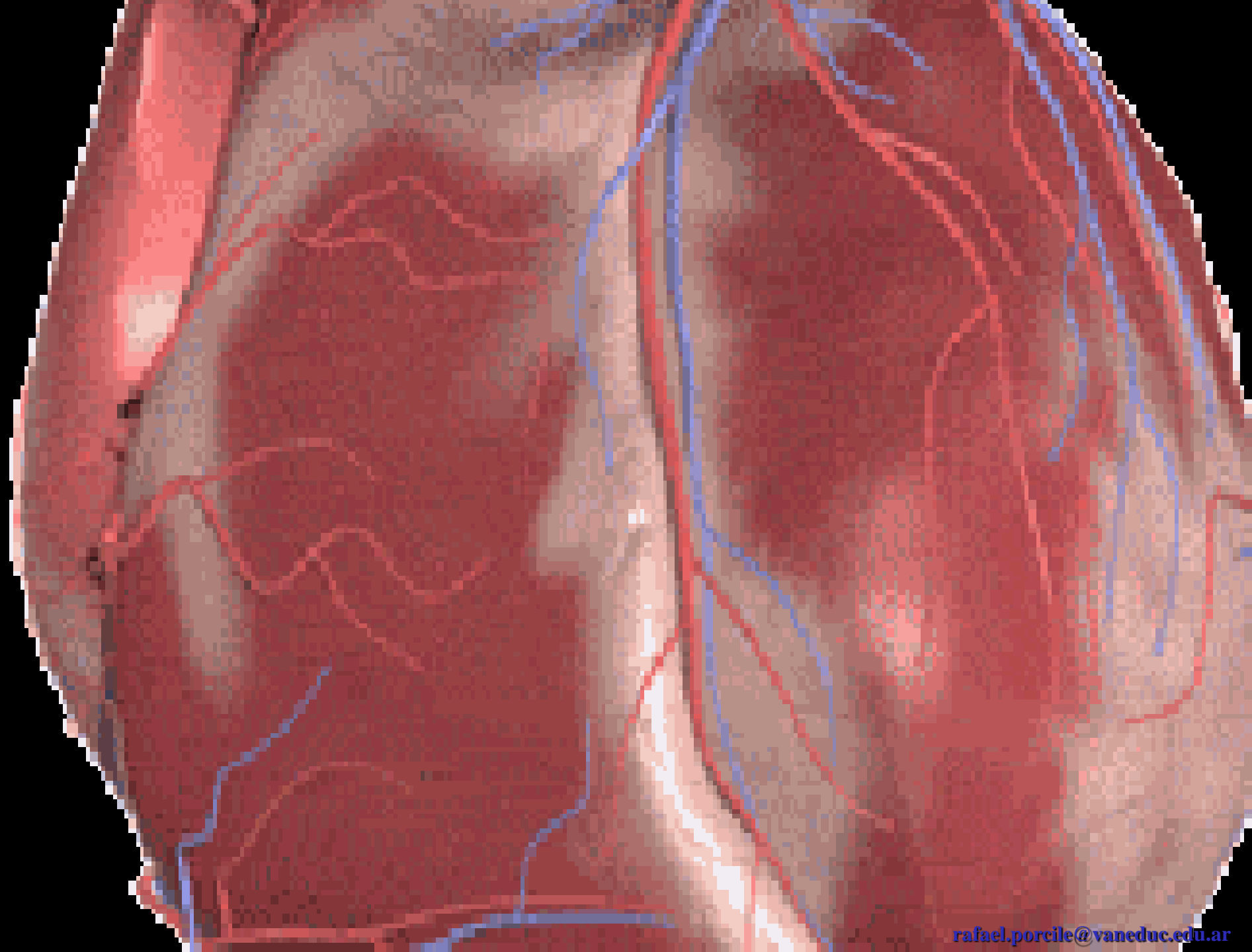
Anatomía patológica:  
hipertrofia de los miocardiocitos,  
desorganización miofibrilar y fibrosis intersticial.







# Anatomía patológica del corazón



## Patologías del Corazón

### ESTRUCTURA Y ESPECIALIZACIONES CARDIACAS

- Pesa 250-300gr. en la mujer y 300-350gr. en el hombre.
- Grosor de la pared del ventrículo derecho 0,3-0,5cm. y del izquierdo 1,5-1,3cm.
- Los aumentos de tamaño y de grosor acompañan a muchas cardiopatías.
  
- Un peso cardíaco o un grosor ventricular indican HIPERTROFIA.
- Incremento de las dimensiones indican DILATACION.
- Aumento del tamaño cardíaco o de ambos CARDIOMEGALIA.
  
- Aporta a los tejidos un suministro constante de nutrientes vitales y facilita la excreción de residuos.
- La disfunción de asocia a consecuencias fisiológicas devastadoras.
- El bombeo eficiente exige el funcionamiento normal de cada uno de sus componentes claves: el Miocardio, las Válvulas, el Sistema de Conducción y la Circulación por las art. Coronarias

❖ Por término medio el corazón pesa unos **325 gramos** en el **hombre** y unos **275 gramos** en la **mujer**.



HOMBRE

❖ El **tamaño y peso** del corazón **varía considerablemente** dependiendo de la **edad**, el **sexo**, la **altura** del sujeto, la **grasa epicárdica** y el estado de **nutrición general**.



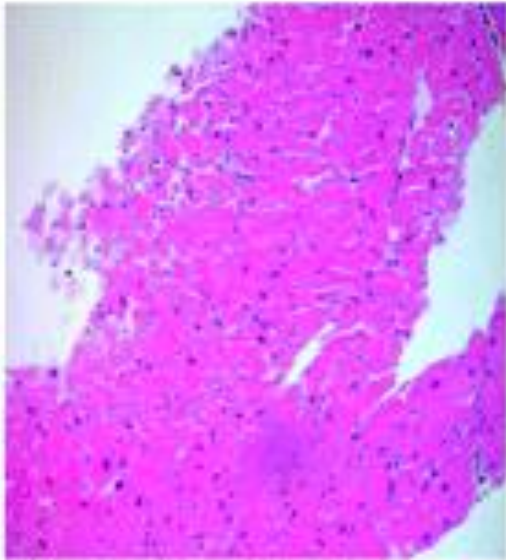
MUJER



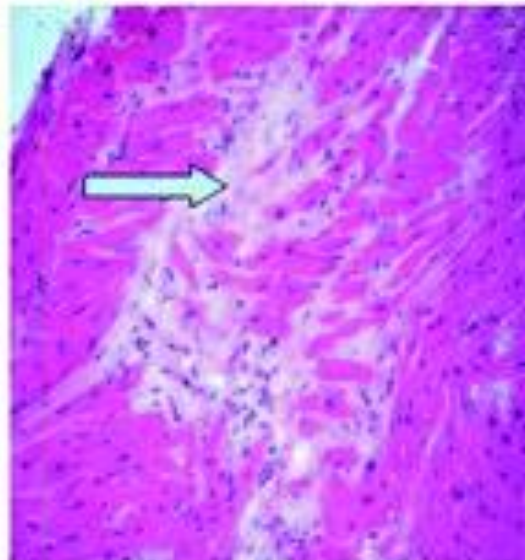
Courtesy of Dr. William D. Edwards, Mayo Clinic

# Biopsia endomiocárdica

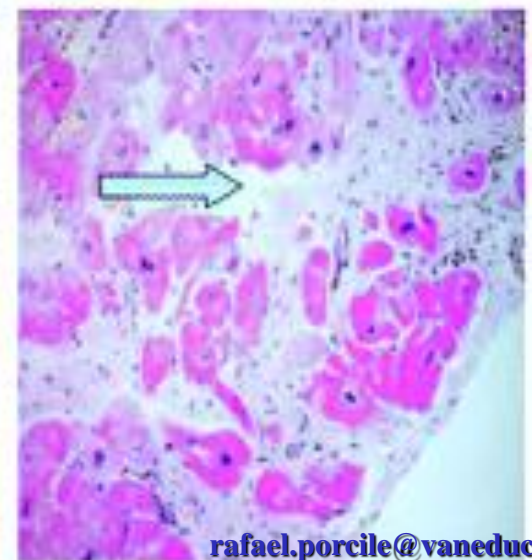
**No Fibrosis**



**Mild Fibrosis**



**Severe Fibrosis**



## Definitivas

- a. Monitoreo del TxC
- b. Monitoreo de la cardiotoxicidad por antirretrovirales

## Posibles

- c. Detección y monitoreo de miocarditis
- d. Diagnóstico de miocardiopatías secundarias
- e. Diferenciación entre miocardiopatías restrictivas y constrictivas
- f. Cardiomiopatía hipertrófica
- g. Diagnóstico de endomiocardiofibrosis

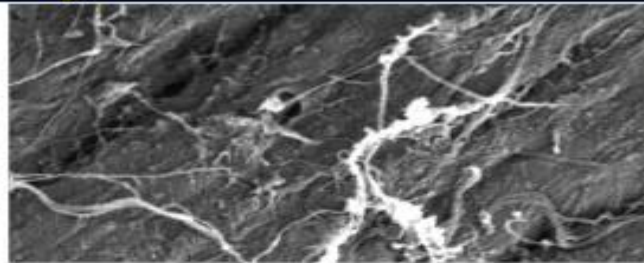
## Dudosas

- h. Taquiarritmias ventriculares sin diagnóstico preciso y resistente al tratamiento médico<sup>1</sup>
- i. Síndrome de inmunodeficiencia adquirida<sup>2</sup>
- j. Formulación de un pronóstico en las miocardiopatías dilatadas idiopáticas<sup>3</sup>

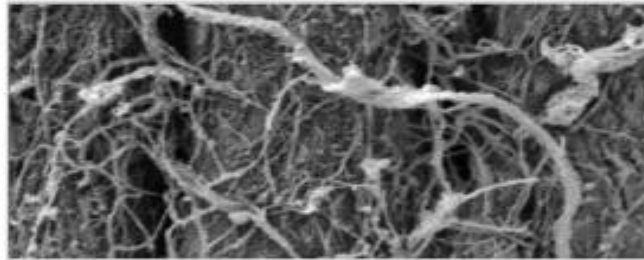
# TIPOS DE HIPETROFIA

## Colágeno y Matrix

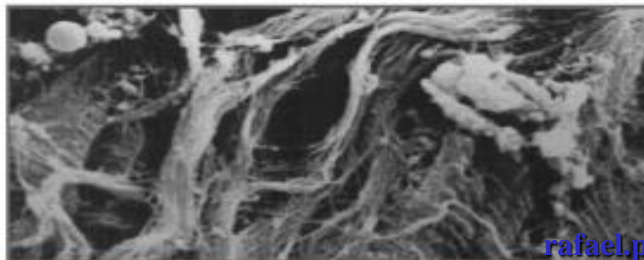
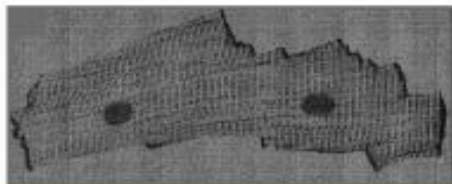
DCM-Systolic Heart Failure



Normal



POH-Diastolic Heart Failure



**2016**





# Recommendations for Invasive Evaluation

| Recommendation  | COR                        | LOE          |
|---|----------------------------|--------------|
| Monitoring with a pulmonary artery catheter should be performed in patients with respiratory distress or impaired systemic perfusion when clinical assessment is inadequate | I                          | C            |
| Invasive hemodynamic monitoring can be useful for carefully selected patients with acute HF with persistent symptoms and/or when hemodynamics are uncertain                 | IIa                        | C            |
| When coronary ischemia may be contributing to HF, coronary arteriography is reasonable  | IIa                        | C            |
| Endomyocardial biopsy can be useful in patients with HF when a specific diagnosis is suspected that would influence therapy   | IIa                        | C            |
| <del>Routine use of invasive hemodynamic monitoring is not recommended in normotensive patients with acute HF</del>   | <del>III: No Benefit</del> | <del>D</del> |
| Endomyocardial biopsy should not be performed in the routine evaluation of HF   | III: Harm                  | C            |

# Consenso MCH



**2016**



**Tabla 14.** Recomendaciones para realizar biopsia endomiocárdica en la MCH.

**Recomendación**

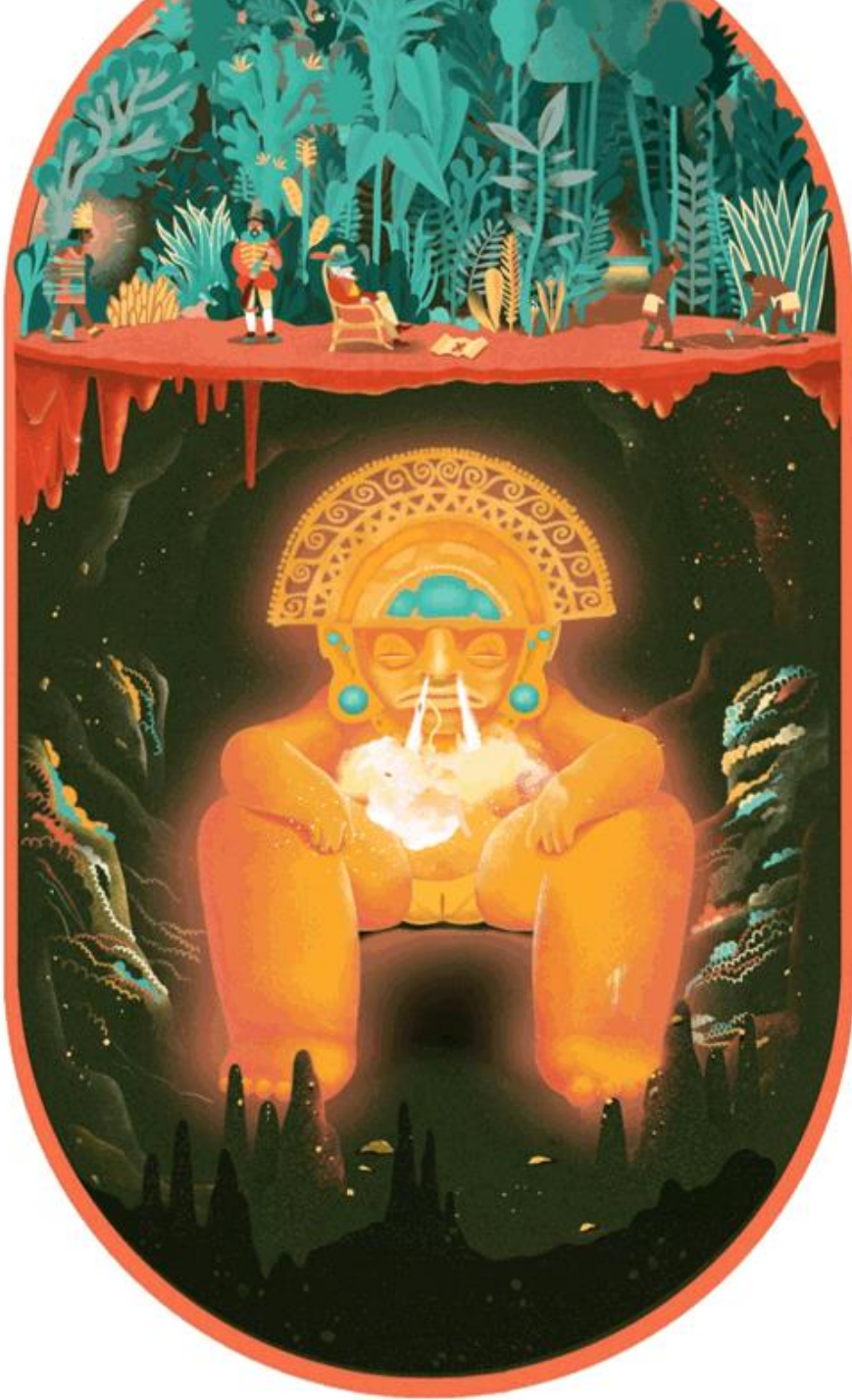
**Clase**

**Nivel de  
evidencia**

La BEM puede ser considerada cuando los resultados de otros estudios clínicos sugieren patologías infiltrativas o por depósito que no puedan ser confirmadas por otros métodos.

**IIb**

**C**

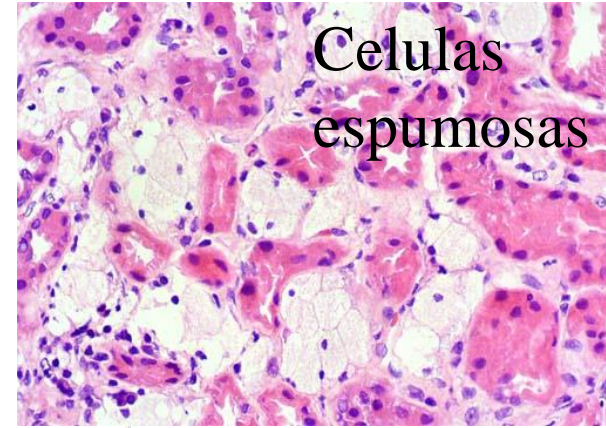


**5**  
**minutos**



# Fabry's Disease:

**FABRY'C** (replace S with C)



- **F**oam cells / **F**ebrile episodes
- **A**lpha galactosidase **A** deficiency / **A**ngiokeratomas
- **B**urning pain in hands & feet "Peripheral neuropathy" / **B**oys
- **R**enal Failure
- **Y**X genotype (Male, X-linked recessive)
- **C**eramide trihexoside accumulation / **C**ardiovascular disease

|                           |                     |   |  | de OTSVI. <sup>19</sup>   |  | papilares.  | intramiocárdico. <sup>193,528-533</sup>  |  | dominante   |
|---------------------------|---------------------|---|--|---|--|---|--|--|---|
| Errores cong. metabólicos | GLICOESFINGOLÍPIDOS | <p><b>ANDERSON-FABRY</b></p> <p>Prevalencia en la MCH 0.5-1%.<sup>19-23,527</sup></p> | <p>↓ o actividad ausente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos.<sup>19-23,522</sup></p> | <p>Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS).<sup>523</sup></p> | <p>PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI.</p> | <p>MCH simétrica, compromiso biventricular, FSVI conservada, hipertrofia de músculos papilares. Dilatación leve de la aorta e insuficiencias valvulares leves. El Strain longitudinal pico sistólico está disminuido sobre todo en los segmentos postero-laterales. Hay reportes en los que la enfermedad se manifestó con MCH apical, obstrucción medio-ventricular y miocardio no compactado.<sup>524-526</sup></p> | <p>La HVI es habitualmente concéntrica.<sup>24,42</sup> Puede haber formas asimétricas pero no son obstructivas.<sup>43</sup> El realce de gadolinio revela la presencia de fibrosis que comúnmente se localiza en los segmentos inferolaterales a nivel de la capa media del miocardio o en el subepicardio.<sup>229,527,528</sup></p> <p>***</p> | <p>Bajos niveles de α-GAL en ♂ confirman diagnóstico. En el 40% de las ♀ heterocigotas el dosaje de α-GAL es normal, por lo cual en las ♀ se debe realizar estudio genético.<sup>22,529,530</sup> La BEM identifica depósitos de Gb3 en el miocardio y confirma el diagnóstico.<sup>240</sup> Miocardiocitos alargados fragmentos de cuerpos meloides (glicolípidos) en los lisosomas.</p> | <p>GLA</p> <p>Transmisión ligada al cromosoma X de tipo dominante (las ♀ heterocigotas pueden estar afectadas en forma más leve y tardía)</p> |

GLICOSFINGOLÍPIDOS

ANDERSON-FABRY

Prevalencia en la MCH 0,5-1%.<sup>19-23,522</sup>

↓ o actividad ausente de la enzima  $\alpha$ -GAL ( $\alpha$ -galactosidasa A). No se catabolizan glicosfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos.<sup>19-23,522</sup>

Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales.

Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS).

523



Manchas rojas en la piel

Fuente: <http://www.lookfordiagnosis.com>



Córnea verticilata

Fuente: <http://www.medicinabuenosaires.com>



Opacidad en la córnea

Fuente: <http://www.wikilearning.com>



Mucosa labial

Fuente: <http://www.nidcr.nih.gov>



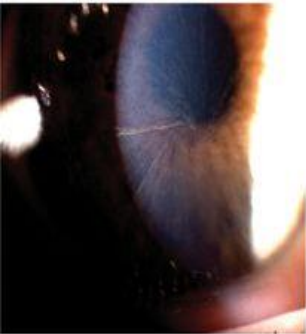
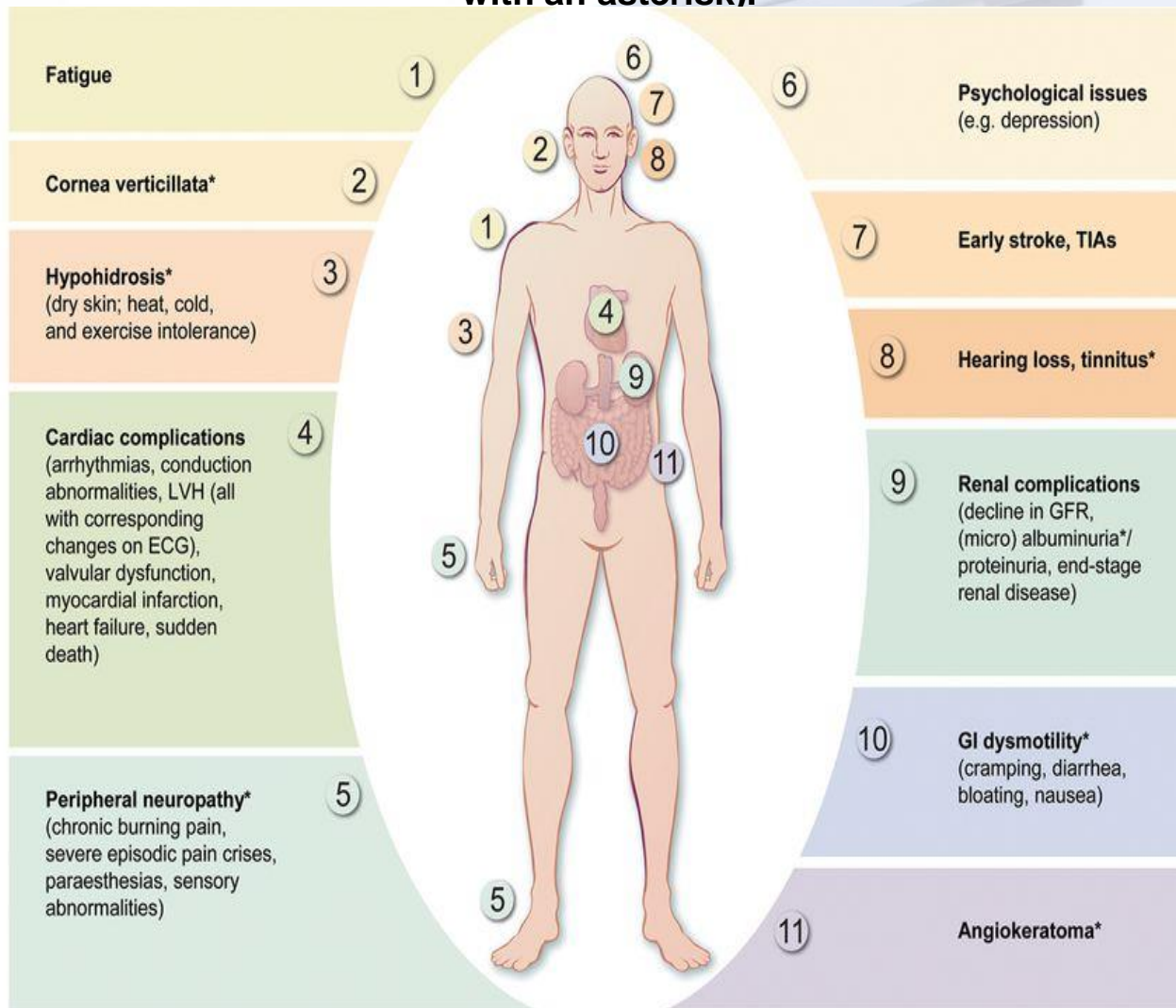
# ANGIOQUERATOMAS





Multiple angiokeratomas on the scrotum and penis.

# Common signs and symptoms of Fabry disease (onset often in childhood/adolescence if marked with an asterisk).



Zaheer Yousef et al. Eur Heart J 2013;34:802-808

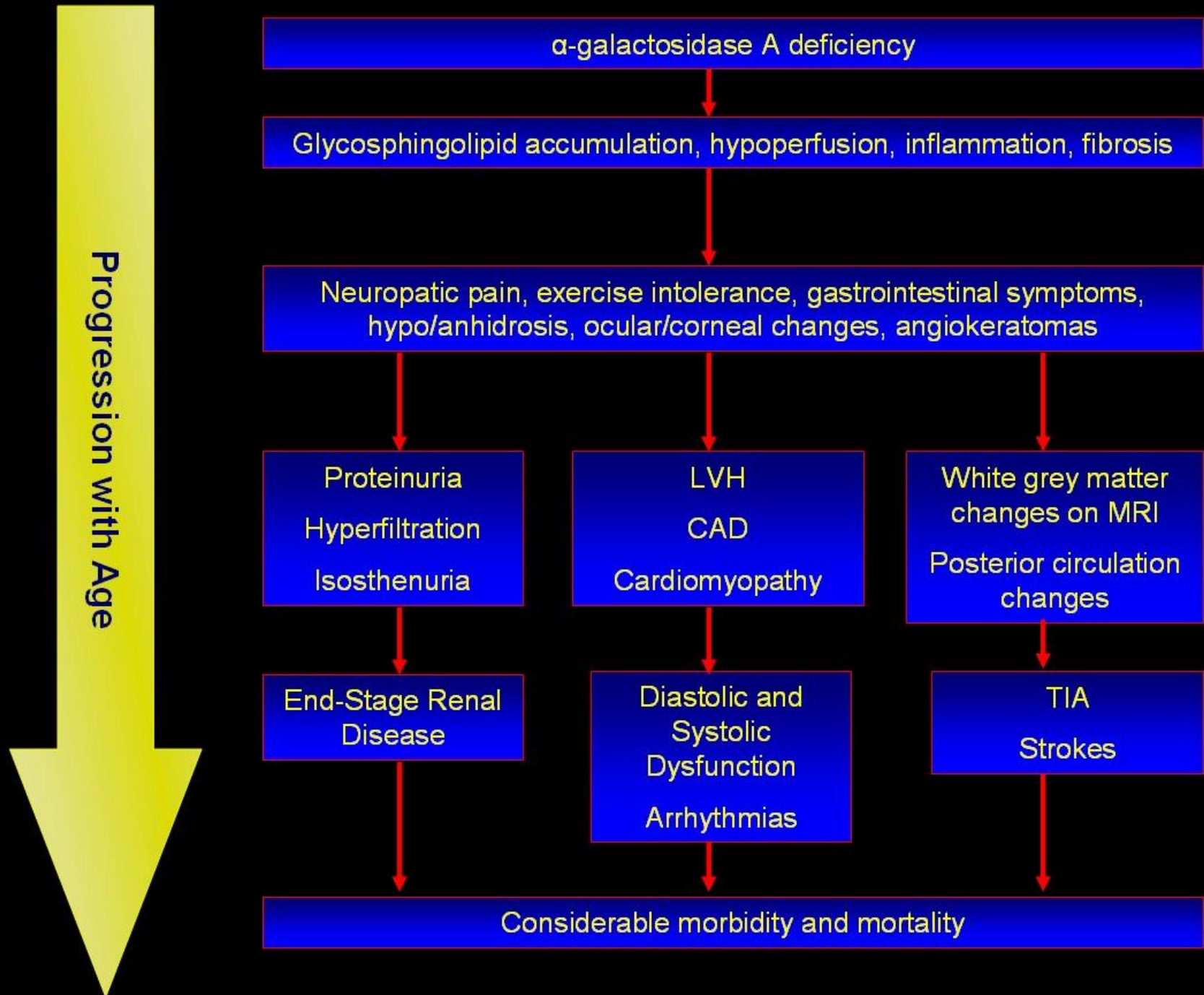
## ANDERSON-FABRY

Prevalencia en la MCH 0,5-1%.<sup>19-23,522</sup>

↓ o actividad ausente de la enzima  $\alpha$ -GAL ( $\alpha$ -galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos.<sup>19-23,522</sup>

Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS).<sup>523</sup>

Cardiac manifestations include valvular disease, left and right ventricular hypertrophy, ischaemia, electrocardiogram (ECG) abnormalities and arrhythmias [1]. Left-sided heart valves tend to be thickened and distorted, and usually show regurgitation, though they will rarely require valvular surgery



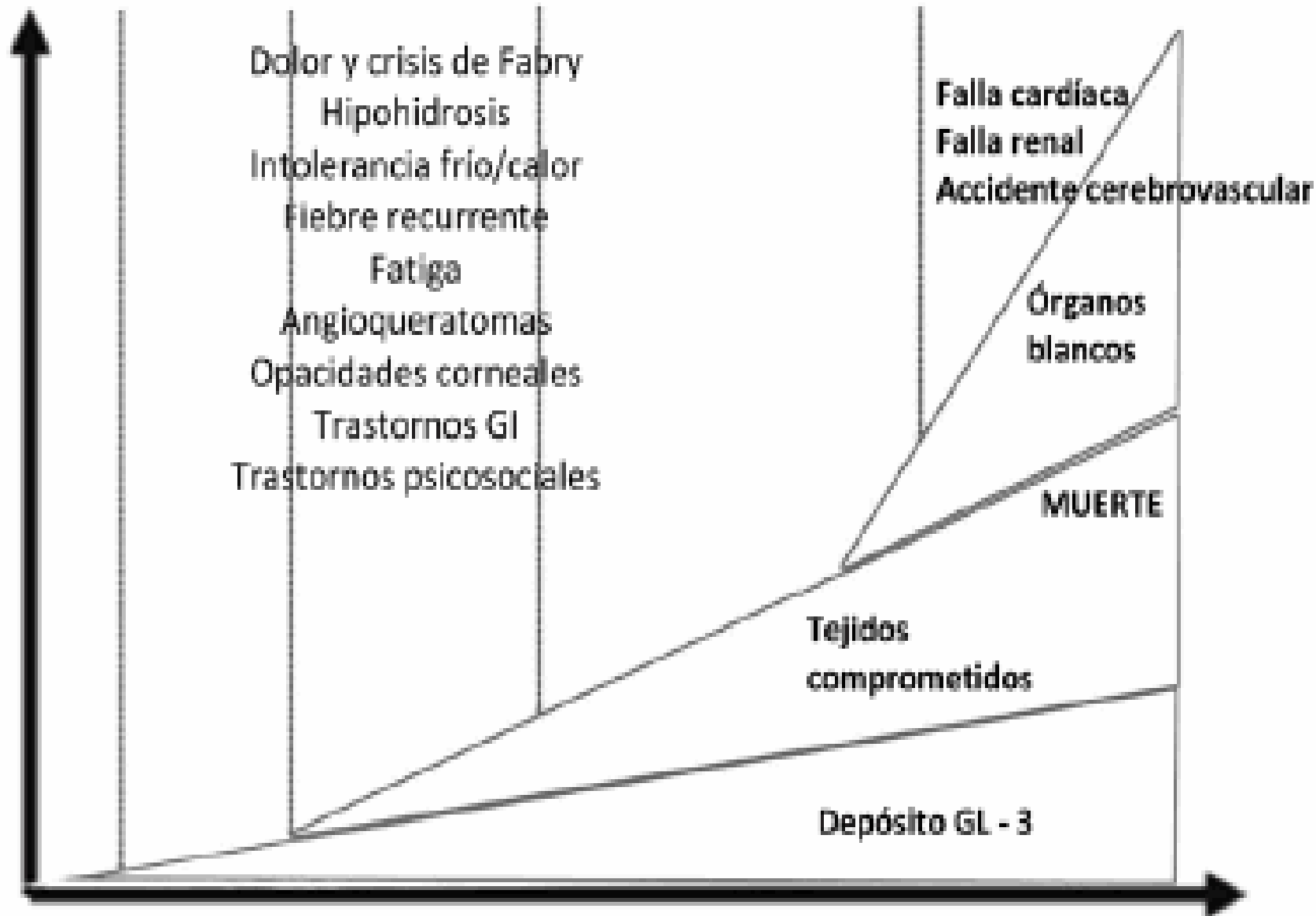
Prenatal

Niños

Adolescentes

Década  
20 - 40

Década  
40 - 70



GLICOSFINGOLÍPIDOS

ANDERSON-FABRY

Prevalencia en la MCH 0,5-1%.<sup>19-23,32</sup>

↓ o actividad ausente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos.<sup>19-23,32</sup>

Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS).

523

PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI.

MCH simétrica, compromiso biventricular, FSVI conservada, hipertrofia de músculos papilares. Dilatación leve de la aorta e insuficiencias valvulares leves. El Strain longitudinal pico sistólico está disminuido sobre todo en los segmentos postero-laterales. Hay reportes en los que la enfermedad se manifestó con MCH apical, obstrucción medio-ventricular y miocardio no compactado.<sup>534-538</sup>

La HVI es habitualmente concéntrica.<sup>19,32</sup> Puede haber formas asimétricas pero no son obstructivas. El realce de gadolinio revela la presencia de fibrosis que comúnmente se localiza en los segmentos inferolaterales a nivel de la capa media del miocardio o en el subepicardio.<sup>720,527,528</sup>

\*\*

Bajos niveles de α-GAL en ♂ confirman diagnóstico. En el 40% de las ♀ heterocigotas el dosaje de α-GAL es normal, por lo cual en las ♀ se debe realizar estudio genético.<sup>227,529,530</sup> La BEM identifica depósitos de Gb3 en el miocardio y confirma el diagnóstico.<sup>240</sup> Miocardiocitos alargados fragmentos de cuerpos mieloides (glicolípidos) en los lisosomas.

GLA

Transmisión cromosómica dominante (las ♀ heterocigotas pueden estar afectadas más leve)

GLICOSFINGOLÍPIDOS

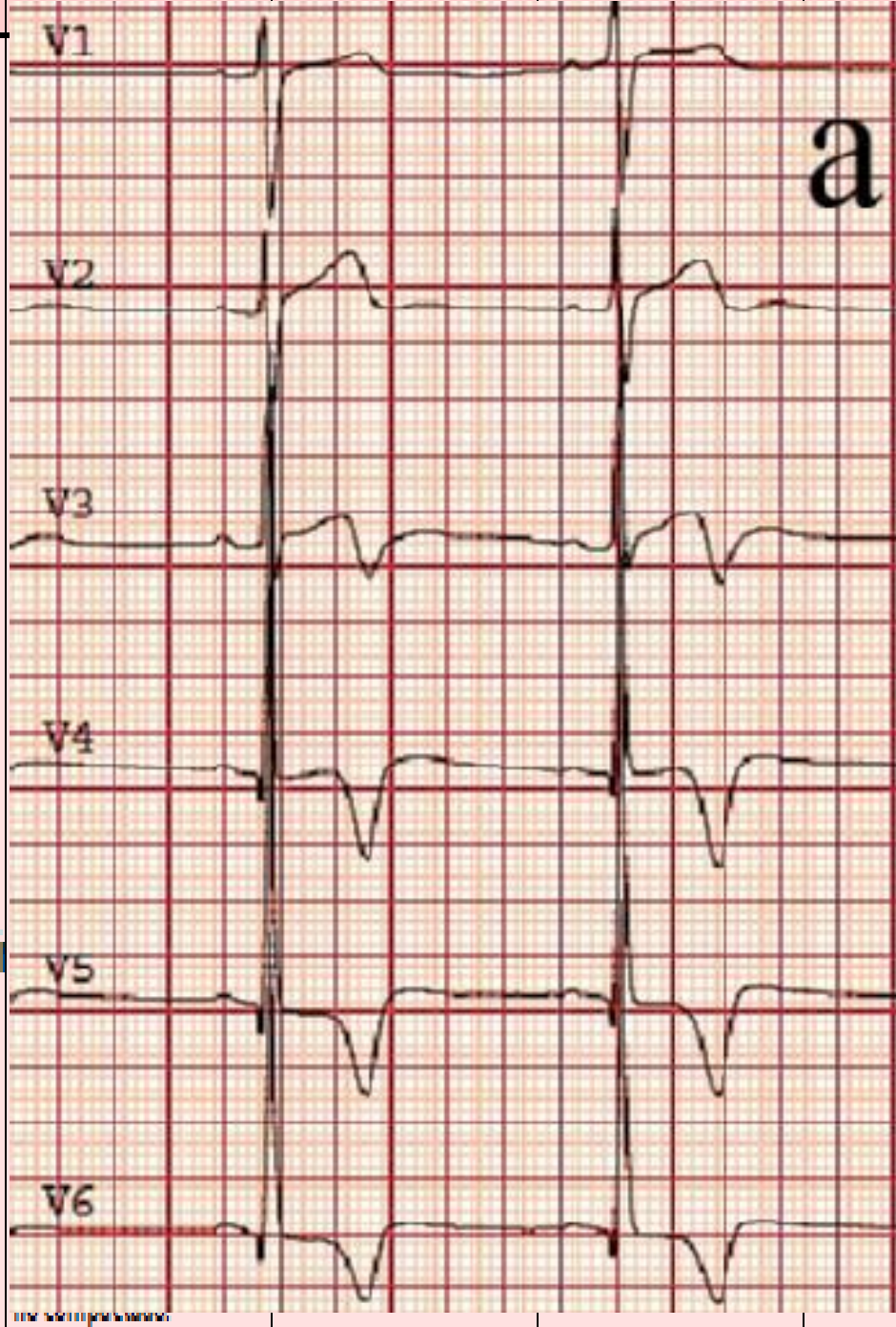
ANDERSON-FABRY

Prevalencia en la MCH 0,5-1%.<sup>19-23,322</sup>

↓ o actividad ausente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicosfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos.<sup>19-23,322</sup>

Acroparestesias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS).

PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI.





Errores cong. m et abolismo



ST GEORGES HOSPITAL  
MAX1 002D

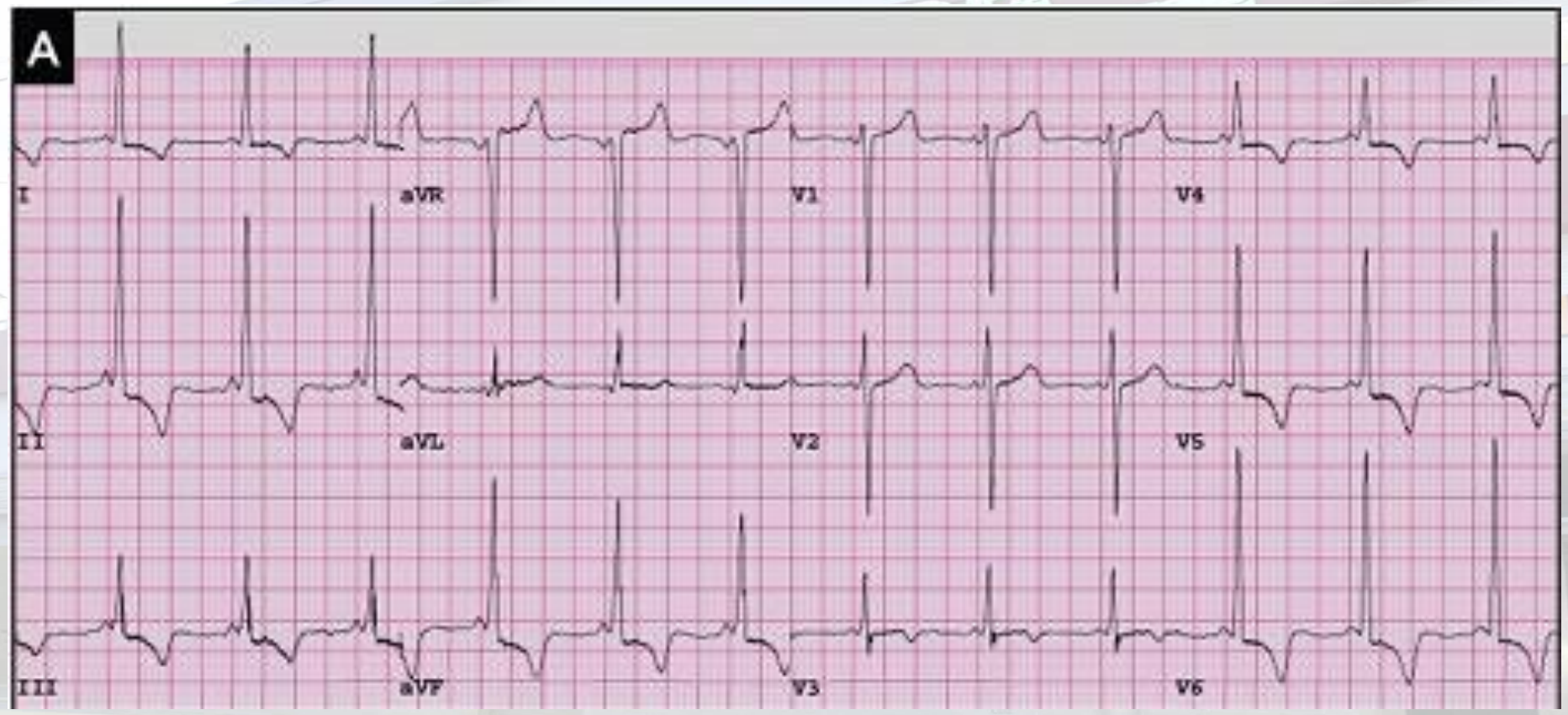
A-H-S-50 HR482

STANDARD

REGULAR

no compactado

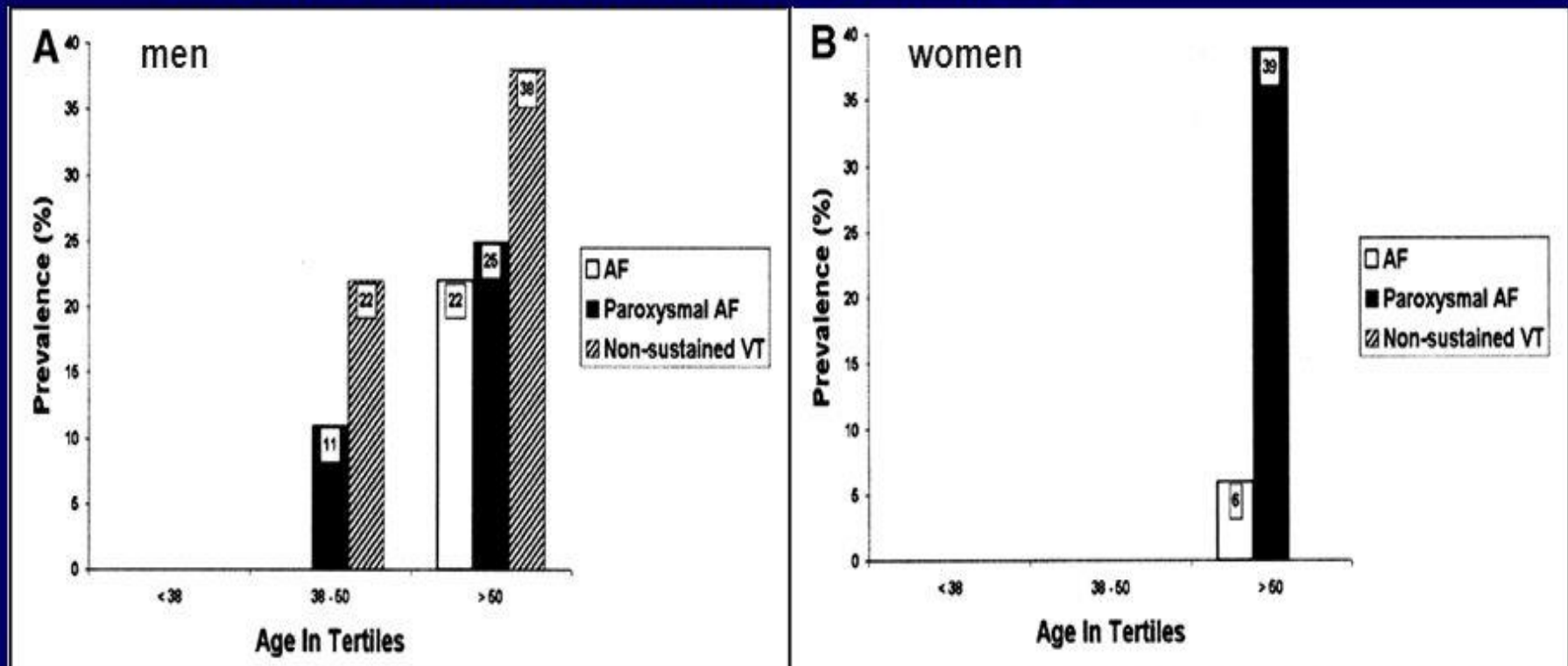
100% ISOLATED



# □ .Cardiac manifestation

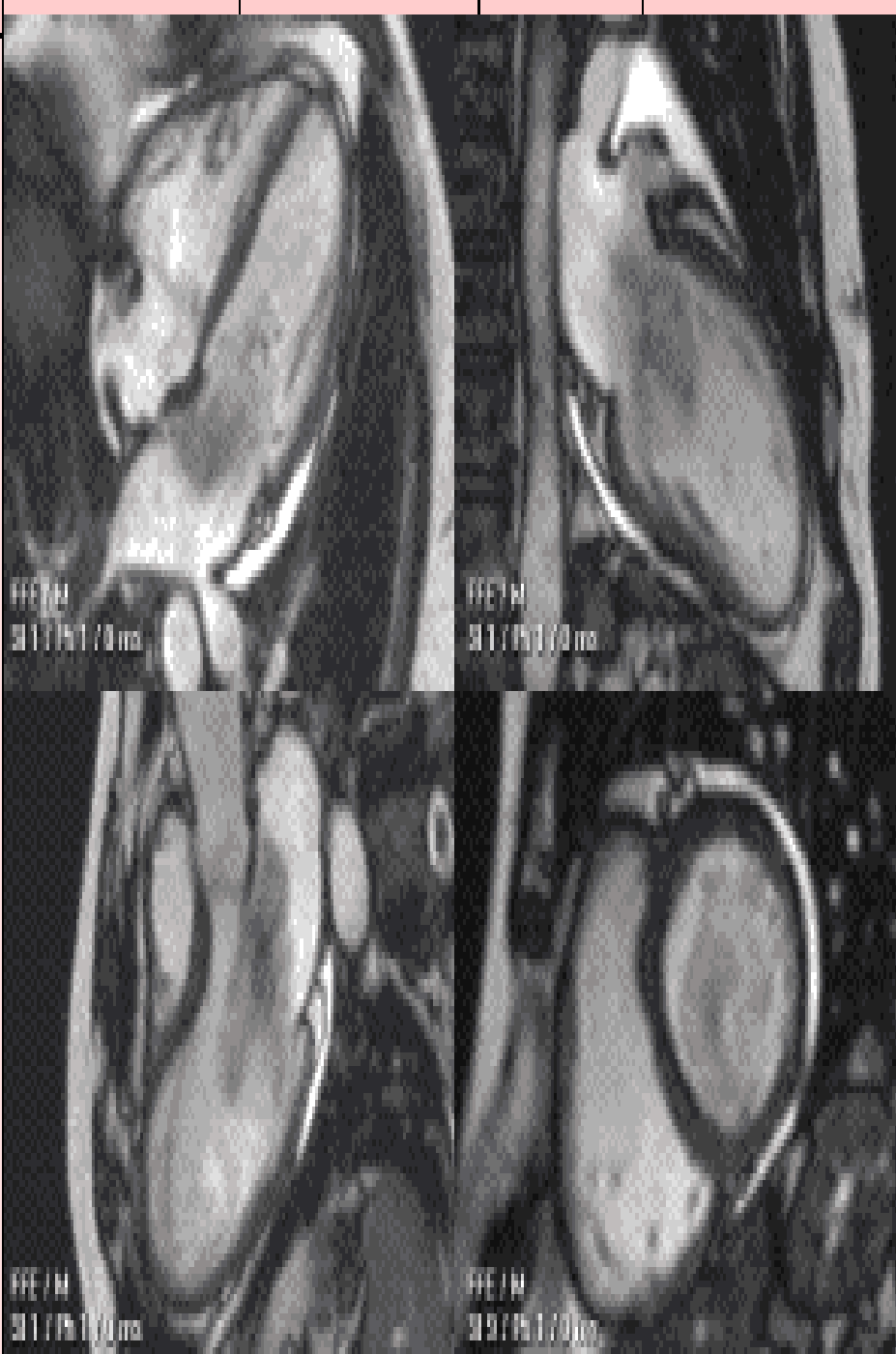
## ③ Arrhythmia

- ✓ Atrial > ventricular arrhythmias  
d/t glycosphingolipid deposition & fibrosis
- ✓ m/c ECG findings : short PR → voltage criteria of LVH or block
- ✓ Complete block, symptomatic bradycardia, VT



ANDERSON-FABRY

Prevalencia en la MCH 0,5-1%.<sup>19,21,22</sup>



La HVI es habitualmente concéntrica.<sup>19,21</sup> Puede haber formas asimétricas pero no son obstructivas.<sup>19</sup> El realce de gadolinio revela la presencia de fibrosis que comúnmente se localiza en los segmentos inferolaterales a nivel de la capa media del miocardio o en el subepicárdio.<sup>23,527,528</sup>

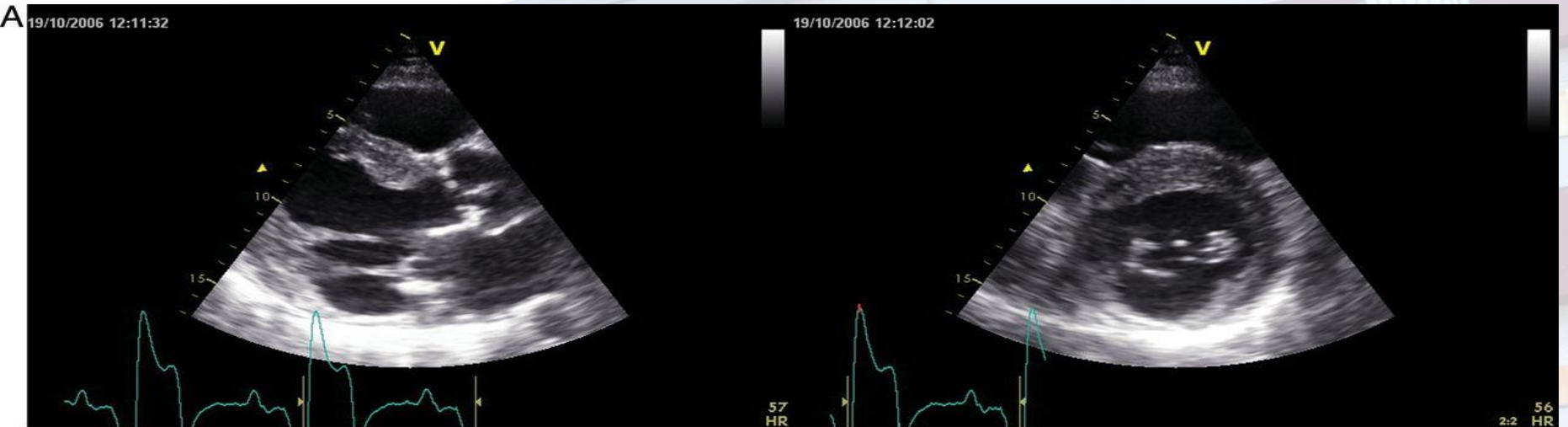
\*\*

Bajos niveles de  $\alpha$ -GAL en GLA

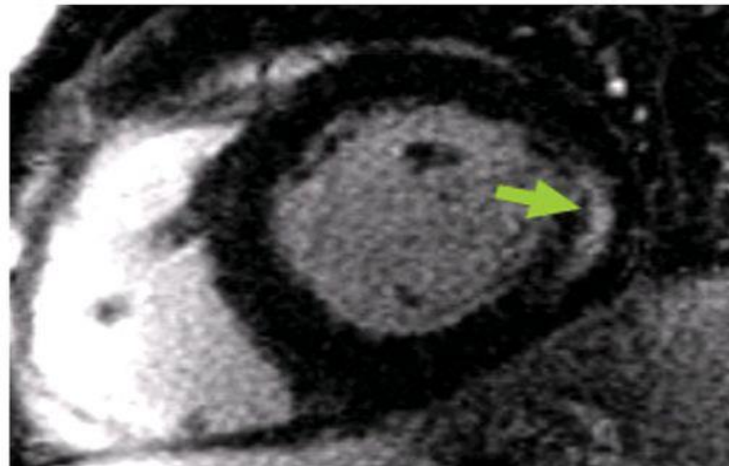
RESONANCIAS MAGNÉTICAS NUCLEARES

los lisosomas.

**(A) Parasternal long-axis (left) and short-axis echo views (right) of advanced Fabry cardiomyopathy showing asymmetrical septal hypertrophy with thin fibrotic posterior left ventricular wall.**



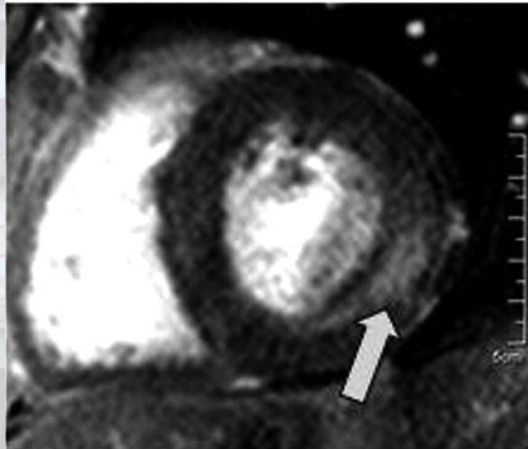
**B**



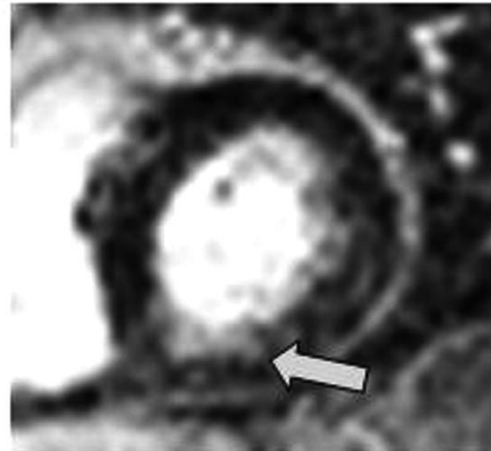
Zaheer Yousef et al. *Eur Heart J* 2013;34:802-808

**In a patient with Fabry cardiomyopathy, aortic valve stenosis, and hypertrophic cardiomyopathy, the magnetic resonance imaging short-axis views with late enhancement (arrows) are shown.**

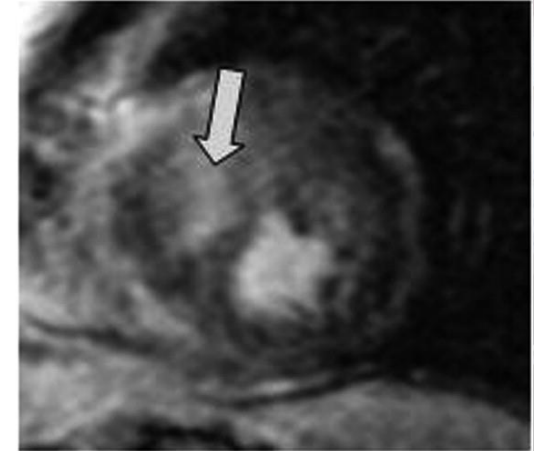
Fabry  
cardiomyopathy  
patient



Aortic valve  
stenosis  
patient



Hypertrophic  
cardiomyopathy  
patient



Frank Weidemann et al. Eur Heart J 2007;28:3020-3026

# Left Ventricular Hypertrophy

Concentric thickening of the LV wall ( $\geq 13$  mm on echo)

Hypertrophic cardiomyopathy, sarcomeric mutations or unknown gene  
Aortic stenosis  
Hypertension  
Athletic heart  
LV non-compaction  
Obesity  
Infiltrating cardiomyopathies  
Metabolic disorders  
Syndromal

Focus on  
Fabry disease

History, examination, ECG, urine analysis

**History:** Childhood neuropathic pains, abdominal cramps and diarrhea, hypohidrosis, fatigue. Depression.  
**Family history:** Premature stroke, renal failure, cardiomyopathy, sudden death. Absence of male-to-male transmission.  
**Examination:** Angiokeratoma, cornea verticillata, proteinuria, hearing loss.  
**ECG:** Short PR interval (young age), AV block (older age), voltage criteria for LVH, ST segment changes, T wave inversion.

Consider Fabry disease ( $\alpha$ -galactosidase A deficiency)

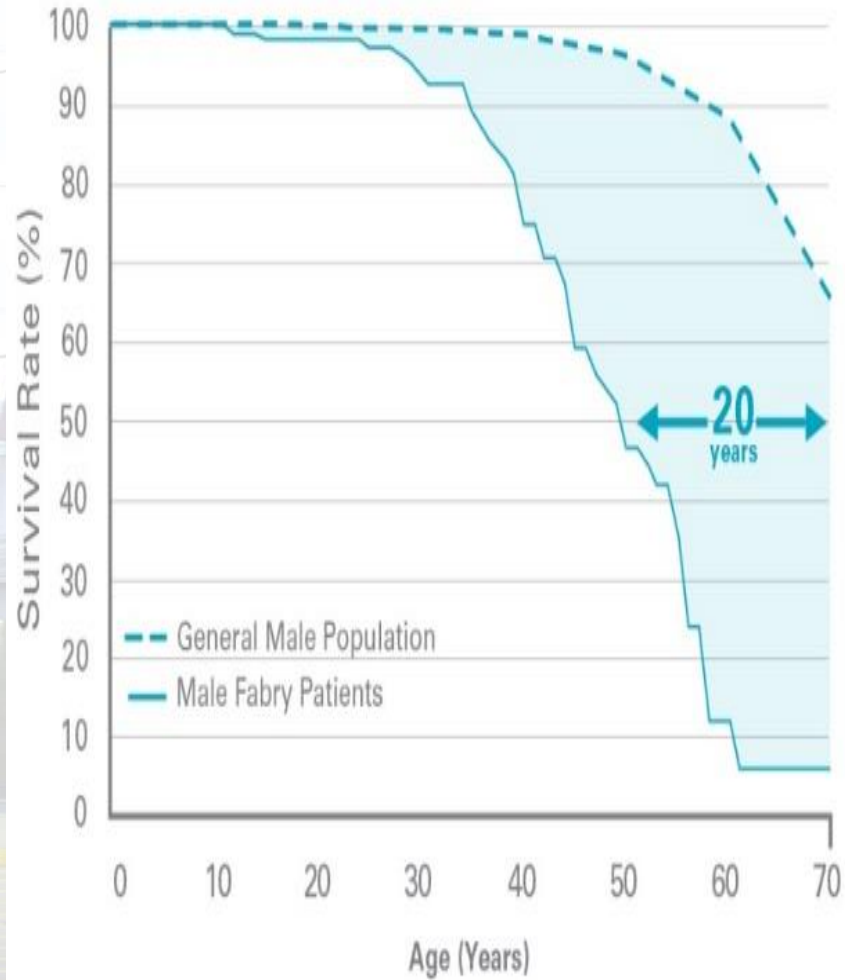
**For males:**  $\alpha$ -galactosidase A deficiency testing: whole blood assay or dry blood spot  
**For females:** genetic testing for Fabry mutation

Note: It is important to consider formal blood/genetic testing for Fabry disease even if there are no red flags or diagnostic pointers and the LVH remains truly unknown.



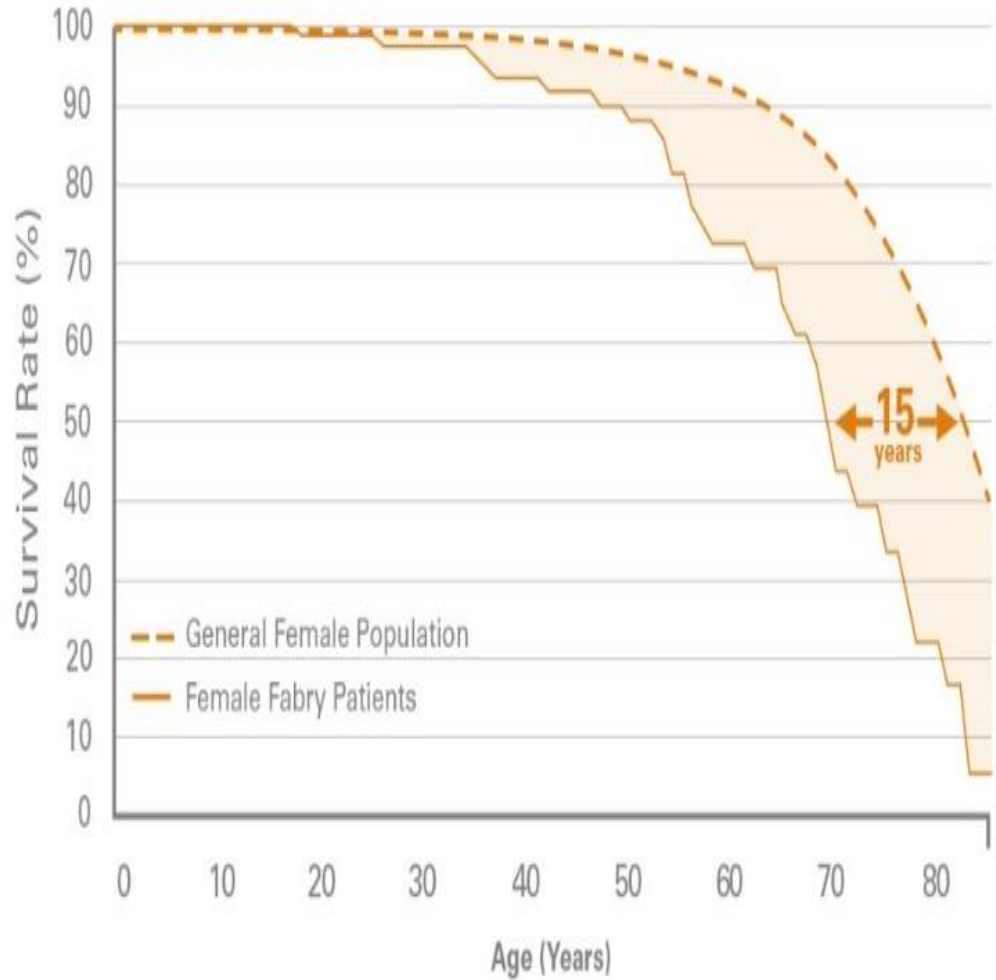
### Survival: male Fabry patients

Median survival in Fabry males is 50 years, representing a 20-year reduction in life span from that of the general population.



### Survival: female Fabry patients

Median survival in Fabry females is 70 years, representing a 15-year reduction in life span from that of the general population.





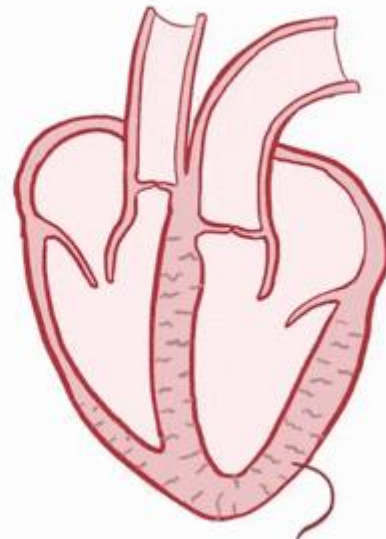
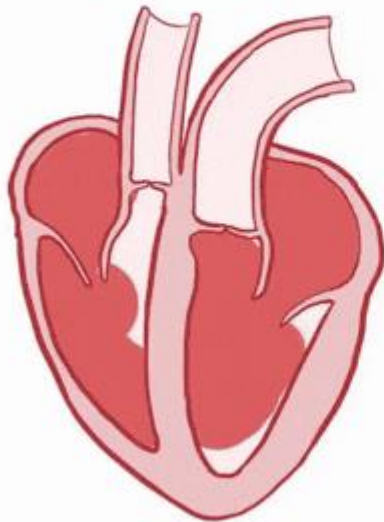
CINCO MINUTOS...



# Miocardopatías restrictivas

## RESTRICTIVE CARDIOMYOPATHY

(NORMAL)



~Same size

HI: 1.7  
S4 2.1/4.2  
11 APR 88  
08:12:00  
B/2/C/H3  
TEC

000 02113  
GAIN 82  
COMP 70

14CM  
30HZ

P  $\frac{T}{2.1 \ 4.2}$  ⑧



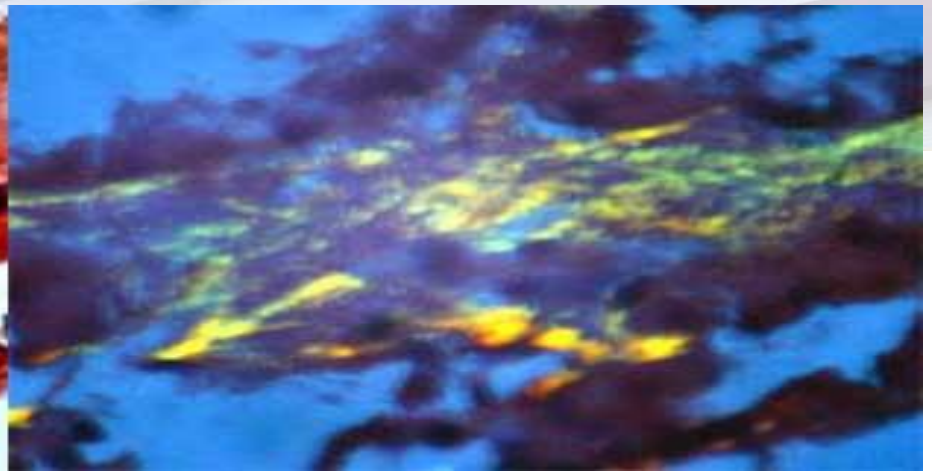
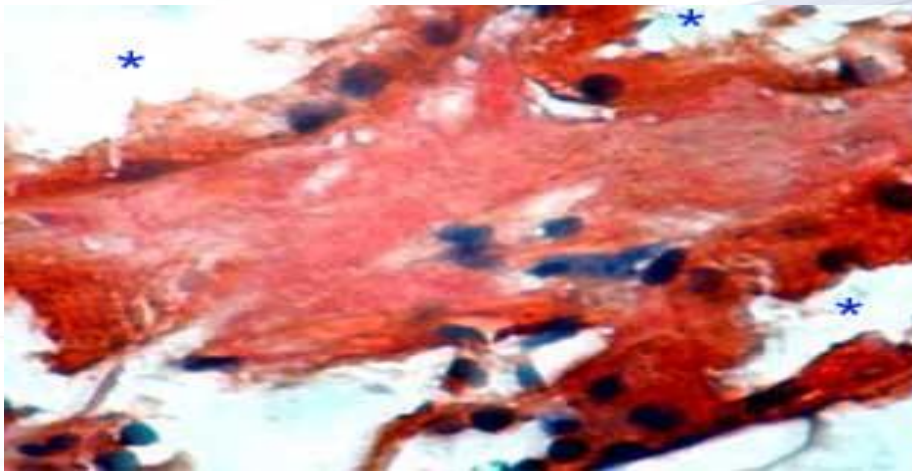
[ ]





# Amiloidosis

# Que es el amiloide



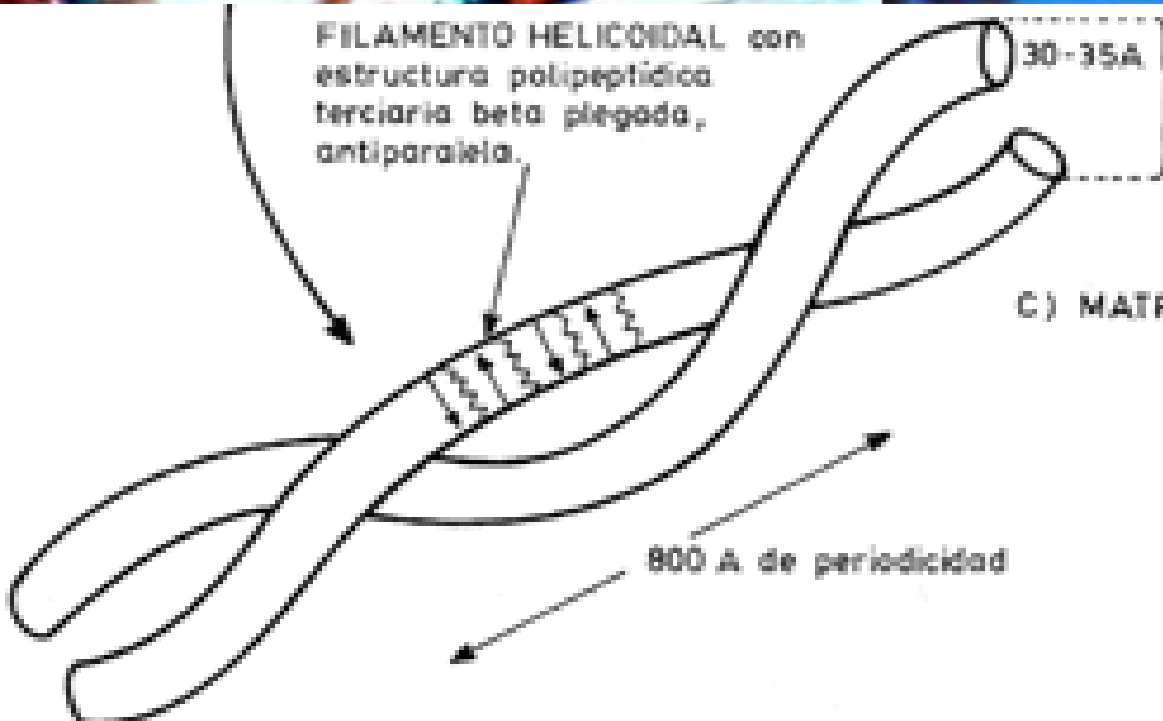
FILAMENTO HELICOIDAL con estructura polipeptidica terciaria beta plegada, antiparalela.

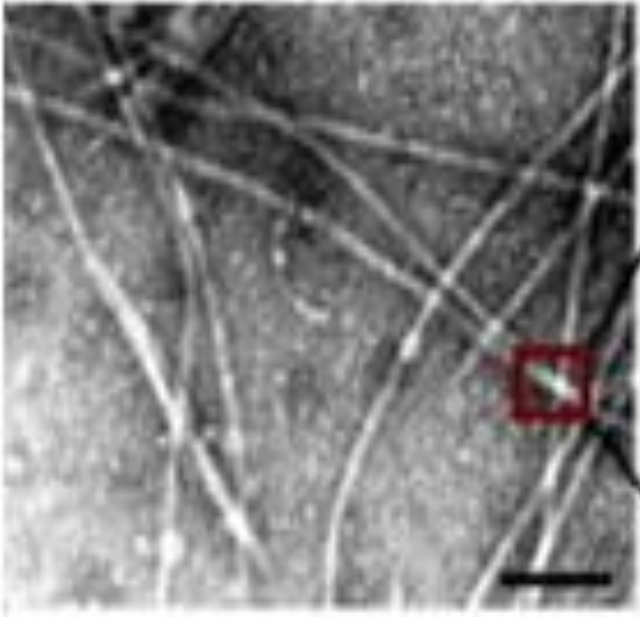
30-35A

Fibrilla de 70 a 100 Angström de diámetro

C) MATRIZ (5%) glicosaminoglicanos sulfatados (HEPARANSULFATO), fibrinógeno, complemento, inmunoglobulinas.

800 A de periodicidad



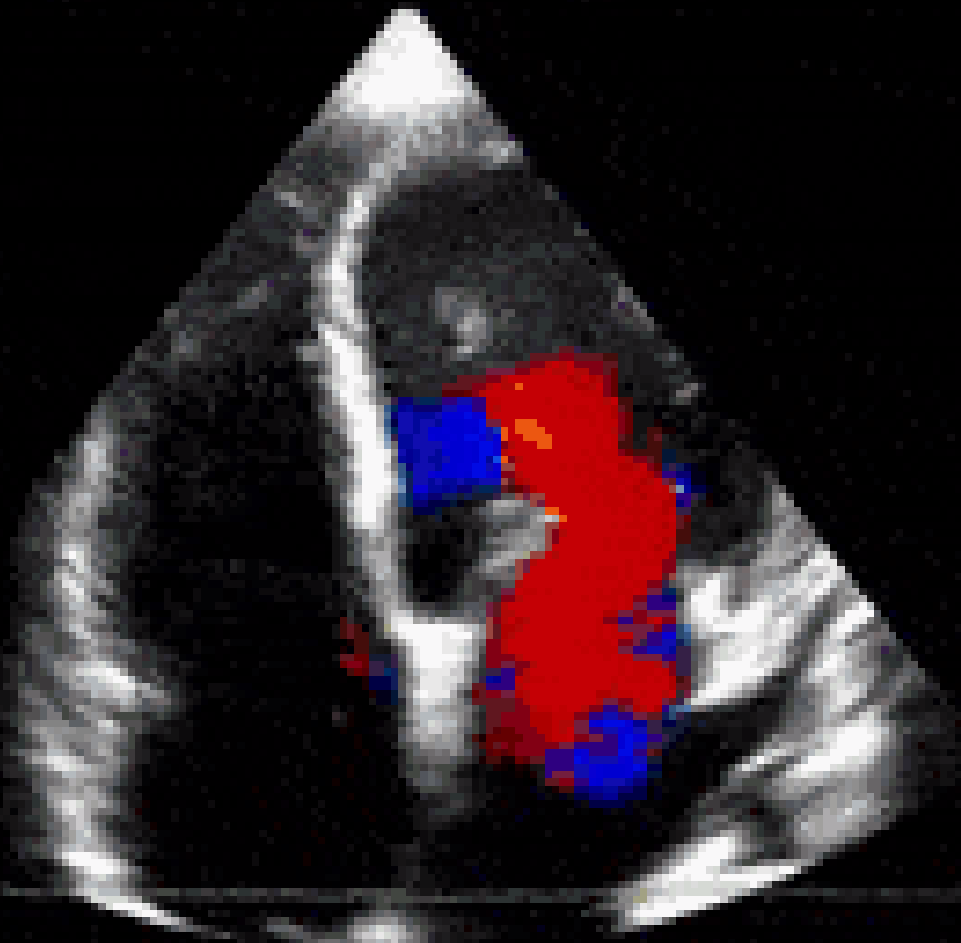


000000000000

INCARD CARDIAC CARE CENTER WFO000000

EXAMINER: JSC     AF     28 NOV 2008 13:02  
PATIENT: 14     cm     60     kg     1     1.5     mmHg     0     mmHg  
PAC 4-570     PPS 3     PSC 3-470     PPS 4  
PST 4     WT 4

CARDIAC PAP10



000000000000

Neurona Sana

Estabilización de Moléculas Tau

Microtúbulos

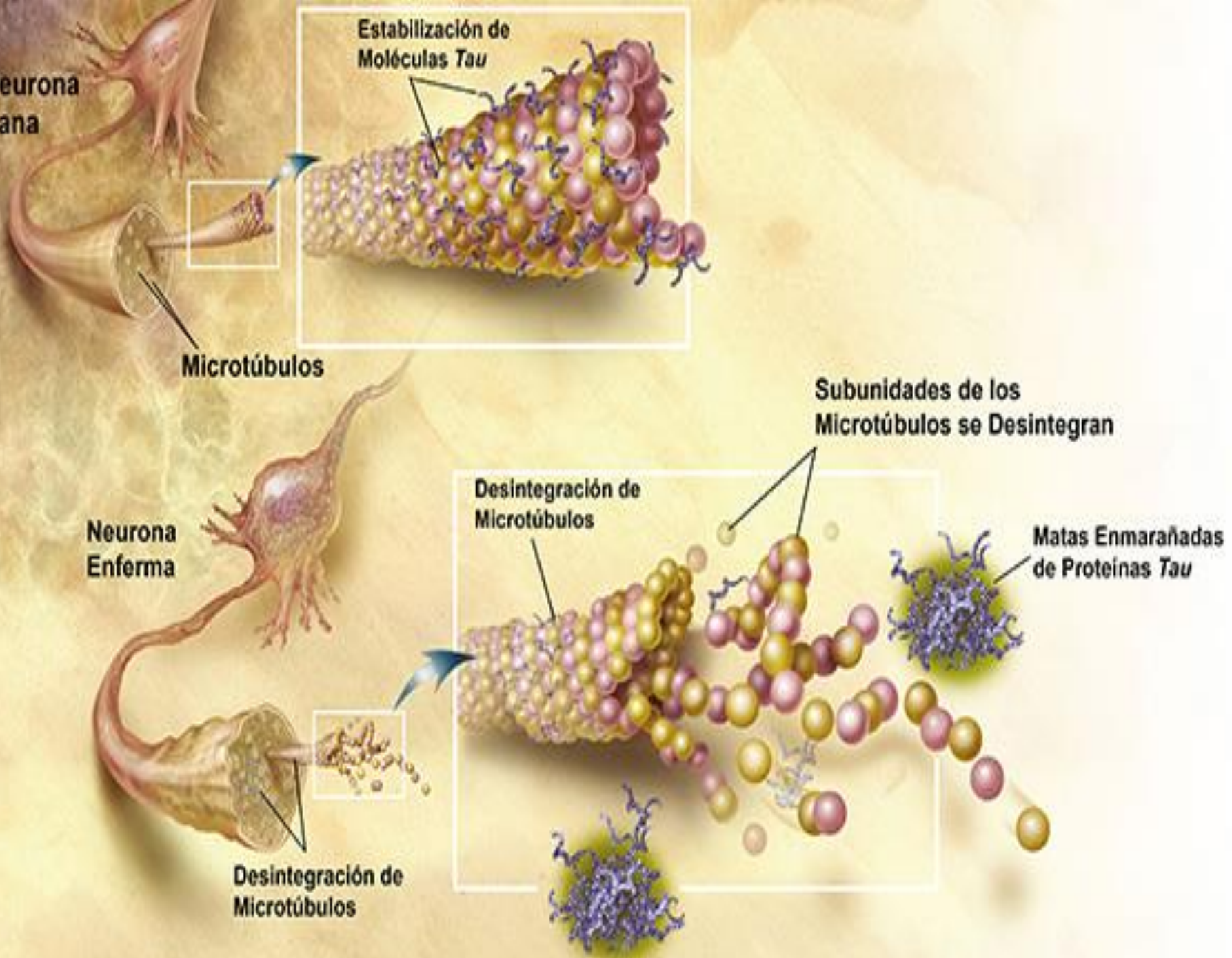
Neurona Enferma

Desintegración de Microtúbulos

Subunidades de los Microtúbulos se Desintegran

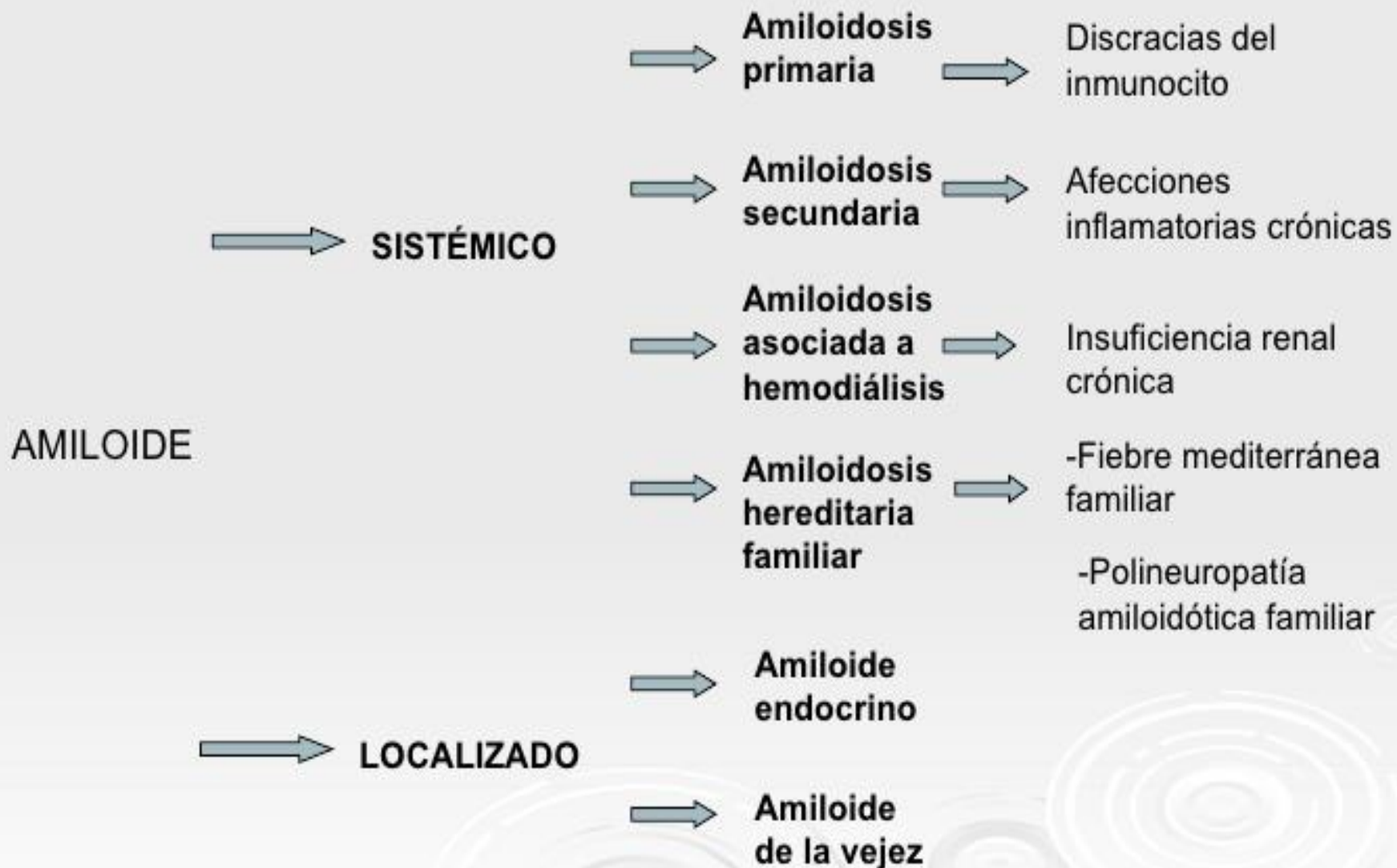
Matas Enmarañadas de Proteínas Tau

Desintegración de Microtúbulos





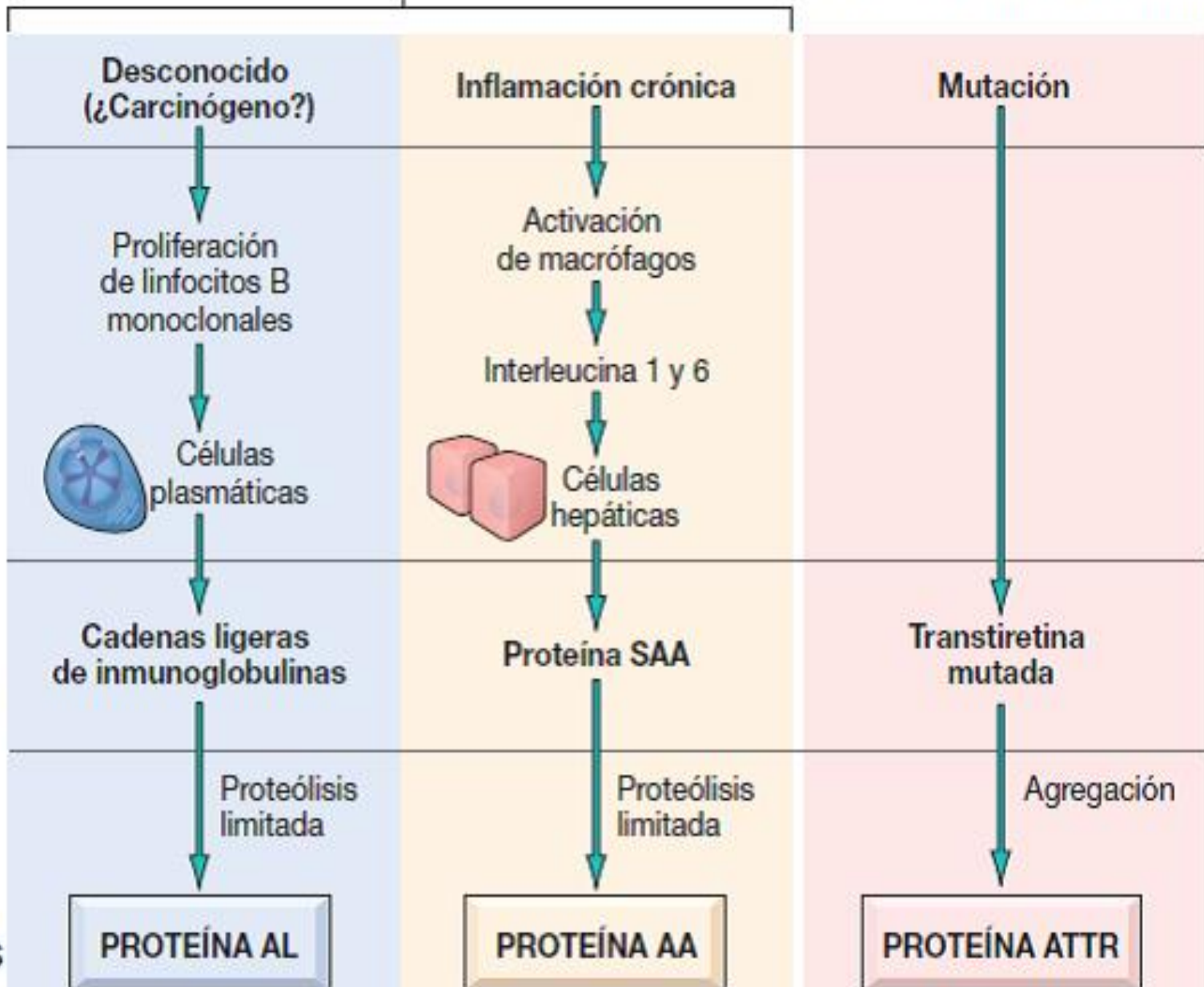
# Clasificación de la amiloidosis



PRODUCCIÓN DE CANTIDADES ANORMALES DE PROTEÍNA

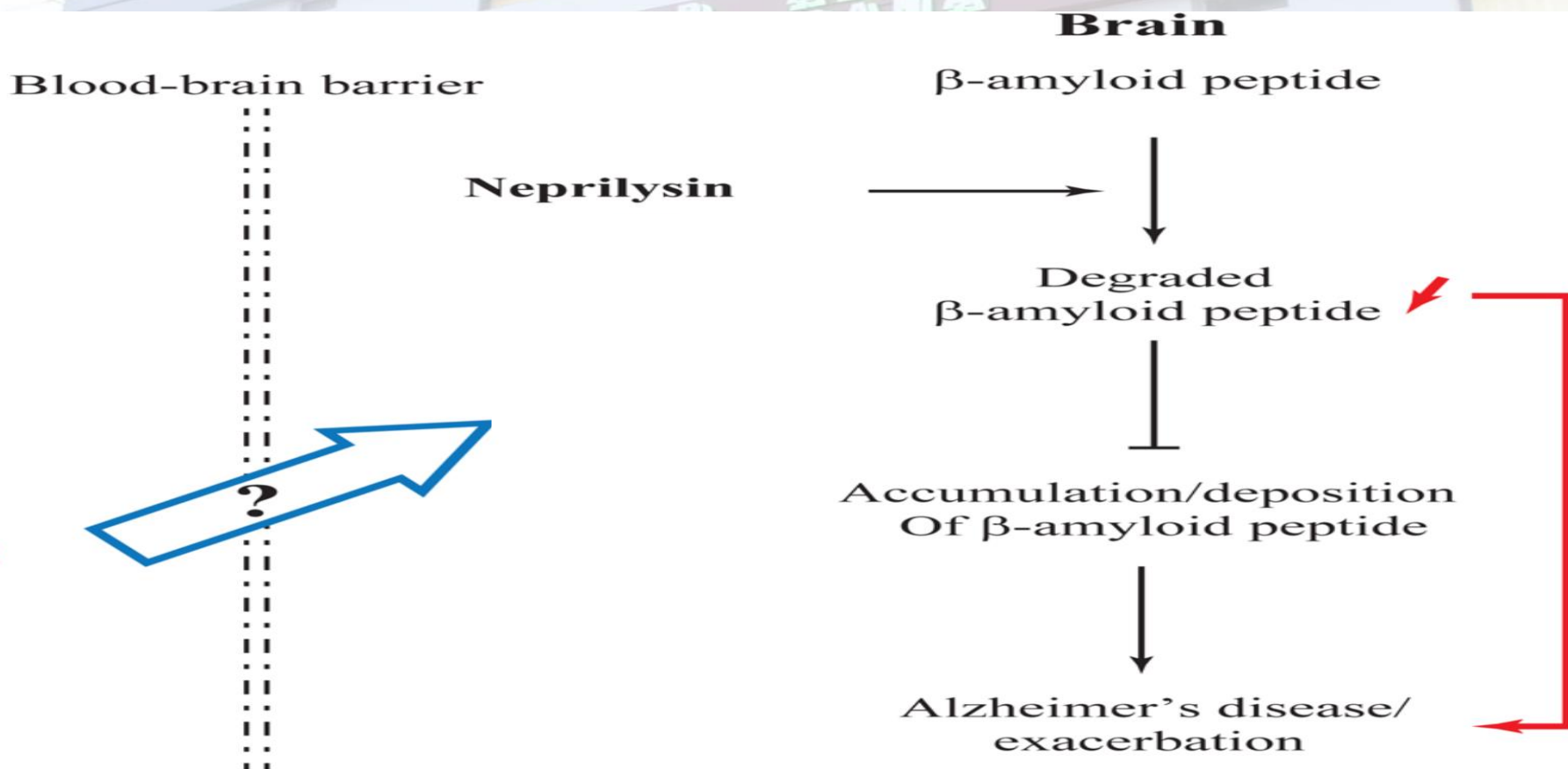
PRODUCCIÓN DE CANTIDADES NORMALES DE PROTEÍNA MUTANTE (p. ej., transtiretina)

Estímulo  
↓  
Precursor soluble: proteína mal plegada  
↓  
FIBRILLAS INSOLUBLES



From: **Neprilysin, cardiovascular, and Alzheimer's diseases: the therapeutic split?**

Eur Heart J. 2015;36(15):902-905. doi:10.1093/eurheartj/ehv015



From: **Neprilysin, cardiovascular, and Alzheimer's diseases: the therapeutic split?**

Eur Heart J. 2015;36(15):902-905. doi:10.1093/eurheartj/ehv015

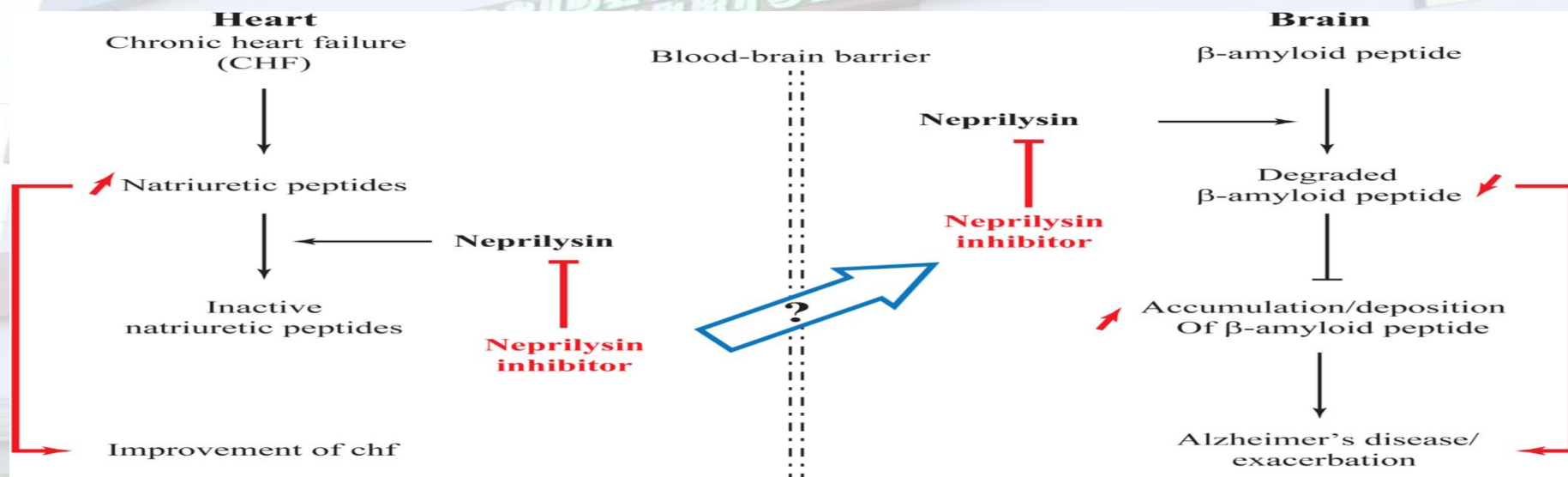
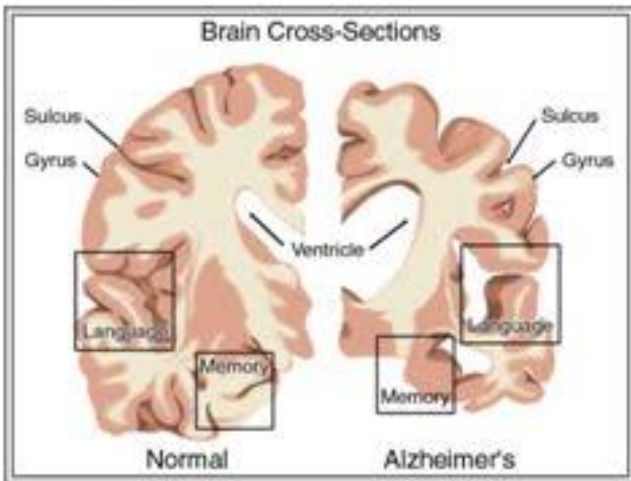
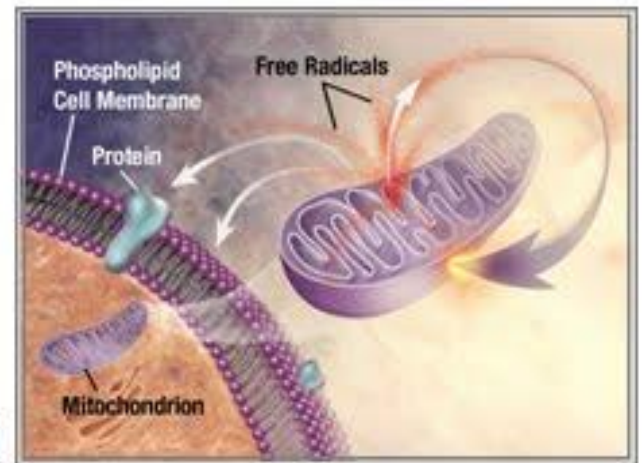


Figure Legend:

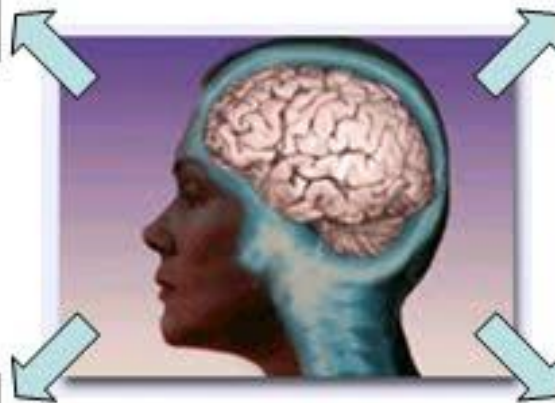
Schematic representation of the role of neprilysin in cardiovascular and Alzheimer's diseases (black lines); effects of neprilysin inhibition are indicated as red lines. The question marks indicate a possible crossing of neprilysin inhibitor across the blood-brain barrier (blue arrow) that needs to be evaluated.



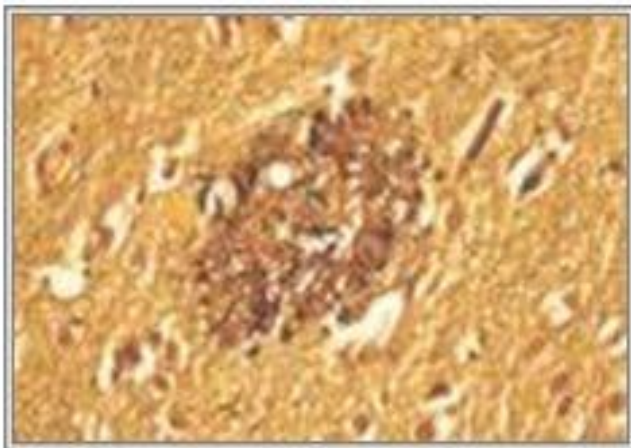
**Pérdida de neuronas colinérgicas**



**Estrés oxidativo**



**Enfermedad de Alzheimer**



**Placas de beta-amiloide**

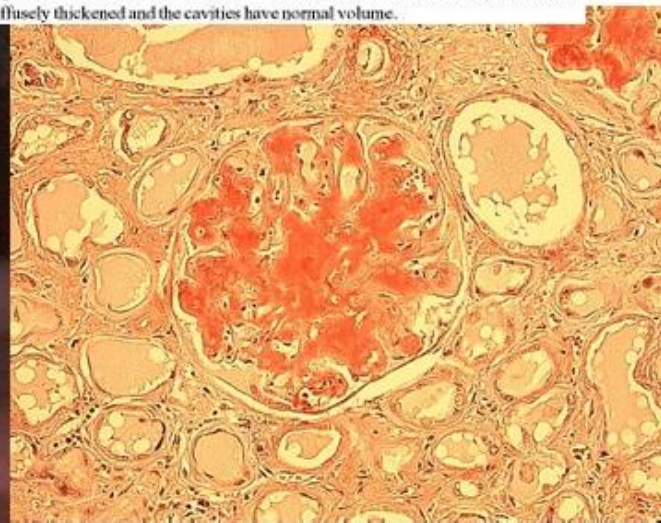


**Ovillos neurofibrilares (Tau hiperfosforilada)**

# Collage : Amlloidosis



Fig. 3 – Cross section of the heart at the level of the ventricles. Myocardium is diffusely thickened and the cavities have normal volume.





# AMILOIDOSIS PRIMARIA

| <i>Organo</i>           | <i>Síntoma</i>                                | <i>Diagnóstico diferencial</i>   |
|-------------------------|---|--|
| <b>Corazón</b><br>(20%) | Fatiga<br>Insuficiencia cardíaca<br>Arritmias | Isquemia<br>Infarto agudo de miocardio<br>Valvulopatias<br>Hipertensión de larga data<br>Miocardiopatía hipertrófica |

## Ecocardiograma:

- Engrosamiento de las paredes y válvulas
- Engrosamiento del septum interventricular
- Birrefringencia característica
- Textura granular



## Sospecha clínica

- IC diastólica
- Miocardiopatía restrictiva
- HVI sin alteración valvular o HTA (o HTA que se resuelve espontáneamente)
- Síntomas extracardiacos y/o antecedentes familiares clásicos

### Evaluación cardíaca

- Ecocardiograma
- ECG
- ± Resonancia magnética
- ± BNP/troponina I

Recently, several studies demonstrated that high levels of cardiac troponin T and I have a strong predictive

### Evaluación extracardiaca

- Función renal
- Sedimento orina
- Proteinuria 24 h
- Función hepática

## Sospecha persiste

- Biopsia:  
Mucosa rectal, aspirado grasa abdominal, glándula salival, corazón, riñón
- ± Gammagrafía SAP

## Biopsia positiva Amiloidosis confirmada

Inmunohistoquímica  
disponible

Tipo amiloidosis

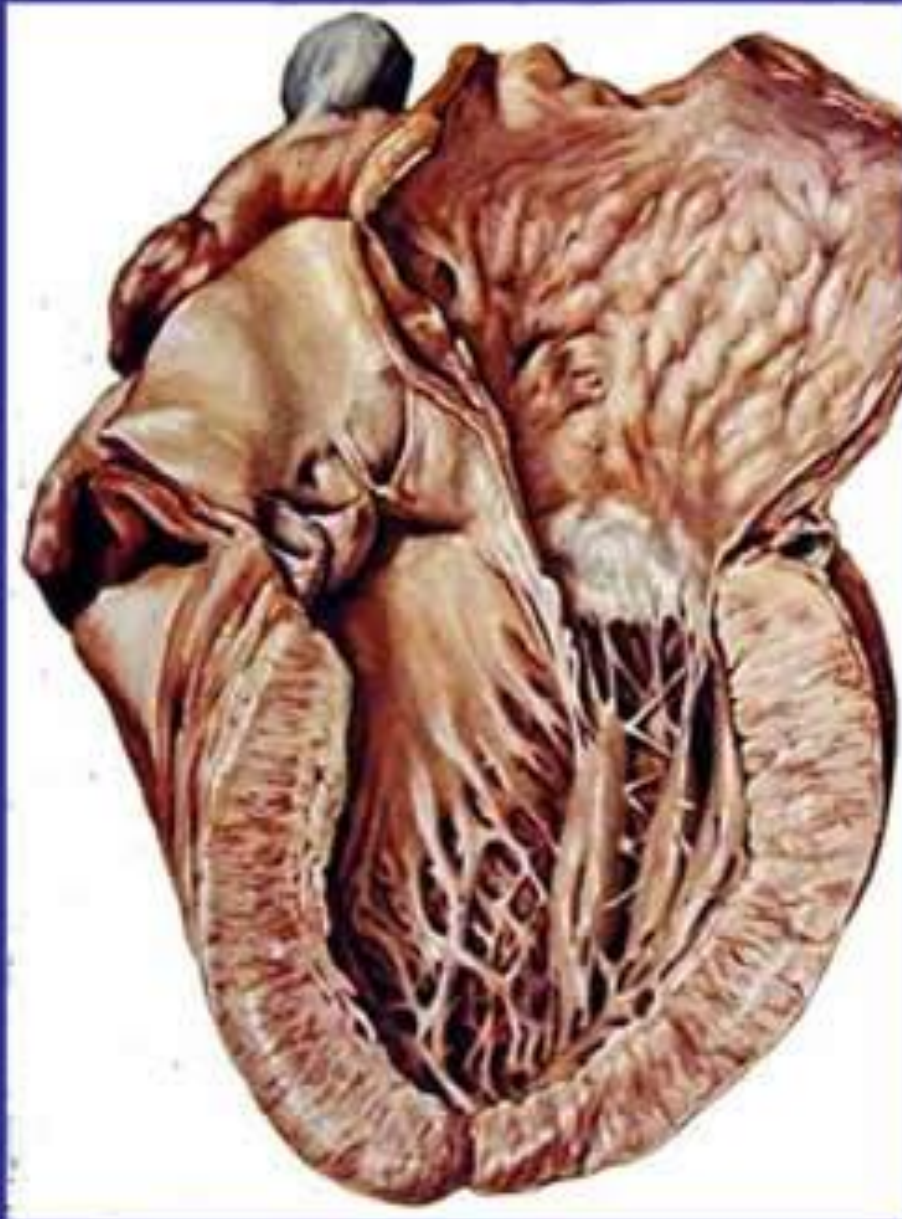
Inmunohistoquímica no  
disponible

Inmunofijación suero/orina,  
test cadenas ligeras en



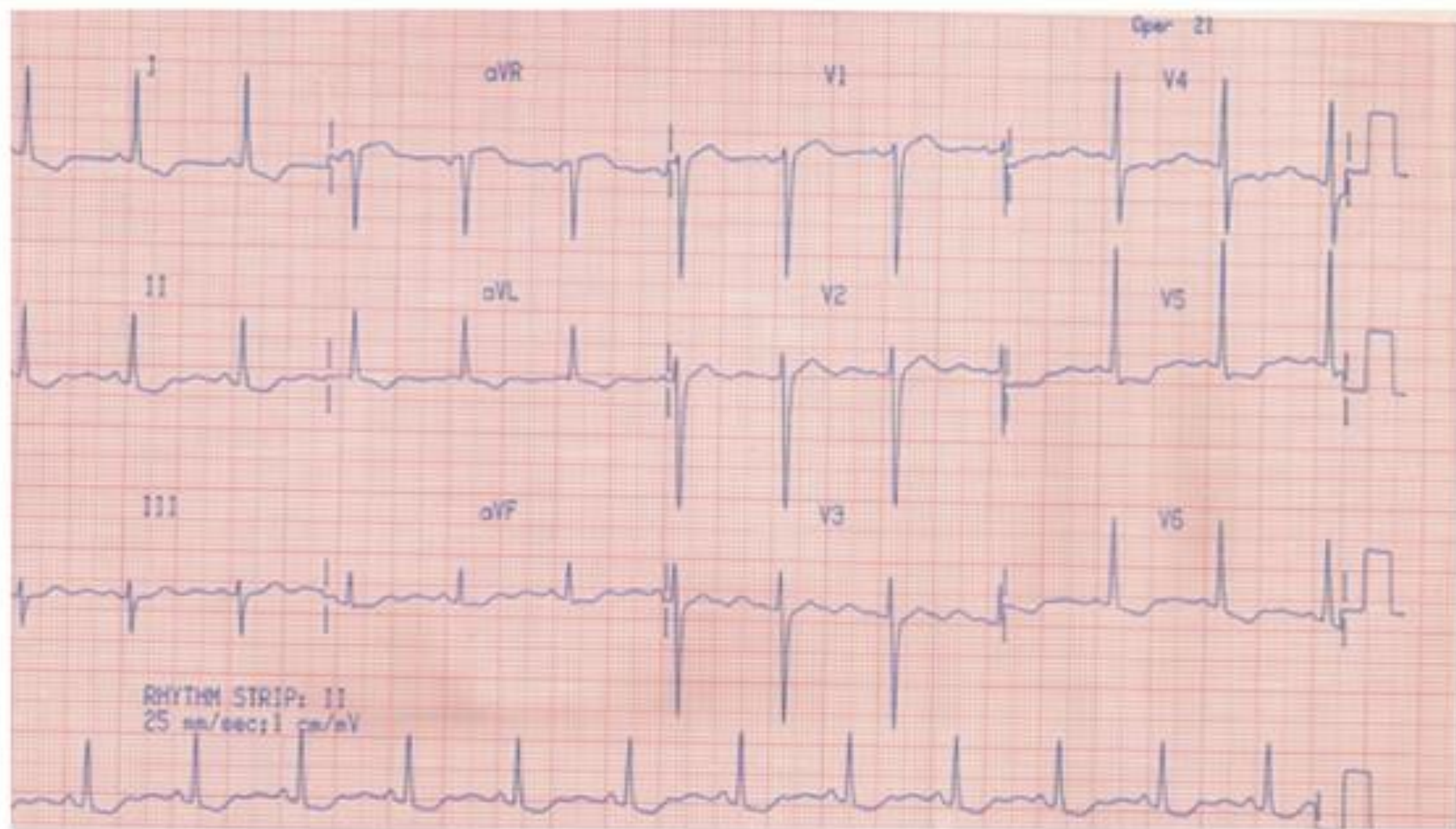
**LAS  
MANIFESTACIONES  
ELECTROCARDIOGRA  
FICAS DEPENDEN DEL  
GRADO DE  
INFILTRACION**

# Amiloidosis

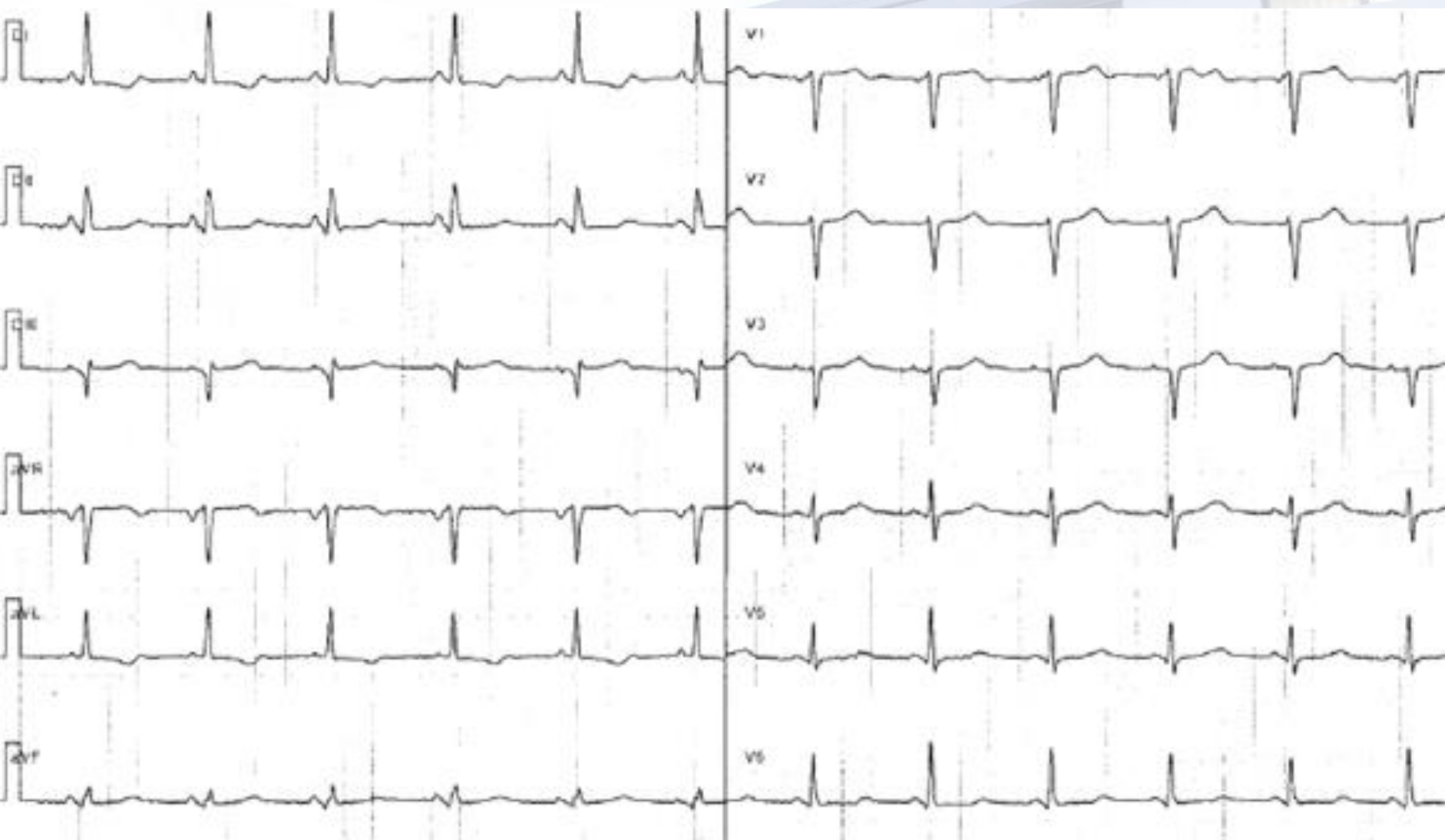


## Paciente senil



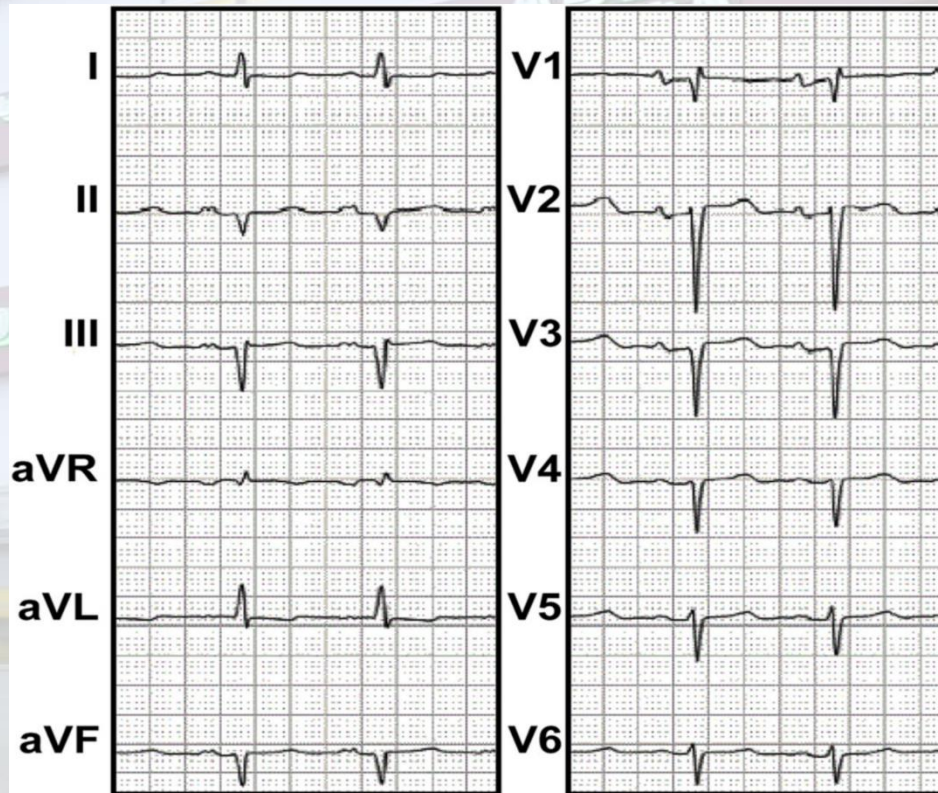


**Figura 1** - ECG: ritmo sinusal, sobrecarga ventricular izquierda, infradesnivel de ST en V5 y V6 y presencia de onda U.

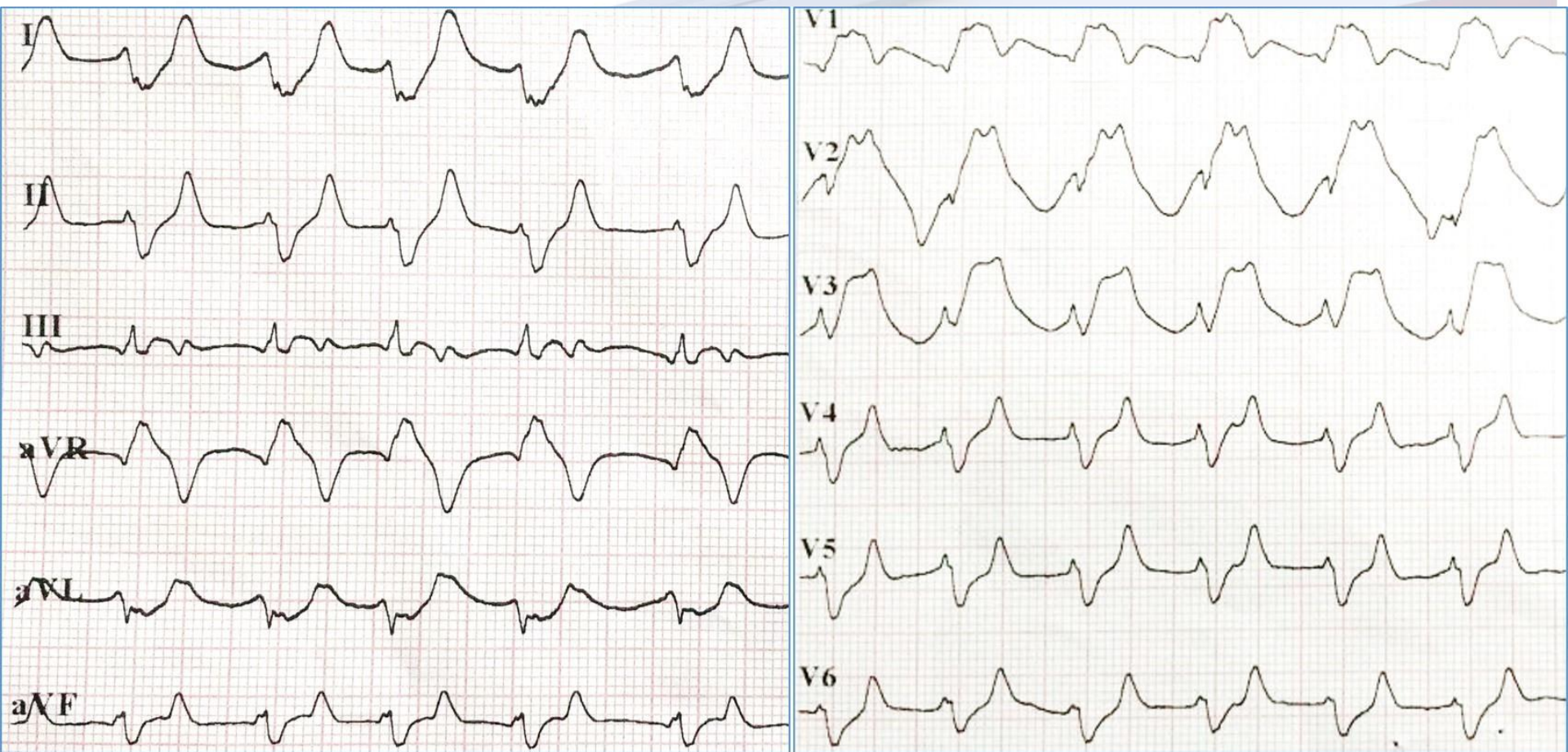


From: **The mosaic of the cardiac amyloidosis diagnosis: role of imaging in subtypes and stages of the disease**

Eur Heart J Cardiovasc Imaging. 2014;15(12):1307-1315. doi:10.1093/ehjci/jeu158



Electrocardiogram showing low voltages of QRS in the peripheral leads and a poor precordial R-wave progression with inferior pseudonecrotic Q-waves.

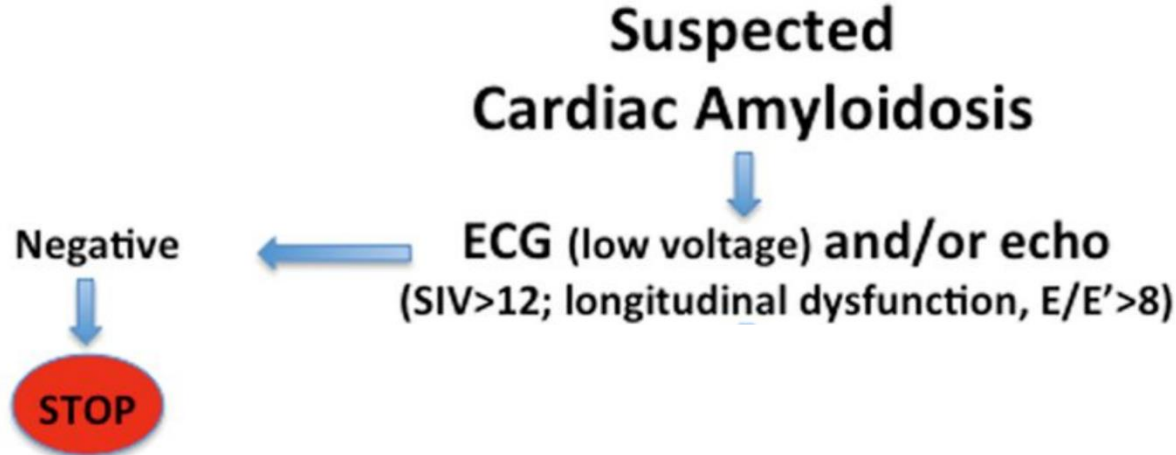


**Electrocardiograma (ECG) No.3 Nótese la ausencia de ondas P, con una pequeña R embrionaria en la mayoría de derivaciones y duración del QRS prolongado**



Figura 1. Electrocardiograma que demuestra bajo voltaje generalizado, con trastornos de la repolarización en derivaciones precordiales que comprometen de V3 a V6.





**La presencia de un patrón «granular»**

**Utilidad es limitada , aparece en otras causas de hipertrofia**

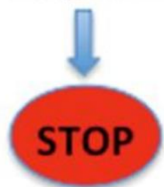
**Sensibilidad es baja**

**La disfunción diastólica: hallazgo ecocardiográfico por antonomasia .**

**Los depósitos amiloides afectan a la distensibilidad del ventrículo, lo que se traduce en una disminución de la velocidad del flujo a través de la válvula mitral en la fase inicial de la diástole (disminución de la onda E) y un aumento en la fase tardía (aumento de la onda A) por mayor dependencia en la contracción auricular en el llenado ventricular.**

# Suspected Cardiac Amyloidosis

Negative



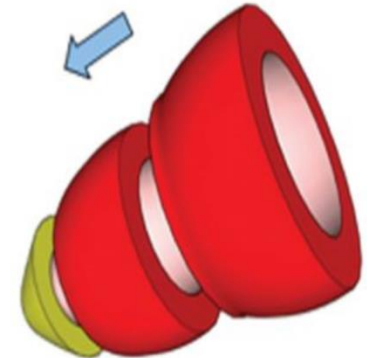
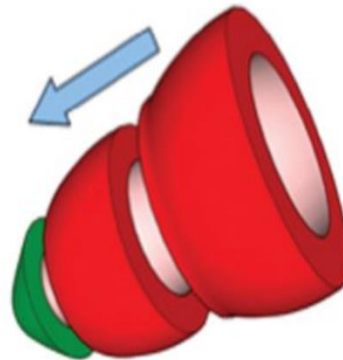
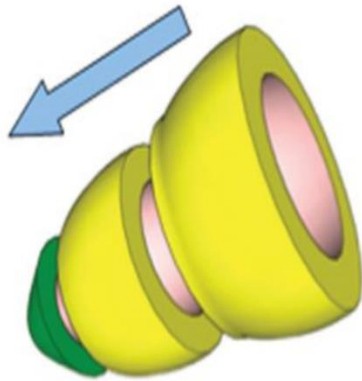
ECG (low voltage) and/or echo  
(SIV>12; longitudinal dysfunction, E/E'>8)

Subclinical stage

Typical stage

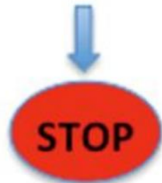
End stage

Longitudinal  
Deformation

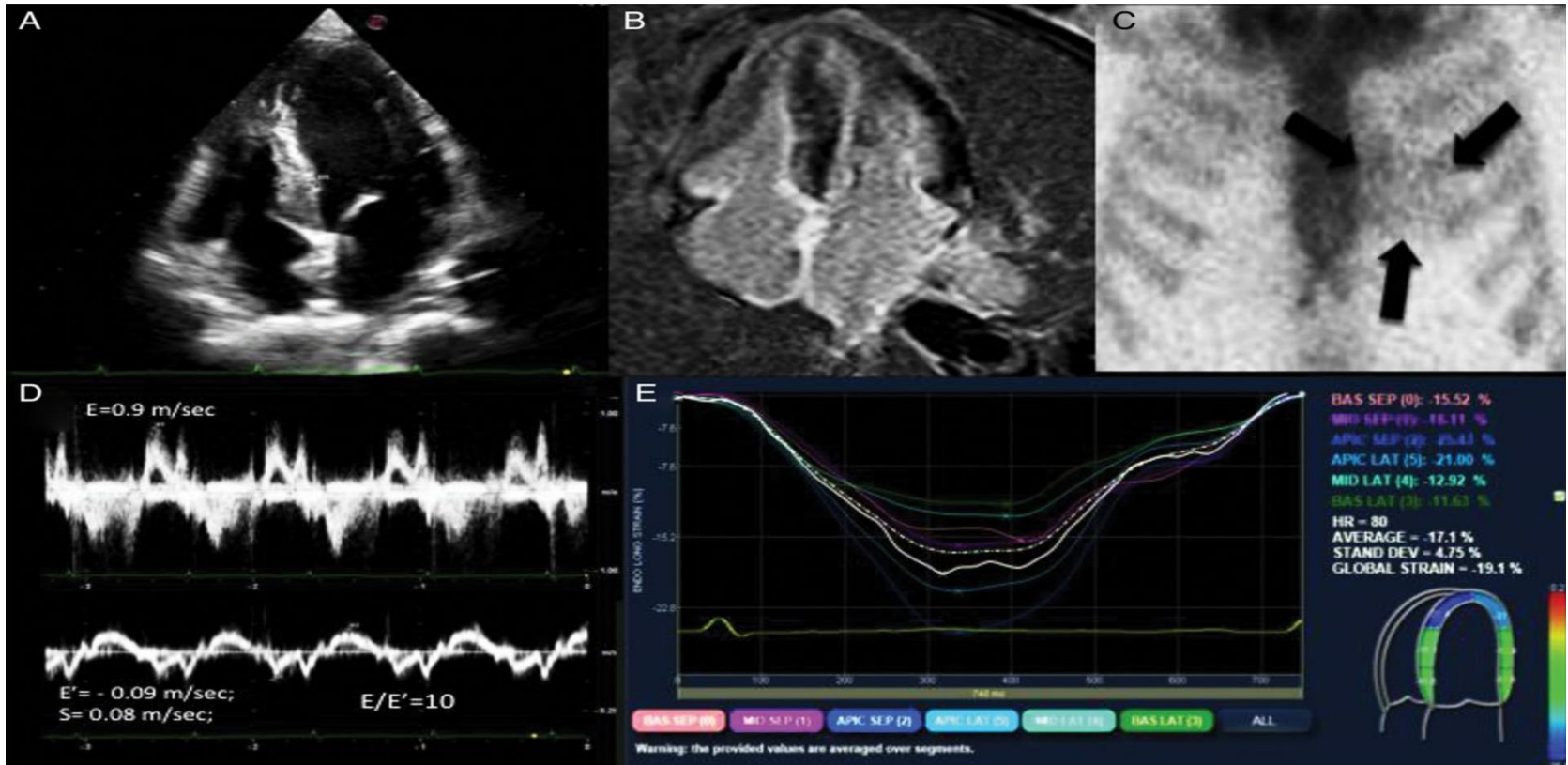


# Suspected Cardiac Amyloidosis

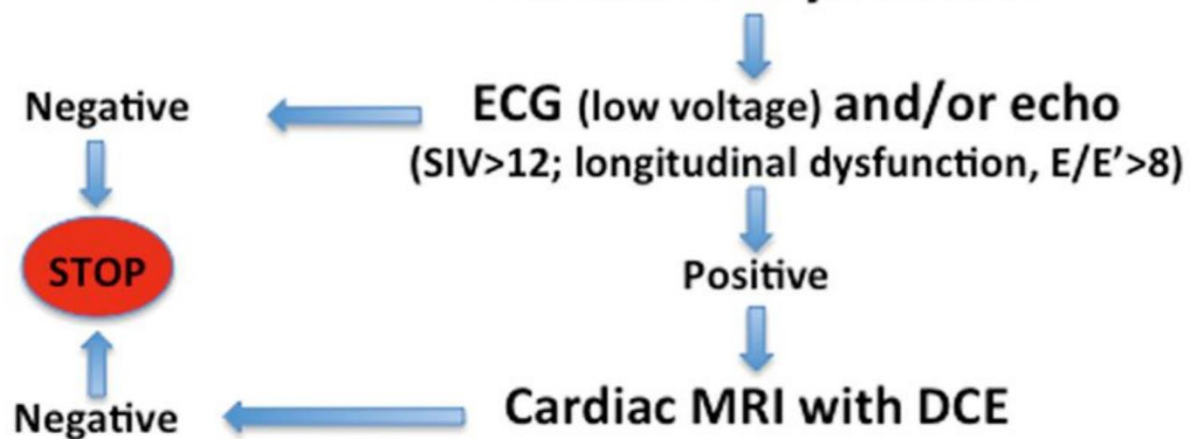
Negative



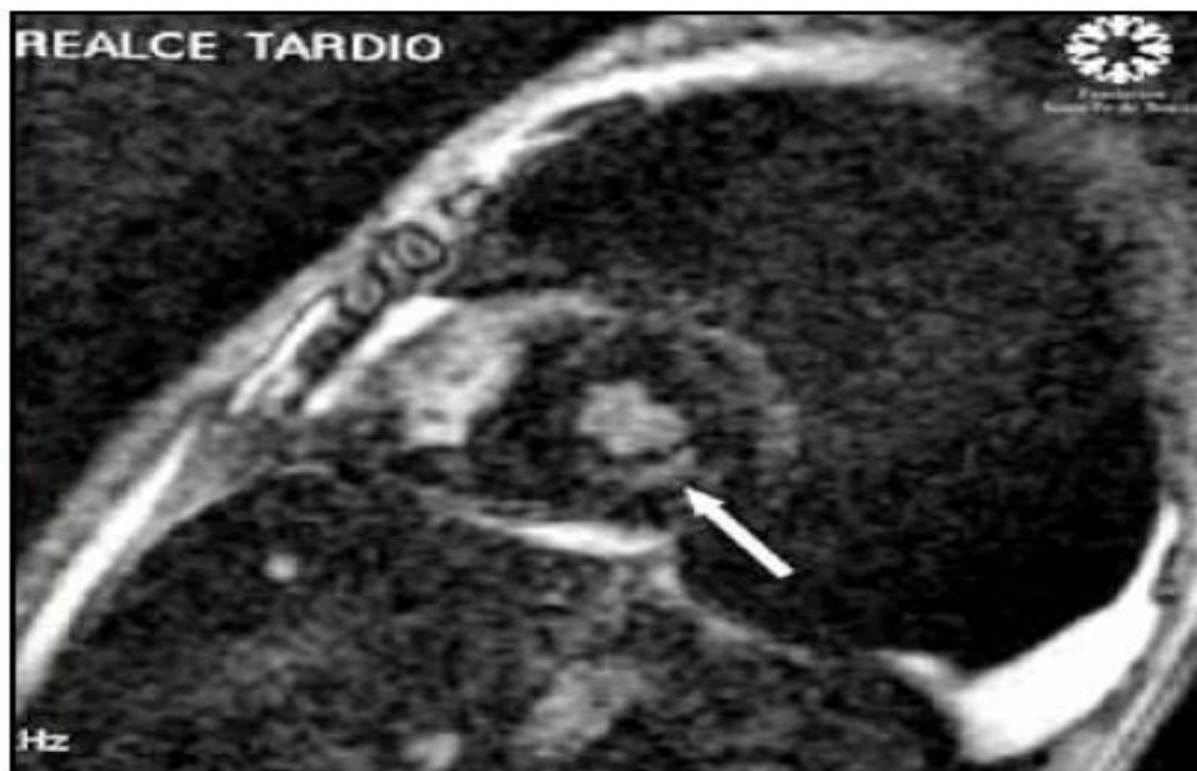
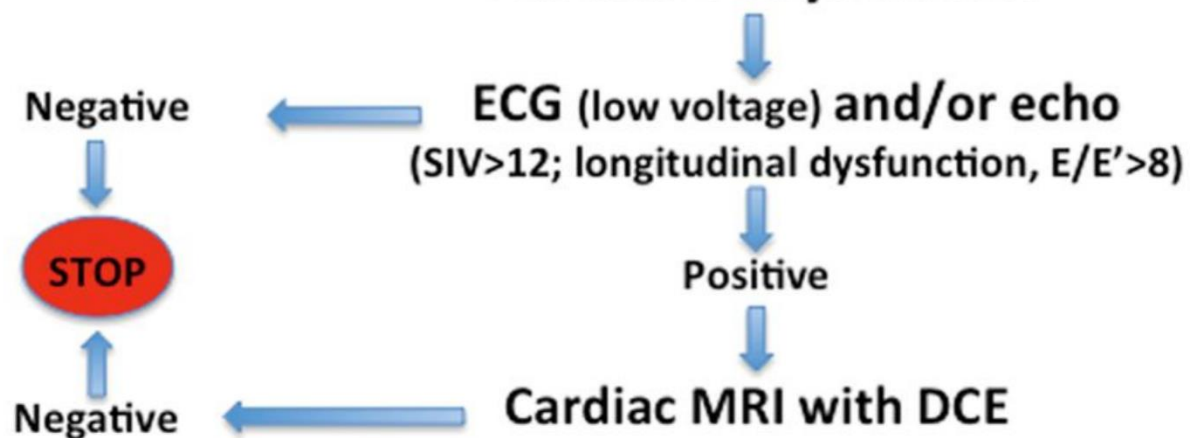
ECG (low voltage) and/or echo  
(SIV>12; longitudinal dysfunction, E/E'>8)



# Suspected Cardiac Amyloidosis

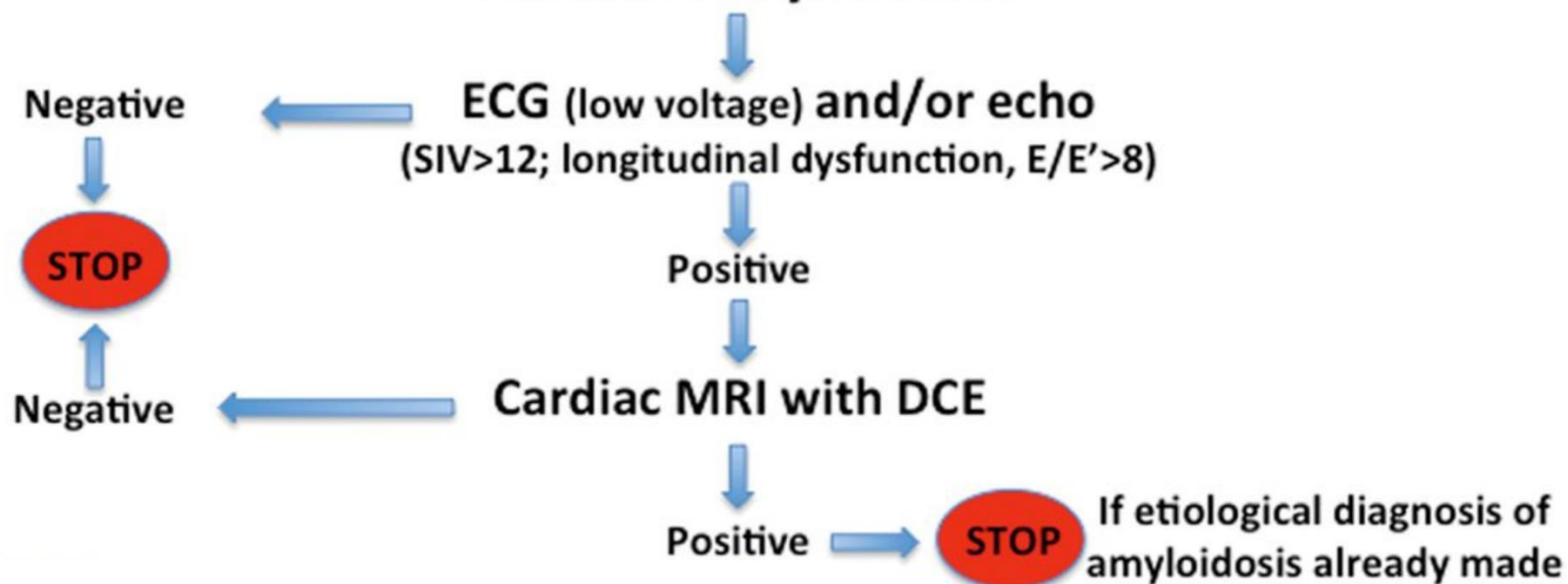


# Suspected Cardiac Amyloidosis

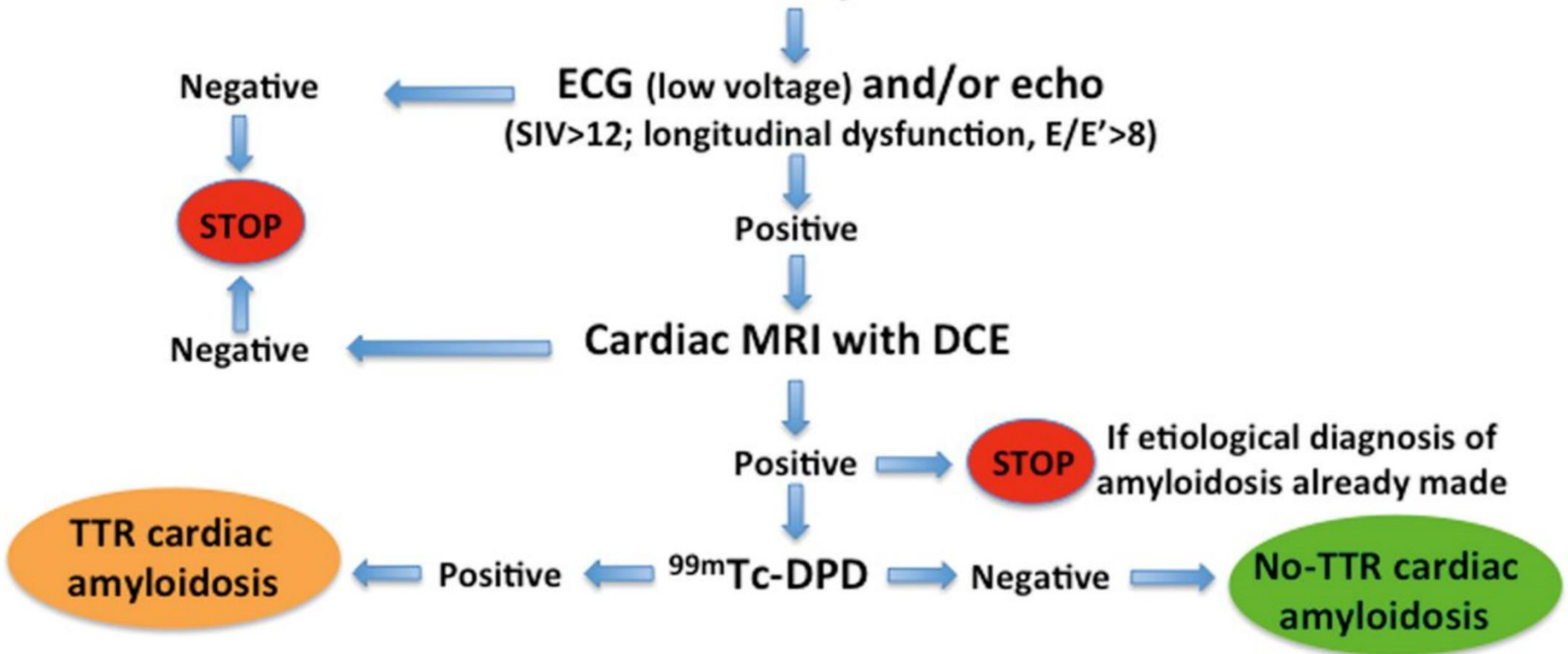


**Figura 3.** Resonancia nuclear magnética de miocardio con gadolinio. A los quince minutos de la administración del agente, se aprecia un realce tardío de ubicación subendocárdica que señala los depósitos amiloideos cardíacos (flecha blanca).

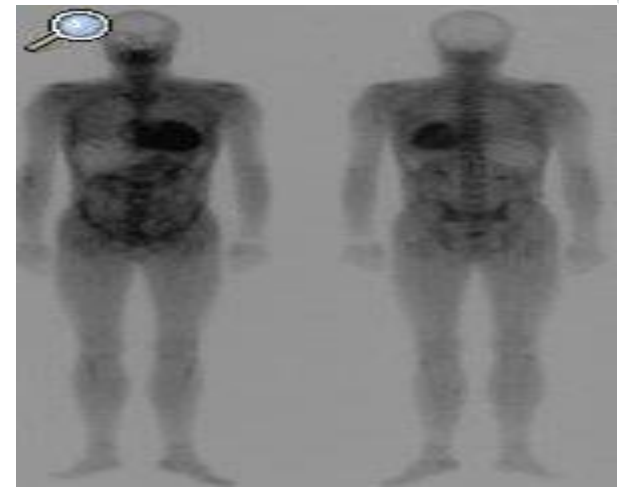
# Suspected Cardiac Amyloidosis



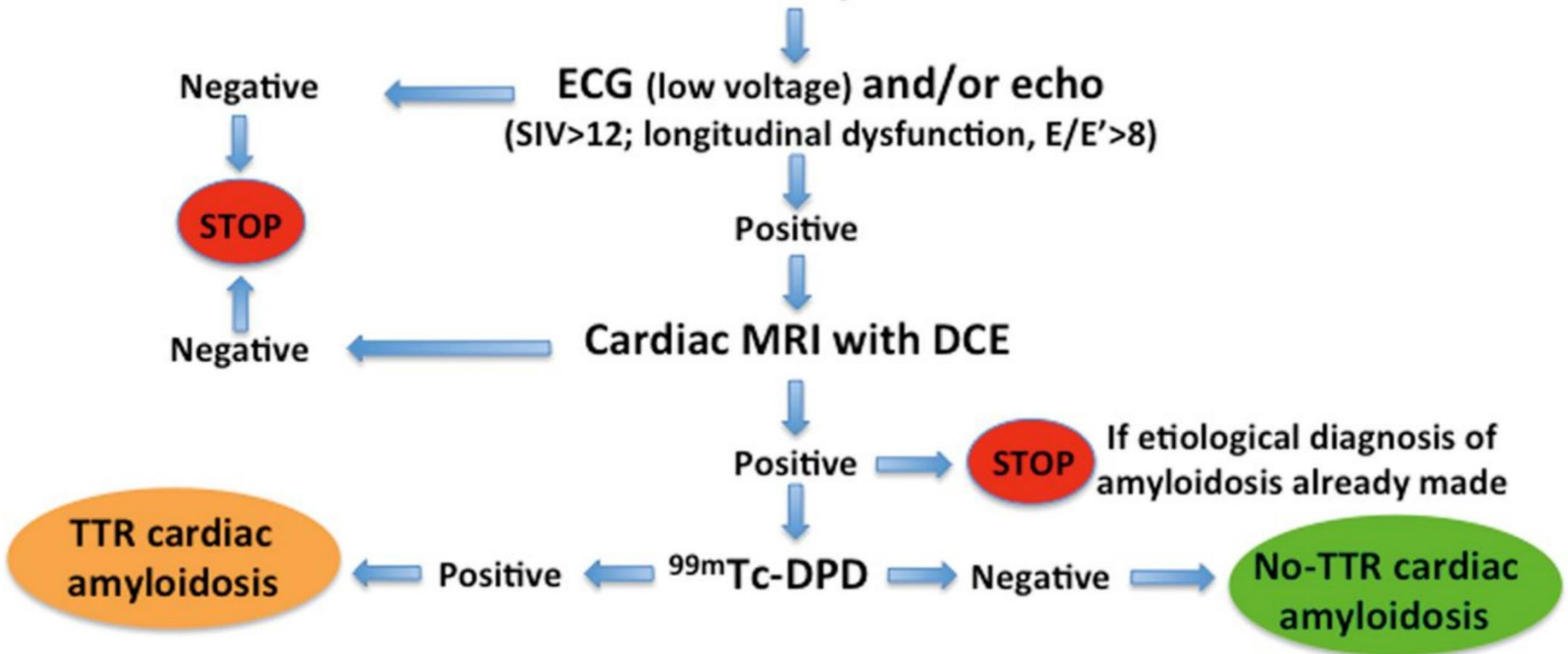
# Suspected Cardiac Amyloidosis



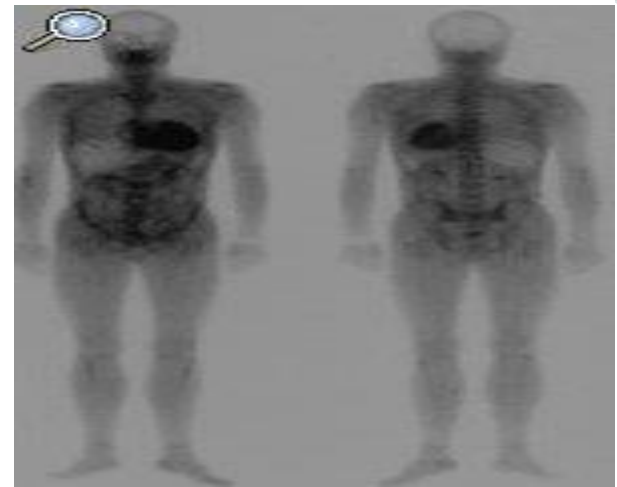
La gammagrafía con tecnecio difosfato ( $^{99m}\text{Tc}$ -DPD) se ha propuesto como una técnica interesante para distinguir entre los depósitos cardiacos de amiloide



# Suspected Cardiac Amyloidosis

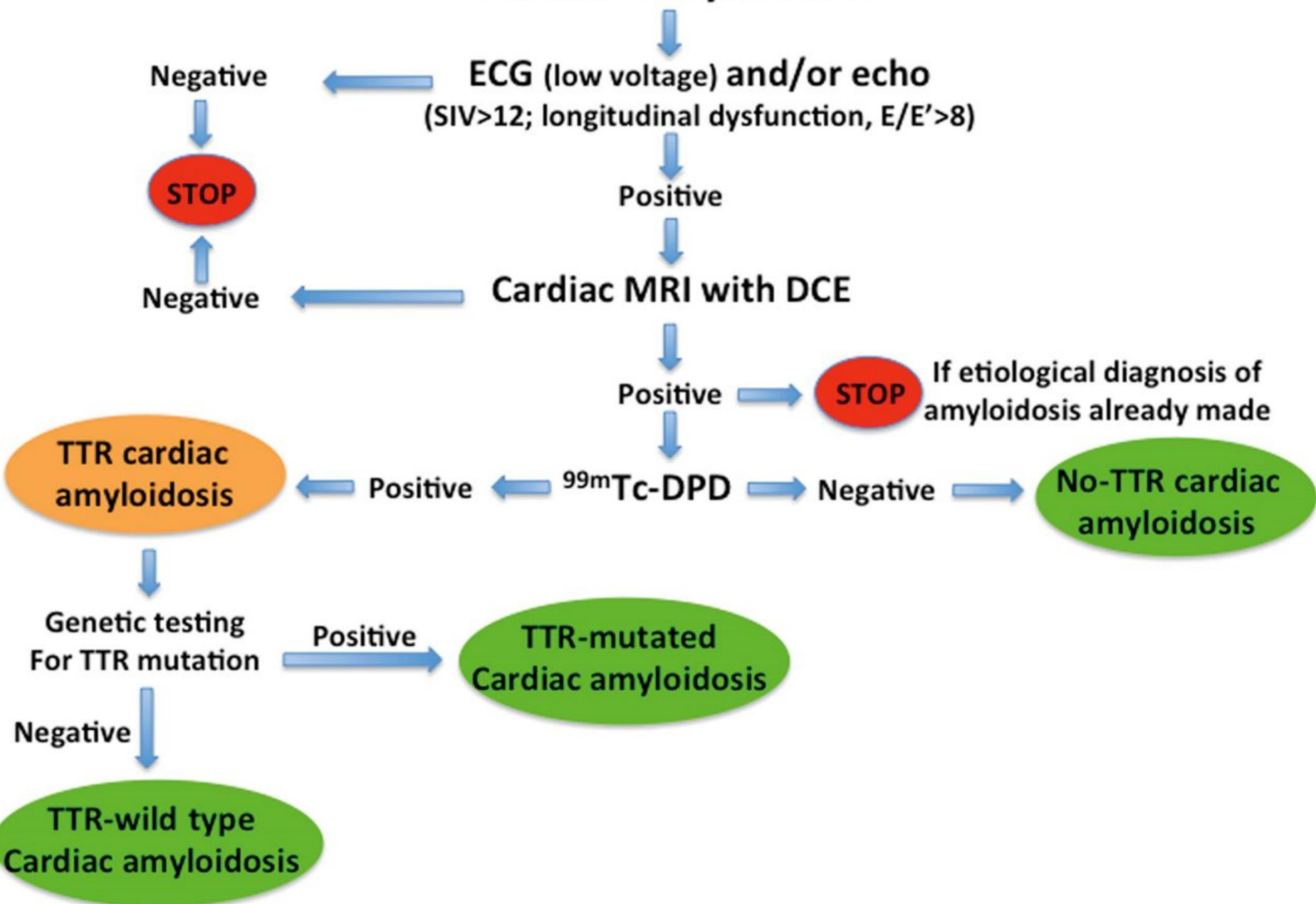


Los corazones de los pacientes con amiloidosis TTR (ya sea hereditaria o senil) captarían  $^{99m}\text{Tc}$ -DPD, mientras que los de aquellos con amiloidosis AL no lo captarían





# Suspected Cardiac Amyloidosis





**CUANDO Y  
DONDE  
BIOPSIAR**

## Sospecha clínica

- IC diastólica
- Miocardiopatía restrictiva
- HVI sin alteración valvular o HTA (o HTA que se resuelve espontáneamente)
- Síntomas extracardiacos y/o antecedentes familiares clásicos

### Evaluación cardíaca

- Ecocardiograma
- ECG
- ± Resonancia magnética
- ± BNP/troponina I

Recently, several studies demonstrated that high levels of cardiac troponin T and I have a strong predictive

### Evaluación extracardíaca

- Función renal
- Sedimento orina
- Proteinuria 24 h
- Función hepática

## Sospecha persiste

- Biopsia:  
Mucosa rectal, aspirado grasa abdominal, glándula salival, corazón, riñón
- ± Gammagrafía SAP

## Biopsia positiva Amiloidosis confirmada

Inmunohistoquímica  
disponible

Tipo amiloidosis

Inmunohistoquímica no  
disponible

Inmunofijación suero/orina,  
test cadenas ligeras en

# ALGORITMO DIAGNOSTICO

