

## Forma aislada de miocardiopatía espongiforme

Juan R. Siles Rubio, José M. Arizón del Prado, Amador López Granados, Dolores Mesa Rubio, Fernando López Rubio<sup>a</sup> y Antonio Ramírez Moreno

Servicios de Cardiología y <sup>a</sup>Anatomía Patológica. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba.

Una forma muy infrecuente de miocardiopatía congénita, resultado de la interrupción en el normal desarrollo embrionario endomiocárdico, consistente en la no compactación del miocardio ventricular, es la «miocardiopatía espongiforme». Las características ecocardiográficas de esta enfermedad consisten en múltiples trabeculaciones y recesos que comunican directamente con la cavidad ventricular. Existe una alta incidencia familiar de esta enfermedad. Presentamos un caso ilustrativo de la forma aislada de esta enfermedad, no asociada a otras anomalías, en un paciente de 16 años de edad con las manifestaciones clínicas y ecocardiográficas típicas de este proceso patológico. Revisamos a continuación la bibliografía de esta afección.

**Palabras clave:** *Miocardiopatía espongiforme. Miocardio no compactado.*

### Isolated Form of Spongy Myocardium

Noncompaction of the ventricular myocardium sometimes referred to as «spongy myocardium», is a rare congenital cardiomyopathy resulting from an arrest in normal endomyocardial embryogenesis. The characteristic echocardiographic findings of this disease consist of multiple myocardial trabeculations and deep intertrabecular recesses communicating with the left ventricular cavity. Familial occurrence has been observed. We present an illustrative case of isolated noncompaction of the ventricular myocardium in a 16-year-old patient, with the typical clinical and echocardiographic features of the disease. The literature on the topic is reviewed.

**Key words:** *Spongy cardiomyopathy. Noncompaction ventricular myocardium.*

## INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía espongiforme, también conocida como «miocardio no compactado» es una forma infrecuente de miocardiopatía congénita, resultado de una embriogénesis endomiocárdica alterada.

El diagnóstico de esta entidad se hace según los hallazgos ecocardiográficos típicos, como son los recesos y las trabeculaciones intramiocárdicas. Los síntomas clínicos incluyen datos de disfunción sistólica ventricular, fundamentalmente izquierda, incluyendo la insuficiencia cardíaca, arritmias ventriculares y fenómenos embólicos. Sus aspectos clínicos y pronósticos son muy paralelos a los de la miocardiopatía dilatada idiopática. Presentamos un caso de miocardiopatía espongiforme en su variedad aislada, sin otras anomalías asociadas.

Correspondencia: Dr. J.R. Siles Rubio.  
Servicio de Cardiología. Hospital Reina Sofía.  
Avda. Menéndez Pidal, s/n. 14004 Córdoba.

Recibido el 23 de enero de 2001.  
Aceptado para su publicación el 24 de mayo de 2001.

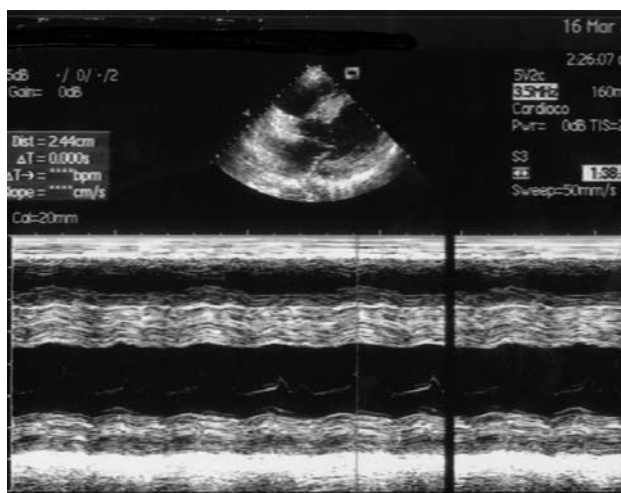
## CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente varón de 16 años de edad remitido a nuestro centro para valoración de trasplante cardíaco por insuficiencia cardíaca refractaria al tratamiento convencional.

Entre sus antecedentes destacaba la muerte súbita de su madre a los 32 años, sin que se llegase a un diagnóstico causal de esta última, y tampoco se llegó a estudiar ni al padre ni a los familiares directos desde el punto de vista cardiológico ni genético.

Había sido diagnosticado de miocardiopatía hipertrófica no obstructiva, con disfunción sistólica severa en su hospital de referencia un año antes. La progresión de la insuficiencia cardíaca hasta hacerse de reposo (grado IV) fue el motivo por el que fue remitido a nuestro centro para la valoración del trasplante cardíaco. No se recogieron en la historia datos compatibles con episodios arrítmicos ni embólicos.

El cuadro clínico, como ya hemos mencionado, era el de insuficiencia cardíaca franca de predominio izquierdo, que había progresado en los últimos meses a pesar de un tratamiento que incluía furosemida (80 mg/día), espironolactona (25 mg/día), digoxina (0,25



**Fig. 1.** Imagen ecocardiográfica bidimensional a través del plano paraesternal de eje largo, en la que se visualiza el engrosamiento miocárdico, con disfunción sistólica severa del ventrículo izquierdo.



**Fig. 2.** Imagen ecocardiográfica bidimensional (apical de 4 cámaras) donde se evidencian los recesos y trabeculaciones, sobre todo circunscritos al segmento apical.



**Fig. 3.** Corte transversal del corazón del receptor que pone de manifiesto los recesos y trabeculaciones en el ventrículo izquierdo.

mg/día), enalapril (10 mg/día) y carvedilol a una dosis de 6,25 mg cada 12 h.

En la exploración física destacaba un mal estado general, con hipoperfusión sistémica. La presión arterial era de 105/65 mmHg. En la auscultación presentaba unos tonos rítmicos a 120 sístoles por minuto, sin soplos, con galope por tercer ruido y crepitantes húmedos en ambas bases pulmonares.

Entre los estudios complementarios que se le realizaron destacaba una hiponatremia de 127 con disfunción leve de la función renal (creatinina 1,8). La hematemetría y el estudio de coagulación eran normales. El electrocardiograma demostraba una taquicardia sinusal con crecimiento ventricular izquierdo y extrasístoles ventriculares monomorfos aislados; la duración del QRS era de 110 ms.

La radiografía de tórax reveló una cardiomegalia moderada, con signos evidentes de hipertensión venocapilar.

La ecocardiografía puso de manifiesto una dilatación importante del ventrículo izquierdo, que presentaba una disfunción sistólica severa, con una fracción de eyección del 12%, con un septo de 24 mm (fig. 1). En el plano apical de 4 cámaras el endocardio presentaba recesos y eran evidentes unas trabeculaciones intramiocárdicas muy manifiestas en el segmento apical (fig. 2).

La evolución clínica del paciente fue desfavorable, precisando medicación inotrópica a altas dosis desde el momento del ingreso. Fue trasplantado durante ese mismo ingreso y, aunque presentó un episodio de rechazo IIIA, la evolución posterior fue muy satisfactoria y a los 10 meses de seguimiento se encuentra asintomático y en muy buena situación clínica.

El análisis anatomopatológico del corazón confirmó el diagnóstico de miocardiopatía espongiiforme y existió una gran correlación respecto a los recesos y trabeculaciones que se habían puesto de manifiesto en el estudio ecocardiográfico (fig. 3).

## DISCUSIÓN

Dentro de las miocardiopatías, definidas como el conjunto de enfermedades del miocardio que causan una mala función del mismo, la forma espongiiforme es realmente infrecuente y ha sido incluida en el grupo de las miocardiopatías sin clasificar<sup>1</sup>. A pesar de su rareza, la miocardiopatía espongiiforme es una entidad que se está diagnosticando en los últimos tiempos de manera más frecuente<sup>2</sup>. Inicialmente descrita en la población pediátrica<sup>3</sup>, se ha observado también en pacientes adultos. Esto último quizá se debe a un reconocimiento de la enfermedad relativamente sencillo mediante la ecocardiografía bidimensional cuando se obtienen las imágenes características de recesos miocárdicos que comunican directamente con la cavidad ventricular en ausencia de otras anomalías<sup>4</sup>. Estas imá-

genes coinciden con los datos que se obtienen en el examen anatomopatológico de estas piezas<sup>5</sup> (fig. 3).

Aunque puede afectar al ventrículo derecho y el septo interventricular, en las pocas series existentes en la bibliografía la implicación es del ventrículo izquierdo, siendo la implicación biventricular de un 40% de los casos<sup>3</sup>.

Como hemos mencionado con anterioridad, esta enfermedad se caracteriza por una disfunción sistodiastólica del ventrículo izquierdo, que clínicamente cursa con insuficiencia cardíaca<sup>6</sup>.

Existen 2 variedades<sup>5</sup> de esta entidad: una forma aislada que no se asocia a ninguna malformación cardíaca ni extracardíaca, que con mucho es la más infrecuente, y otra en la que, junto a la miocardiopatía, existe dismorfia facial (frente prominente, estrabismo bilateral, micrognatia y paladar hendido) y con mucha frecuencia síndrome de Wolff-Parkinson-White, sobre todo en la población pediátrica. Las arritmias que pueden ocurrir son supraventriculares, mediadas por vías en el contexto de un síndrome de Wolff-Parkinson-White, y ventriculares, en las que el mecanismo electrofisiológico no está aún determinado<sup>5</sup>.

La base genética de esta enfermedad<sup>7</sup> no es conocida totalmente, aunque existe relación con una mutación del gen *G 4,5* en el Xq 28, independientemente de que se trate de la forma aislada o asociada al síndrome de Barth (neutropenia, retraso de crecimiento, aumento de ácidos orgánicos urinarios, bajas concentraciones de carnitina y anomalías mitocondriales), a la distrofia muscular de Emery-Dreifus y a la miocardiopatía miotubular. Se sabe que la recurrencia familiar es alta, y en la serie más amplia<sup>5</sup> se ha asociado a un 44% de los casos. En el caso de nuestro paciente no se llegó a fiar la causa de la muerte de su madre, y tampoco se estudió a ningún otro familiar desde el punto de vista cardiológico ni genético.

Respecto al pronóstico y manejo de estos pacientes<sup>8</sup>, son pocos los datos que existen por el momento, pero en

las series más amplias parece existir un paralelismo en la historia natural y el tratamiento con la miocardiopatía dilatada de origen idiopático. La mortalidad<sup>3</sup> a los 6 años es del 80%. Respecto a la terapia<sup>9</sup>, se propone el tratamiento ampliamente aceptado de la insuficiencia cardíaca, incluida la anticoagulación y las medicaciones antiarrítmicas, y se han comunicado casos de implantación de desfibrilador automático y, por último, la indicación de trasplante cardíaco, siguiendo las directrices actuales del mismo.

## BIBLIOGRAFÍA

- Galve Basilio E, Alfonso Manterola F, Ballester Rodes M, Castro Beiras A, Fernández de Soria Pantoja R, Penas Lado M et al. Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en miocardiopatías y miocarditis. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 360-393.
- Ichida F, Hamamichi Y, Miyawaki T, Ono Y, Kamiya T, Akagi T et al. Clinical features of isolated noncompaction of the ventricular myocardium: long-term clinical course, hemodynamic properties, and genetic background. *J Am Coll Cardiol* 1999; 34: 233-240.
- Ritter M, Oeschlin E, Süttsch G, Attenhofer C, Schneider J, Jenni R. Isolated noncompaction of the myocardium in adults. *Mayo Clin Proc* 1997; 72: 26-31.
- Agmon Y, Connolly HM, Olson LJ, Khandheria BK, Seward JB. Noncompaction of the ventricular myocardium. *J Am Soc Echocardiogr* 1999; 12: 859-863.
- Kurosaki K, Ikeda U, Hojo Y, Fujikawa H, Katsuki T, Shimada K. Familial isolated non compaction of the ventricular myocardium. *Cardiology* 1999; 91: 69-72.
- Chin TK, Perloff JK, Williams RG, Jue K, Mohrmann R. Isolated noncompaction of left ventricular myocardium. A study of eight cases. *Circulation* 1990; 82: 507-513.
- Bleyl SB, Munford BR, Brown-Harrison MC, Pagotto LT, Carey JC, Pysher TJ et al. Xq 28-linked noncompaction of the ventricular myocardium: prenatal diagnosis and pathologic analysis of affected individuals. *Am J Med Genet* 1997; 72: 257-265.
- Jenni R, Rojas J, Oechislin E. Isolated noncompaction of the myocardium. *N Engl J Med* 1999; 340: 966-967.
- Shah CP, Nagi KS, Thakur RK, Bougner DR, Xie B. Spongy left ventricular myocardium in a adult. *Tex Heart Inst J* 1998; 25: 150-151.