

# Miocardio no compactado y esferocitosis hereditaria. Un caso clínico

MARÍA P. VELAZCO, GABRIELA S. RANCHILIO, ANALÍA D. PÉREZ CASAL, JUAN M. PAUL, JUAN F. ARMENTANO,  
MAGDALENA M. DEFEO

Recibido: 03/09/2007  
Aceptado: 14/01/2008

*Dirección para separatas:*  
María M. Defeo  
e-mail: mmdefeo@ciudad.com.ar

## RESUMEN

El miocardio no compactado es una entidad de origen congénito que pertenece al grupo de las miocardiopatías no clasificables. Su asociación con la esferocitosis hereditaria se ha publicado en un único caso en el mundo.

Se presenta el caso de una paciente con diagnóstico de esferocitosis hereditaria admitida en nuestra unidad coronaria con diagnóstico clínico de insuficiencia cardíaca por miocardiopatía dilatada. El hallazgo de una imagen hiperecogénica y móvil en el ecocardiograma motivó la realización de una resonancia magnética cardiovascular que determinó el diagnóstico de miocardio no compactado.

Se derivó a la paciente a un centro de referencia para trasplante cardíaco, que no llegó a concretarse.

REV ARGENT CARDIOL 2008;76:67-69.

**Palabras clave >** Miocardiopatías - Esferocitosis hereditaria - Resonancia magnética

## Abreviaturas >

<b>BAVC</b>	Bloqueo auriculoventricular completo	<b>PCP</b>	Presión capilar pulmonar
<b>ECG</b>	Electrocardiograma	<b>RMC</b>	Resonancia magnética cardiovascular
<b>ETE</b>	Ecocardiograma transesofágico	<b>TPSV</b>	Taquicardia paroxística supraventricular
<b>ETT</b>	Ecocardiograma transtorácico	<b>TV</b>	Taquicardia ventricular
<b>Fey</b>	Fracción de eyección	<b>UC</b>	Unidad coronaria
<b>HTP</b>	Hipertensión pulmonar	<b>VD</b>	Ventrículo derecho
<b>IM</b>	Insuficiencia mitral	<b>VI</b>	Ventrículo izquierdo

## INTRODUCCIÓN

El miocardio no compactado es una entidad de origen congénito que pertenece al grupo de las miocardiopatías no clasificables. Se caracteriza por un miocardio con aspecto espongiiforme secundario a la presencia de recesos intratrabeculares profundos en continuidad con la cavidad ventricular izquierda. (1, 2) Compromete a ambos ventrículos en el 50% de los casos y genera disfunción sistólica en el 63% de ellos.

Clínicamente se manifiesta con insuficiencia cardíaca, arritmias o fenómenos embólicos. (3) El diagnóstico se realiza a través de la ecocardiografía o por resonancia magnética cardiovascular (RMC).

Su asociación con la esferocitosis hereditaria se ha publicado en un único caso en el mundo. (4) En esta presentación se describe un caso clínico de las mismas características evaluado en nuestro servicio.

## CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 28 años, ama de casa, que ingresa en la Unidad Coronaria por disnea de 20 días de evolución que progresa hasta hacerse de reposo, síndrome febril, fatigabilidad y astenia.

Realizó su primera consulta por disnea de reposo en otro hospital un mes antes de esta internación; se le indicó tratamiento diurético en forma ambulatoria. La semana previa al ingreso en nuestro servicio fue internada en otro nosocomio donde se le realizó un ecocardiograma transtorácico (ETT) que mostró miocardiopatía dilatada con deterioro significativo de la función sistólica (Fey 30%), signos de bajo gasto cardíaco e hipocinesia global. En dicha internación se inicia tratamiento con espirolactona, carvedilol y furosemida, con escasa respuesta.

Presenta antecedentes patológicos de esferocitosis hereditaria diagnosticada hace 12 años, hemocromatosis hepática secundaria con cirrosis e hipertensión portal, esplenectomía, colecistectomía, apendicectomía y amenorrea secundaria que data de 9 años.

Ingresa en nuestro servicio con disnea de reposo con palidez e ictericia de la piel y las mucosas y signos de mala

perfusión periférica. Se encuentra hipotensa con TA de 80/60 mm Hg, taquicárdica, taquipneica y subfebril (37,2 °C). Presenta ingurgitación yugular con colapso inspiratorio parcial, ritmo de galope por tercer ruido, soplo sistólico de insuficiencia mitral (IM) 3/6, edema en ambos miembros inferiores, entrada de aire bilateral regular con estertores crepitantes en ambas bases pulmonares. El abdomen es doloroso a la palpación superficial y profunda en forma difusa con hepatomegalia dolorosa.

Los exámenes de laboratorio indican anemia, leucocitosis con linfocitosis, hepatograma y hemostasia alterados con baja concentración de protrombina.

La ecografía abdominal confirma la presencia de ascitis.

El ETT informa miocardiopatía dilatada con disfunción sistólica grave (Fey 21%) y diastólica, HTP leve, PCP > 15 mm Hg, IM moderada.

Se inicia tratamiento por vía parenteral para insuficiencia cardíaca (furosemida, espirolactona, enalapril, carvedilol) con buena respuesta. Se efectúa el contacto con un centro de referencia para trasplante cardíaco y hepático y se da alta hospitalaria con indicación de controles semanales por consultorio externo.

Se realiza control ecocardiográfico donde se observa en vista de 4 cámaras, en cara lateral apical una imagen ovoide, hiperecogénica, móvil de aproximadamente 1 cm<sup>2</sup>. Se decide realizar un ecocardiograma transesofágico (ETE) para mejor caracterización. El informe destaca que en la pared libre del ventrículo derecho (VD), distal al tracto de entrada, se observa una imagen móvil, hiperecogénica, de bordes bien definidos, de 1,82 × 1,21 cm que impresiona estar adherida por un fino pedículo a la pared (que no se puede caracterizar por completo). Dicha imagen podría corresponder a un trombo o un mixoma del VD. Se completa el estudio con RMC (Figura 1), que demuestra la presencia de un ventrículo izquierdo (VI) severamente dilatado con significativa hipocinesia difusa y homogénea y disfunción contráctil importante. A nivel del VI, con una localización predominantemente apical, anterolateral y anterior, se observa un aumento pronunciado de la trabeculación parietal, con una relación entre el miocardio no compactado y el compactado > 2,3. También muestra la presencia de un puente muscular endocárdico en la cara anterior. En la RMC no se visualizó la imagen pediculada y móvil observada por ecocardiografía, la cual se interpretó como un trombo, una complicación frecuente en esta patología, que por hallarse la paciente en insuficiencia hepática no requirió anticoagulación farmacológica y se resolvió en forma espontánea.

Se realizó un ETT (Figuras 2 y 3) con mejor definición, que confirmó el aumento del trabeculado muscular en las

caras anterolateral, inferolateral y apical del VI, con flujo en su interior, que sugiere miocardio no compactado (relación no compacto/compacto: 1,9/0,5 = 3,8).

La paciente evoluciona desfavorablemente y requiere reiteradas internaciones por diversas intercorencias, entre ellas neumonía y hemorragia digestiva alta. Fallece en espera del trasplante.

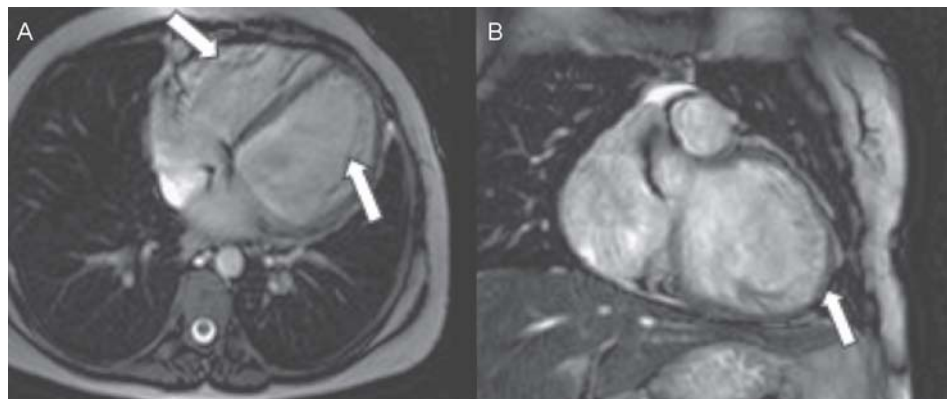
## DISCUSIÓN

El miocardio no compactado es un trastorno congénito causado por la detención de la embriogénesis normal del endocardio y el miocardio. Se encuentra frecuentemente asociado con otras cardiopatías congénitas, su prevalencia es incierta y afecta más a hombres. Produce compromiso biventricular en el 50% de los casos; la disfunción sistólica está presente en el 63%. La fisiopatología de la disfunción diastólica está dada por la restricción al llenado ventricular.

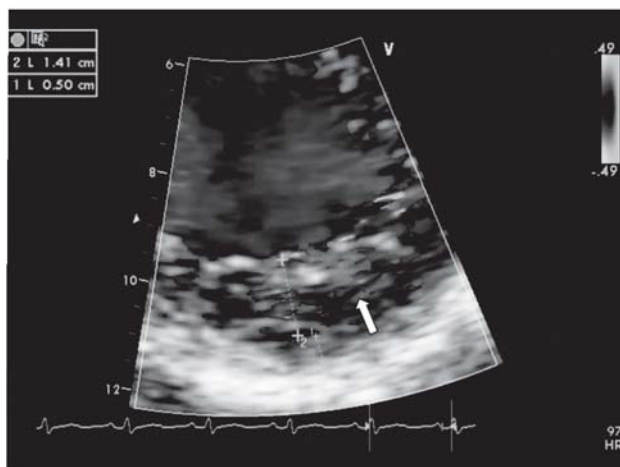
Clínicamente se presenta con insuficiencia cardíaca, fenómenos embólicos y arritmias. Se ha comunicado fibrilación auricular en más del 25% de los pacientes. La TPSV, el BAVC y la TV son menos frecuentes. La muerte súbita arrítmica es responsable del 50% de los decesos en estos pacientes. (3)

Los hallazgos del ECG son inespecíficos. En el ecocardiograma, el diagnóstico se realiza por una relación en fin de sístole entre miocardio no compactado y compactado > 2, mientras que por RMC la relación en diástole (eje largo) entre miocardio no compactado y compactado debe ser ≥ 2,3. (1, 5, 6) Debido a la gran definición de imagen lograda con las nuevas tecnologías, tanto en ecocardiografía como en RMC, existe el riesgo de sobrediagnosticar esta patología, ya que tanto el VI como el VD normalmente presentan trabeculaciones. Por este motivo es fundamental ser estricto al momento de establecer la relación miocardio no compactado-compactado cuando se realiza el diagnóstico de esta entidad.

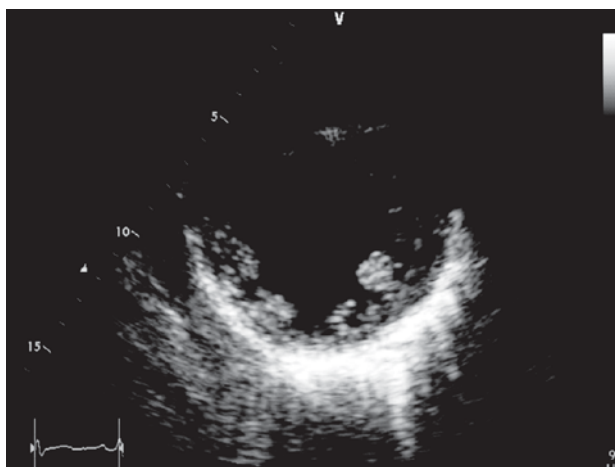
Por otra parte, la hemocromatosis produce afectación cardíaca en el 15% de los casos y el compromiso es mayor a nivel del miocardio ventricular. Afecta con más frecuencia a hombres y clínicamente se expresa



**Fig. 1.** Cortes axial (A) y coronal (B) de RMC que revelan aspecto esponjiforme (flechas) de miocardio no compactado que compromete ambas cavidades.



**Fig. 2.** Vista apical de 4 cámaras de ecocardiograma Doppler color. Se observa flujo (*flecha*) en los recesos intratrabeculares en continuidad con la cavidad ventricular.



**Fig. 3.** Eje corto de ecocardiograma 2D donde se aprecian trabeculaciones de miocardio en continuidad con la cavidad ventricular.

como un síndrome de insuficiencia cardíaca congestiva.

La vía final común en ambas entidades es la miocardiopatía dilatada con insuficiencia cardíaca congestiva.

En el caso presentado, debido al diagnóstico de hemocromatosis hepática, se sospechó también afectación cardíaca que se asoció con miocardio no compactado, que culminó en insuficiencia cardíaca terminal por miocardiopatía dilatada, sin llegar al trasplante cardíaco por desenlace fatal.

## SUMMARY

### **Noncompaction of the Ventricular Myocardium and Hereditary Spherocytosis. A Case Report**

Noncompaction of the ventricular myocardium is a congenital disorder that has been categorized as an unclassified cardiomyopathy. The association of this congenital cardiomyopathy with hereditary spherocytosis has been published only once.

In this case report, a woman with a history of hereditary spherocytosis was admitted to our Coronary Care Unit with heart failure due to dilated cardiomyopathy. The echocardiogram showed a mobile and hyperechogenic image and, subsequently, a cardiovascular magnetic resonance imag-

ing was performed, resulting in a diagnosis of noncompaction of the ventricular myocardium.

The patient was transferred to a Tertiary Medical Center for cardiac transplantation, but she died before it could be carried out.

**Key words >** Cardiomyopathy - Hereditary Spherocytosis - Magnetic Resonance

## BIBLIOGRAFÍA

1. Oechslin EN, Attenhofer Jost CH, Rojas JR, Kaufmann PA, Jenni R. Long-term follow-up of 34 adults with isolated left ventricular noncompaction: a distinct cardiomyopathy with poor prognosis. *J Am Coll Cardiol* 2000;36:493-500.
2. Elias J, Valadão W, Kuniyoshi R, Queiroz A, Peixoto CA. Isolated noncompaction of the myocardium. *Arq Bras Cardiol* 2000;74:253-61.
3. Weiford BC, Subbarao VD, Mulhern KM. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation* 2004;109:2965-71.
4. Alter P, Maisch B. Non-compaction cardiomyopathy in an adult with hereditary spherocytosis. *Eur J Heart Fail* 2007;9:98-9.
5. Jenni R, Wyss CA, Oechslin EN, Kaufmann PA. Isolated ventricular noncompaction is associated with coronary microcirculatory dysfunction. *J Am Coll Cardiol* 2002;39:450-4.
6. Petersen SE, Selvanayagam JB, Wiesmann F, Robson MD, Francis JM, Anderson RH, et al. Left ventricular non-compaction: Insights from cardiovascular magnetic resonance imaging. *J Am Coll Cardiol* 2005;46:101-5.

El paciente de este estudio es el mismo que se presenta en las "Imágenes en Cardiología" publicadas en este número.