

De ser así, ¿cuál fue la razón de la discrepancia con la observación histológica en el corazón explantado? Dado que se menciona que a este paciente se le había practicado un trasplante de corazón, sería útil disponer de una imagen del corazón explantado.

Aunque no se ha descrito afección del músculo esquelético en las mutaciones de *ACTC1*, es aconsejable realizar una exploración neurológica de todos los individuos con HTVI. Esto se debe a que los trastornos neuromusculares son las enfermedades que se asocian con mayor frecuencia a la HTVI<sup>7</sup> y a la incertidumbre existente respecto a si la alteración de *ACTC1* es un polimorfismo o una mutación patógena. También sería útil estudiar neurológicamente a los familiares que no mostraron HTVI. ¿Eran normales las concentraciones séricas de creatinina en todos los pacientes examinados?

En general, en este interesante trabajo sería útil esclarecer algunas inconsistencias. También es importante comentar la ausencia de HTVI en la ecocardiografía del paciente IV:1. Cuanta más información se aporte acerca de los pacientes o las familias con HTVI, más probable será que se esclarezca la patogenia críptica de esta anomalía miocárdica todavía enigmática.

Josef Finsterer<sup>a,\*</sup> y Sinda Zarrouk-Mahjoub<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Krankenanstalt Rudolfstiftung, Viena, Austria

<sup>b</sup>Laboratory of Biochemistry, UR "Human Nutrition and Metabolic Disorders", Faculty of Medicine, Monastir, Túnez

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [fifigs1@yahoo.de](mailto:fifigs1@yahoo.de) (J. Finsterer).

On-line el 12 de diciembre de 2014

## BIBLIOGRAFÍA

- Rodríguez-Serrano M, Domingo D, Igual B, Cano A, Medina P, Zorio E. Miocardiopatía no compactada familiar asociada con una mutación nueva en el gen de la alfa-actina cardíaca. *Rev Esp Cardiol.* 2014;67:857–9.
- Finsterer J. Cardiogenetics, neurogenetics, and pathogenesis of left ventricular hypertrabeculation/noncompaction. *Pediatr Cardiol.* 2009;30:659–81.
- Finsterer J, Stöllberger C, Schubert B. Acquired left ventricular noncompaction as a cardiac manifestation of neuromuscular disorders. *Scand Cardiovasc J.* 2008;42:25–30.
- Tanpaiboon P, Sloan JL, Callahan PF, McAreavey D, Hart PS, Lichter-Konecki U, et al. Noncompaction of the ventricular myocardium and hydrops fetalis in cobalamin C disease. *JIMD Rep.* 2013;10:33–8.
- Thevathasan W, Squier W, MacIver DH, Hilton DA, Fathers E, Hilton-Jones D. Oculopharyngodistal myopathy—a possible association with cardiomyopathy. *Neuromuscul Disord.* 2011;21:121–5.
- Finsterer J, Stöllberger C. Poliomyelitis and left ventricular hypertrabeculation (noncompaction). *Int J Cardiol.* 2012;158:e15–6.
- Simsek Z, Açar G, Akçakoyun M, Esen Ö, Emiroglu Y, Esen AM. Left-ventricular noncompaction in a patient with multimicore disease. *J Cardiovasc Med (Hagerstown).* 2012;13:660–2.

VÉASE CONTENIDOS RELACIONADOS:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.05.015>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.10.008>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.10.002>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.09.009>

## El trasfondo genético de la hipertrabeculación/miocardiopatía no compactada ventricular izquierda sigue sin estar claro. Respuesta



### *The Genetic Background of Left Ventricular Hypertrabeculation/Noncompaction Remains Vague. Response*

#### Sr. Editor:

Apreciamos los comentarios de los Dres. Finsterer y Zarrouk-Mahjoub.

Estos autores parecen cuestionar la base genética de la miocardiopatía no compactada ventricular izquierda (MNCVI), con lo cual contradicen la posición adoptada por la *European Society of Cardiology/American Heart Association (ESC/AHA)*<sup>1–3</sup>. Aunque son útiles, los estudios funcionales no pueden realizarse sistemáticamente. En su lugar, se utilizan otros datos como la evidencia existente en la literatura, la cosegregación, las consecuencias en las proteínas y los estudios *in silico* (como hicimos nosotros). Los portadores de mutaciones pueden no manifestar el fenotipo a causa de una penetrancia incompleta<sup>2</sup> y dificultades diagnósticas, como el uso de criterios diferentes, una calidad y una reproducibilidad a veces insuficientes en la ecocardiografía<sup>3</sup> y no disponer de resonancia magnética.

¿La MNCVI es un trastorno adquirido? ¿Puede desaparecer? Estas cuestiones no están resueltas todavía<sup>2,4</sup> y nuestro trabajo no las ha abordado.

Los estudios *in silico* no son los únicos que dan datos útiles para determinar la patogenicidad de una mutación. En nuestro caso, otra información adicional respaldaba el efecto patogénico de *ACTC1*<sup>I289T</sup> (tercer párrafo, página 859). La heterogeneidad genética de la MNCVI es incuestionable<sup>2,3</sup>.

El término preferido es MNCVI (en inglés, *left ventricular non-compaction* [LVNC] según PubMed) y la ESC considera que

«hipertrabeculación» es incorrecto<sup>4</sup>. Aun así, los autores prefieren la denominación HTVI. Nosotros utilizamos MNCVI si se cumplen los criterios e hipertrabeculación (véase la figura del artículo de Rodríguez-Serrano et al<sup>5</sup>) cuando no se puede determinar esos criterios. En consecuencia, en el texto se debería haber utilizado también hipertrabeculación para el explante cardíaco (faltan los criterios histológicos de la MNCVI), pero se cambió a MNCVI debido a las limitaciones en el número de palabras.

Los sujetos II:4 y III:4 cumplían los criterios de Chin y Stöllberger, mientras que el III:6 no los cumplía.

La ecocardiografía del paciente IV:1, que se examinó en detalle, no presentaba MNCVI. No se realizaron estudios histopatológicos ni se conservaron imágenes o tejidos. Las limitaciones en la obtención de imágenes en la unidad de cuidados intensivos (corazón infantil pequeño con un dispositivo de asistencia ventricular izquierda) podrían explicar la discrepancia (corazón tamaño lactante con asistencia ventricular), pero también es posible que en realidad no hubiera discrepancia alguna y que se tratara de una miocardiopatía manifestada como fenotipos diferentes, es decir, una miocardiopatía restrictiva a corta edad (que también pueden causar mutaciones de *ACTC1*<sup>6</sup>) y una MNCVI en los adultos. Hay muchas circunstancias que pueden explicar este fenómeno (expresión de genes modificadores dependiente de la edad, mutaciones adicionales, etc.).

Por último, se descartaron los signos/síntomas neurológicos y elevación de la creatinina.

María Rodríguez-Serrano<sup>a,b</sup>, Diana Domingo<sup>a,b,c</sup>, Begoña Igual<sup>d</sup> y Esther Zorio<sup>a,c,\*</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, España

<sup>b</sup>Departamento de Medicina, Universidad de Valencia, Valencia, España

<sup>c</sup>Grupo Acreditado en Hemostasia, Trombosis, Arteriosclerosis y Biología Vascular, Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, Valencia, España

<sup>d</sup>Unidad de Imagen Cardíaca, ERESA, Valencia, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [zorio\\_est@gva.es](mailto:zorio_est@gva.es) (E. Zorio).

On-line el 15 de diciembre de 2014

## BIBLIOGRAFÍA

1. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: an American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; and Council on Epidemiology and Prevention. *Circulation*. 2006;113. 1807.e16.
2. Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliö T, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2013;34:1448-58.
3. Thavendiranathan P, Dahiya A, Phelan D, Desai MY, Tang WH. Isolated left ventricular non-compaction controversies in diagnostic criteria, adverse outcomes and management. *Heart*. 2013;99:681-9.
4. Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *Eur Heart J*. 2011;32:1446-56.
5. Rodríguez-Serrano M, Domingo D, Igual B, Cano A, Medina P, Zorio E. Miocardiopatía no compactada familiar asociada con una mutación nueva en el gen de la alfa-actina cardíaca. *Rev Esp Cardiol*. 2014;67:857-9.
6. Kaski JP, Syrris P, Burch M, Tomé-Esteban MT, Fenton M, Christiansen M, et al. Idiopathic restrictive cardiomyopathy in children is caused by mutations in cardiac sarcomere protein genes. *Heart*. 2008;94:1478-84.

---

VÉASE CONTENIDO RELACIONADO:  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.09.009>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.10.002>