

## Forma asociada familiar de miocardiopatía no compactada y poliquistosis renal

Sra. Editora:

La forma aislada de miocardiopatía no compactada (MNC) es una enfermedad infrecuente, cuya casuística está aumentando debido a un mayor conocimiento y al desarrollo de las herramientas de diagnóstico por imagen.

Su causa es la interrupción del proceso embriionario de compactación del miocardio, que ocurre entre la quinta y la octava semana de vida intrauterina y genera que el miocardio tenga un aspecto hipertrabeculado con dos capas, una externa epicárdica compactada y una interna endocárdica no compactada, con unos recesos intertrabeculares profundos en comunicación con la cavidad ventricular<sup>1,2</sup>.

La MNC es una enfermedad con frecuente presentación familiar; en las series estudiadas, hasta un 50% de los familiares están afectados en mayor o menor medida.

Se han identificado mutaciones en diversos genes. El G 4.5 implicado en la función mitocondrial (proteína taffazina) y otros relacionados con el esqueleto celular (alfa distrobrevina y distrofina) se heredan de forma recesiva ligada al sexo. Por el contrario, genes que codifican proteínas del sarcómero como el *LDB3* (proteína Cypher/Zasp), presente en el cromosoma 10q21-q23, o proteínas del citoesqueleto como alfaactina o cadena pesada de la betamiosina, se heredan de forma autosómica dominante<sup>3</sup>.

La afección cardíaca se manifiesta clásicamente por la tríada de insuficiencia cardíaca, arritmias y embolias, pero el actual diagnóstico precoz de formas incipientes hace que la expresión clínica sea frecuentemente oligosintomática. Se asocia a manifestaciones extracardíacas, de las que las neuromusculares son las más frecuentes. Sin embargo, el abanico es variado: dismorfias faciales, alteraciones hematológicas, endocrinas o renales, que incluyen riñón en herradura, glomerulonefritis o poliquistosis renal<sup>2</sup>.

Presentamos el caso de dos hermanos afectos de MNC y poliquistosis hepatorenal. El caso índice es una mujer de 65 años hipertensa, dislipémica, en diálisis por insuficiencia renal secundaria a poliquistosis, que ingresó con cuadro de disnea de mínimos esfuerzos, ortopnea, oliguria y edemas periféricos. El ECG mostraba un ritmo sinusal con

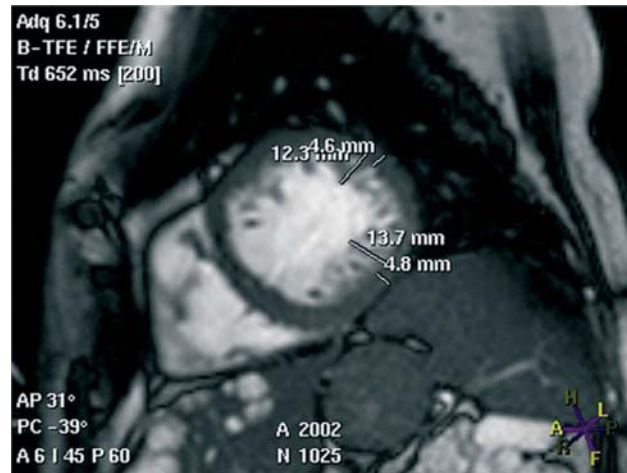


Fig. 1. Plano eje corto de resonancia magnética en el que se ve las dos capas del miocardio, con una relación entre ellas > 2,3 en diástole.

criterios de crecimiento de ventrículo izquierdo. Se solicitó ecocardiograma, que mostró unas cavidades izquierdas dilatadas con zonas de hipertrabeculación distal, entre las que se introducía el contraste ecocardiográfico con una fracción de eyección moderadamente deprimida, presión pulmonar límite, todo ello compatible con «miocardiopatía no compactada». Se confirmó el diagnóstico mediante resonancia magnética (fig. 1). Tras tratamiento con bloqueadores beta y diuréticos, la paciente mejoró clínicamente.

Revisando su historia familiar encontramos a un hermano de 63 años hipertenso y dislipémico, trasplantado renal desde 1995 por enfermedad poliquística. Debido a sus antecedentes, se le habían realizado diversas ecocardiografías, todas ellas informadas como dilatación de cavidades izquierdas con disfunción sistólica moderada e hipertrabeculación apical, compatible con MNC (fig. 2).

La poliquistosis renal es una de las principales causas de enfermedad renal crónica. Presenta carácter hereditario y la producen mutaciones principalmente en dos genes, *PKD 1* y *PKD 2* (policistina 1 y 2), situados en los cromosomas 16 y 4 y transmitidos de forma autosómica dominante y recesiva, respectivamente. Los quistes renales se asocian a quistes hepáticos. Se manifiesta por dolor en fosa renal, hematuria y procesos infecciosos urinarios intercurrentes. Las manifestaciones cardiovasculares típicamente asociadas incluyen hipertensión arterial, prolapso mitral y aneurismas intracraneales.

La asociación entre MNC y enfermedad poliquística renal ha sido publicada únicamente en 3 casos en toda la literatura, y todas son descripciones de la



**Fig. 2.** Ecocardiografía en plano apical de cuatro cámaras en la que se aprecia una zona de hipertrabeculación en el segmento medio de la pared anterolateral y en ápex, con espesor 2 veces mayor que el de la capa compactada.

presencia de estos dos trastornos en un único paciente<sup>4-6</sup>. Presentamos la primera agregación de ambas enfermedades en más de un caso dentro de la misma familia. Ambos hermanos estaban diagnosticados de poliquistosis hepatorenal y presentaban alteraciones cardíacas que cumplían criterios de MNC.

Está demostrada la influencia genética de estas enfermedades. En el caso de la MNC, parece que todavía quedan varios genes causales por identificar. No sabemos hasta qué punto la asociación de estas dos afecciones es un hecho casual o el resultado de la alteración de un mismo mecanismo cromosómico. Sin duda, el estudio genético de los casos descritos ayudará a solucionar esta incógnita.

Sem Briongos-Figuero, Fernando Ruiz-Rejón,  
José Julio Jiménez-Nacher y Alicia Megías  
Servicio de Cardiología. Hospital Ramón y Cajal. Madrid. España.

## BIBLIOGRAFÍA

1. 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;34:233-40.
2. Stollberger C, Finsterer J, Blazek G. Left ventricular hypertrabeculation/noncompaction and association with additional cardiac abnormalities and neuromuscular disorders. *Am J Cardiol.* 2002;90:899.
3. Monserrat Iglesias L. Miocardiopatía no compactada: una enfermedad en busca de criterios. *Rev Esp Cardiol.* 2008;61:112-5.
4. Moon J-Y, Chung N, Seo H-S, Choi EY, Ha JW, Rim SJ. Noncompaction of the ventricular myocardium combined with polycystic kidney disease. *Heart Vessels.* 2006;21:195-8.
5. Lau TK, Flamm SD, Stainback RF. Noncompaction of the ventricular myocardium. *Circulation.* 2002;105:e57.
6. Komeyama M, Nozomi W, Etsuko I, Fukuda H, Yoshida K. Left ventricular non-compaction combined with familial polycystic kidney. *J Echocardiogr.* 2007;5:61-3.