

Miocardiopatía hipertrófica

Fecha de la última revisión: **15/12/2014**

Índice de contenidos

1. [Introducción](#)
2. [¿De qué hablamos?](#)
3. [¿Cuál es su etiología?](#)
4. [¿Cuál es su fisiopatología?](#)
5. [¿Cómo podemos clasificarla?](#)
6. [¿Cuál es su clínica?](#)
7. [¿Cómo diagnosticarla?](#)
8. [¿Cuáles son sus posibles complicaciones?](#)
[valoración del riesgo de muerte súbita](#)
9. [¿Cuál es el manejo de la miocardiopatía hipertrófica?](#)
10. [Estudio familiar](#)
11. [Bibliografía](#)
12. [Más en la red](#)
13. [Autores](#)

Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MCH), es una enfermedad con una importante heterogenicidad genética, clínica y pronóstica.

Descrita por Brock y Teare, hasta mediados del siglo XX no se estudió de forma sistemática. Inicialmente se creía que la gran hipertrofia septal ventricular y la extraña disposición de los haces musculares observada en estos pacientes, correspondía a un tumor benigno del corazón.

La MCH se consideraba una patología relativamente rara, pero ahora es reconocida como una causa importante de morbilidad y mortalidad en personas de todas las edades.

Es una enfermedad hereditaria de transmisión genética autosómica dominante primaria del sarcómero cardíaco causada por mutaciones en el gen que codifica las proteínas sarcoplasmáticas del aparato contráctil del miocito.

Es la causa más común de muerte súbita durante el esfuerzo físico en gente joven, por lo que su diagnóstico es de gran importancia en los grupos de alto riesgo de muerte súbita.

¿De qué hablamos?

A lo largo de la historia, la MCH se ha definido como la presencia de hipertrofia miocárdica en ausencia de estrés hemodinámico y enfermedades sistémicas como amiloidosis y enfermedades por depósito de glucógeno. Con esta definición, el objetivo es distinguir aquellas situaciones en la que existe hipertrofia del miocito, de las que la masa del ventrículo izquierdo (VI) y el grosor de la pared están incrementados por infiltración intersticial o acúmulo intracelular de sustratos metabólicos. En la práctica clínica, es imposible diferenciar estas dos entidades con técnicas no invasivas, como el ecocardiograma o la resonancia magnética nuclear (RNM). Deberíamos hacer un diagnóstico etiológico mediante biopsia miocárdica en la que se demuestre hipertrofia del miocito.

Actualmente, la MCH se define como la presencia de un aumento del grosor o masa de la pared ventricular, en ausencia de otras condiciones (hipertensión, valvulopatías), suficientes para causar dicha anomalía. Por tanto, se trata de una hipertrofia de VI o ventrículo derecho (VD), a menudo asimétrica, que a veces afecta de forma predominante al septo interventricular, de un VI no dilatado que muestra una función sistólica hiperdinámica.

Aunque el criterio diagnóstico general habitual para la MCH es un grosor de la pared ventricular igual o mayor de 15 mm, debe existir una correlación entre las alteraciones genotípicas y fenotípicas y la presencia de mutaciones genéticas compatibles para MCH.

Es una enfermedad genética primaria del sarcómero cardíaco de transmisión autosómica dominante, causada por mutaciones en las proteínas sarcoplasmáticas, en genes que codifican diferentes componentes del aparato contráctil, con manifestaciones clínicas, morfológicas, fisiopatológicas y genéticas moleculares especiales.

La MCH es la enfermedad cardiovascular genética más común. La incidencia total de la MCH es baja, de un 0.2% de la población general (1:500) y de un 0.5% de los pacientes no seleccionados que se remiten para realizarles un ecocardiograma. Una considerable proporción de individuos portadores de la mutación genética para MCH no son descubiertos clínicamente, es decir, tienen un genotipo positivo y fenotipo negativo, como si tuviesen una MCH subclínica. Afecta de igual forma a hombres y mujeres, en todas las razas y países.

La mortalidad global anual en pacientes con MCH es aproximadamente del 1% al año y del 2% al año en pacientes con miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MCHO). La causa más frecuente de muerte en pacientes jóvenes es la muerte súbita, la insuficiencia cardíaca en pacientes de mediana edad y el ictus asociado a la fibrilación auricular en pacientes de mayor edad.

¿Cuál es su etiología?

La MCH, en su forma familiar (aproximadamente el 50% de los casos) es una enfermedad hereditaria de transmisión mendeliana autosómica dominante causada por mutaciones genéticas en el aparato contráctil del miocito. Es posible que algunas de las formas esporádicas de la enfermedad se deban a mutaciones espontáneas “de novo”. Se conocen más de 400 mutaciones y están implicados más de 11 genes diferentes, codificando todos polipéptidos del sarcómero y diferentes componentes del aparato contráctil del miocito.

Las mutaciones más comunes son las del gen de la cadena pesada de la betamiosina (cromosoma 14q1), que es la principal proteína contráctil del miocardio y la del gen de la proteína C unida a la miosina cardíaca (cromosoma 11). Otras mutaciones incluyen las del gen de la troponina I y T cardíaca (cromosoma 1), gen de la cadena ligera de miosina, esencial o reguladora (cromosoma 3 y 12), gen de la alfa-tropomiosina (cromosoma 15), gen de la alfa-actina, etc.

En jóvenes, la MCH a veces se asocia con síndromes congénitos, alteraciones metabólicas hereditarias y enfermedades neuromusculares.

La MCH es una enfermedad genéticamente heterogénea, ya que puede estar causada por defectos genéticos en más de un locus, aunque esto no explica la variabilidad clínica.

Algunas mutaciones tienen peor pronóstico, otras se asocian a una sintomatología más severa y otras predicen una aparición más tardía de la enfermedad.

En algunas mutaciones parece existir una cierta relación entre la severidad de las alteraciones morfológicas/funcionales y el pronóstico, y otras se caracterizan por una evolución desfavorable a pesar de una expresión clínica aparentemente benigna.

No todos los individuos portadores de una mutación genética expresan los rasgos clínicos de la MCH. Es común en niños menores de 13 años una afectación "silente" sin evidencia de MCH en la ecocardiografía, cuyos rasgos suelen aparecer con el crecimiento durante la adolescencia, por lo que hay que realizar estudios periódicos.

El defecto genético primario que codifica las proteínas del sarcómero, altera su función a través de mecanismos como la fijación del calcio que hacen al corazón susceptible a efectos ambientales y genéticos que conducen a una respuesta de crecimiento. El excesivo crecimiento cardíaco, está reflejado por un incremento del tamaño del miocito (hipertrofia) y un incremento del número de fibroblastos con secreción de colágeno (fibrosis), claves en la patogénesis de la MCH.

A pesar de que la mutación proteínica está presente por igual en el VI y VD, la hipertrofia está limitada en el 80-90% de los casos al aumento de presión de la cámara del VI.

¿Cuál es su fisiopatología?

Es frecuente que el engrosamiento de la pared sea difuso y heterogéneo, afectando a segmentos no contiguos del VI, es decir, con áreas de espesor normal. La transición entre áreas gruesas y zonas normales suele ser brusca y aguda.

La hipertrofia afecta de forma preferente el tabique (hipertrofia septal asimétrica), que duplica o triplica su espesor normal y a partes de la pared libre lateral, reduciendo así considerablemente el tamaño de la cavidad. El segmento posterior de la pared libre está menos afectado. En la tercera parte de los casos, sin embargo, la hipertrofia es simétrica o concéntrica, como en la hipertensión arterial, con la que puede confundirse. Otras veces (14%) afecta sólo la parte distal del ventrículo izquierdo (miocardiopatía apical). Las alteraciones histológicas básicas en la MCH son, la hipertrofia y la desorganización de los miocitos, fibrosis de sustitución, aumento del colágeno intersticial y arterias coronarias intramurales anormalmente pequeñas. Es posible que el aumento del colágeno intersticial esté mediado por la angiotensina II, ya que en estudios animales, el aumento de la fibrosis intersticial está atenuado por los antagonistas de los receptores de la angiotensina II.

La hipertrofia ventricular se asocia a alteraciones funcionales de tipo mecánico, isquémico y eléctrico, cuya presencia en grado variable determina el cuadro clínico de la enfermedad.

Los componentes fisiopatológicos más importantes que dictan el curso clínico de la MCH son: 1) disfunción diastólica, 2) obstrucción del tracto de salida del VI, 3) isquemia de miocardio, 4) arritmias supraventriculares y ventriculares.

La alteración más llamativa y responsable de los síntomas es la *disfunción diastólica*. El miocardio hipertrófico, poco distensible, crea un "obstáculo a la entrada" de la sangre en el VI, que tiende a paliarse con la contracción enérgica de la aurícula. A esta dificultad diastólica suele añadirse una disfunción sistólica, la "estenosis subaórtica dinámica" u *"obstáculo a la salida"*, producido, en parte, por la hipertrofia septal y, en parte, por la interposición del velo anterior de la mitral, que se pega al tabique durante parte de la sístole. Este desplazamiento sistólico anterior de la válvula mitral, que es también responsable de la insuficiencia mitral asociada, se debe al efecto de succión de la sangre expulsada a gran velocidad a través de un trayecto estrecho (efecto Venturi). Esto explica que la obstrucción sea un fenómeno dinámico, que puede acentuarse con las maniobras que aceleran la expulsión ventricular, como el ejercicio o la administración de isoproterenol y digital, o que reducen el diámetro de la cavidad, como la maniobra de Valsalva o la administración de nitrito de amilo. En cambio, puede suprimirse con los vasoconstrictores, que aumentan la poscarga y dilatan la cavidad. La obstrucción está presente en reposo en el 43% de los casos (forma obstructiva en reposo), aparece con las maniobras de provocación en un 33% adicional (forma obstructiva latente) y está ausente en el 24% restante (forma no obstructiva).

En la MCH, *la isquemia de miocardio* ocurre como parte del proceso miocardiopático y no por afectación coronaria. La disminución de la reserva coronaria favorece la aparición de fenómenos isquémicos, por varios mecanismos: 1) compromiso del flujo miocárdico por coronarias anormales (enfermedad de vasos pequeños), 2) excesiva demanda miocárdica de oxígeno y 3) relajación diastólica prolongada que provoca una tensión elevada en la pared miocárdica.

La incidencia de *arritmias y muerte súbita* se atribuye a las propiedades electrofisiológicas alteradas de los miocitos deformes.

¿Cómo podemos clasificarla?

Podemos clasificar hemodinámicamente la MCH en:

1. Miocardiopatía hipertrófica obstructiva (MCHO): existe obstrucción al flujo de salida del VI. Los gradientes intraventriculares dinámicos constituyen un rasgo primordial de esta enfermedad aunque sólo un subgrupo de pacientes lo presentan. En estos casos los síntomas ocurren antes y son más severos que en los que no presentan obstrucción. La presencia de obstrucción al flujo de salida del VI con un gradiente en reposo igual o mayor de 30 mmHg (presente en aproximadamente un tercio de los pacientes con MCH), es un fuerte predictor independiente de progresión de la enfermedad, insuficiencia cardíaca, ictus y muerte (incluso en pacientes asintomáticos), con un riesgo relativo de 2 sobre los pacientes sin obstrucción. Existe una gran variabilidad en la severidad del gradiente durante el día, dependiendo del reposo o ejercicio, ingesta alimenticia o de alcohol, pudiendo existir una exacerbación de los síntomas tras las comidas.

Tras el inicio de los síntomas severos, la clase funcional de la New York Heart Association (NYHA) es el principal marcador del pronóstico, independientemente del gradiente de obstrucción al tracto de salida del VI.

La obstrucción puede ser subaórtica o mediaventricular y puede provocar un aumento de la presión sistólica del VI, prolongación de la relajación del VI, aumento de la presión diastólica del VI, regurgitación mitral e isquemia miocárdica.

2. Miocardiopatía hipertrófica no obstructiva (MCH): no existe obstrucción al flujo de salida del VI ni en el reposo ni con provocación. Puede ser con función sistólica normal o con afectación de la misma en estadíos terminales de la enfermedad.

Según la afectación ventricular por la hipertrofia, podemos diferenciar varios tipos de MCH (tabla 1).

Tabla 1. Tipos de MCH según la afectación por la hipertrofia.	
Tipos de MCH	Incidencia (%)
Afectación del VI	
• Hipertrofia asimétrica	95
◦ Hipertrofia ventricular septal	80
◦ Hipertrofia apical	9
◦ Hipertrofia media ventricular	4
◦ Tipos raros	2
• Hipertrofia simétrica (concéntrica)	5
Afectación del VD	—

¿Cuál es su clínica?

Puede manifestarse a cualquier edad, pero suele detectarse entre los 20 y los 40 años. A veces a causa del descubrimiento ocasional de un soplo, durante un screning familiar o una alteración inexplicable en el electrocardiograma (ECG).

Para la mayoría de los pacientes, su curso es relativamente benigno, aunque pueden presentarse complicaciones en cualquier momento. Buena parte de sus manifestaciones son consecuencias de las alteraciones diastólicas.

Su clínica es muy variable, pudiendo ir desde el paciente asintomático hasta el debut sintomático en forma de muerte súbita que ocurre a veces en jóvenes que están realizando algún esfuerzo físico.

Sus síntomas son parecidos a los de la estenosis valvular aórtica, con la que a veces se confunde. Los más habituales son la *disnea de esfuerzo e insuficiencia cardíaca izquierda, angina de pecho, palpitaciones, fatiga, presíncope* y *síncope*, éstos últimos atribuibles a las arritmias ventriculares. Es bastante específica, la aparición de síncope o presíncope en individuos jóvenes previamente asintomáticos. Un episodio de *muerte súbita* recuperada en un niño, joven o adulto, obliga a descartar esta patología.

La disnea de esfuerzo supone el síntoma más común y se correlaciona con la elevación de la presión capilar pulmonar secundaria a las alteraciones diastólicas.

La insuficiencia cardíaca está causada en gran medida por disfunción diastólica con alteración del llenado de VI, en presencia de función sistólica preservada. Es rara en niños, y su presencia en ellos sería un signo de mal pronóstico.

El dolor torácico, angina de esfuerzo o de reposo en ausencia de coronariopatía, puede limitarse a pequeñas molestias precordiales u originar un cuadro de dolor intenso que motive el ingreso en una unidad coronaria; se atribuye a la isquemia y disfunción microvascular producida por la hipertrofia y la reducción de la densidad capilar o la compresión prolongada de los pequeños vasos coronarios debida a la relajación anormalmente lenta. En los pacientes con angina, es importante documentar la isquemia de forma objetiva, por lo que se recomienda realizar una coronariografía para descartar la presencia de lesiones coronarias y estudiar fenómenos dinámicos.

Una obstrucción dinámica al flujo del VI producida por contacto mitral-tabique durante la sístole, y normalmente asociada con leve o moderada insuficiencia mitral, se encuentra en un 20% de los pacientes en reposo, y se desarrolla en un gran porcentaje de pacientes durante el esfuerzo. La obstrucción al flujo de salida se asocia con mayor riesgo de insuficiencia cardíaca y muerte.

¿Cómo diagnosticarla?

El diagnóstico clínico de los pacientes con MCH se basa en la demostración de una hipertrofia ventricular en ausencia de factores cardíacos o sistémicos que la justifiquen.

Una buena anamnesis y exploración física dirigida puede ser diagnóstica.

Las formas obstructivas se diagnostican fácilmente a la cabecera del enfermo cuando presenta la tríada compuesta por: *soplo sistólico* parasternal, que tiene un doble origen (estenosis subaórtica e insuficiencia mitral concomitante) y que, a diferencia de la estenosis aórtica valvular, se acentúa con el nitrito de amilo y la maniobra de Valsalva; *pulso carotídeo* bisferiens, que refleja la interrupción de la eyección en mesosístole, y el *doble o triple latido apical*, producido por la adición de un cuarto ruido apical. El diagnóstico, en cambio, puede ser difícil en ausencia de obstrucción, pues la exploración suele ser normal o, a lo sumo, se ausculta un cuarto ruido auricular.

Las pruebas complementarias más importantes para su diagnóstico son:

ECG: es el estudio más sensible para detectar la enfermedad, casi siempre es anormal (75-95%). El ECG normal es más frecuente en familiares de pacientes detectados mediante cribado o en las formas leves localizadas de MCH.

Las alteraciones más frecuentes son signos de hipertrofia del VI, ondas Q septales muy marcadas que simulan una necrosis miocárdica, patrones de preexcitación o severas alteraciones de la repolarización con ondas T isquémicas a veces gigantes, sobre todo de V3-V5, típicas de la MCH apical. Con menor frecuencia aparecen alteraciones de la onda P, QT largo o bloqueos de rama, hemibloqueos o síndrome de Wolff-Parkinson-White.

Los lactantes y niños pequeños suelen tener el hallazgo paradójico de hipertrofia VD en el ECG, que puede reflejar obstrucción del tracto de salida VD.

A veces, un ECG patológico es la primera clave diagnóstica en un individuo asintomático. En muchos niños con enfermedad genéticamente demostrada y en algunos adultos, pueden observarse ECG anormales en ausencia de hipertrofia ventricular macroscópica.

Tabla 2. Recomendaciones en la realización de electrocardiograma (Gersh BJ, 2011).
La realización de electrocardiograma está recomendada:

- En la evaluación inicial de pacientes con MCH. - En pacientes con MCH y empeoramiento de los síntomas. - Como parte del screening en familiares de primer grado de pacientes con MCH. Debe repetirse cada 12-18 meses en los que no hay evidencia de MCH.
La realización de electrocardiograma es razonable :
Anualmente en pacientes con MCH clínicamente estables, para la evaluación de cambios asintomáticos de la conducción o el ritmo.

Holter ECG 24 horas: puede mostrar arritmias supraventriculares y ventriculares. En el 20% de los casos se detectan taquicardias ventriculares cortas, de menos de 10 segundos de duración, asintomáticas, pero que se asocian a una mortalidad del 24% a los 3 años y en las que es posible obtener beneficios con el tratamiento antiarrítmico.

Se recomienda realizar un Holter en la evaluación pronóstica de los pacientes con MCH.

Tabla 3. Recomendaciones en la realización de Holter ECG (Gersh BJ, 2011).
La realización de Holter ECG está recomendada :
- En la evaluación inicial de pacientes con MCH, para detectar taquicardia ventricular e identificar los pacientes candidatos a desfibrilador automático implantable (DAI). - En pacientes con MCH que presentan mareos o palpitaciones.
La realización de Holter ECG es razonable :
Cada 1 ó 2 años en pacientes con MCH sin evidencia previa de taquicardia ventricular para identificar los posibles candidatos a DAI.
La realización de Holter ECG debe considerarse :
En adultos con MCH para evaluar fibrilación auricular (FA) o flutter auricular asintomático.

Radiografía de tórax: puede ser normal. Lo habitual es la ausencia de cardiomegalia y la dilatación de la aurícula izquierda, que configura a veces una "silueta mitral" típica. Puede existir redistribución vascular en campos pulmonares.

Ecocardiograma doppler: es la prueba más útil e importante, y debe considerarse como la técnica de elección, para el diagnóstico y seguimiento. Permite reconocer las alteraciones estructurales y funcionales características de estos pacientes.

Muestra la hipertrofia de la pared y disminución de la cavidad del VI, y los datos directos o indirectos de obstrucción al tracto de salida cuando existe, así como la disfunción sistólica o diastólica y el tamaño de la aurícula izquierda (AI).

Para establecer el diagnóstico de MCH, se requiere una hipertrofia mayor o igual a 15 mm en algún segmento ventricular en el paciente o igual o superior a 13 mm en los familiares de primer grado. A veces es importante corregir según la superficie corporal y considerar anormal grosores mayores de 2 desviaciones estándar de la media.

En los casos en que el doppler demuestra un gradiente intraventricular significativo mayor de 30 mmHg, suele visualizarse un movimiento anterior sistólico de la válvula mitral que alcanza el septo interventricular. Con esta técnica también pueden estudiarse las anomalías secundarias a los problemas de distensibilidad y relajación ventricular típicos de estos pacientes.

La historia natural de esta enfermedad se caracteriza por cambios en el grado de hipertrofia y/o función ventricular. Con el paso del tiempo y la edad, la hipertrofia puede evolucionar a un adelgazamiento progresivo de las paredes ventriculares, produciéndose a veces una dilatación ventricular y deterioro progresivo de la función sistólica.

Tabla 4. Recomendaciones en la realización de ecocardiograma (Gersh BJ, 2011).
La realización de ecocardiograma está recomendada :
- En la evaluación inicial de todos los pacientes con sospecha de MCH. - Como screening en familiares de pacientes con MCH, a no ser que tengan genotipo negativo en una familia con una mutación conocida. - Periódicamente en hijos de pacientes con MCH, a partir de los 12 años o antes si aparecen signos de pubertad o hay planes de participar en deportes de competición o historia familiar de muerte súbita cardíaca. - En pacientes con MCH con cambios en su estado clínico o nuevos eventos cardiovasculares. - Ecocardiograma transesofágico como guía intraoperatorio en la miomectomía o ablación septal con alcohol.
La realización de ecocardiograma es razonable :

- Cada 1 ó 2 años para la evaluación de pacientes estables sintomáticos con MCH para evaluar el desarrollo de hipertrofia miocárdica, obstrucción dinámica y función miocárdica.
- Ecocardiograma transesofágico si el ecocardiograma transtorácico no es concluyente para una decisión terapéutica.
- Con contraste intravenoso si hay dudas sobre la existencia de MCH apical, infarto apical, particularmente cuando otras pruebas de imagen no son posibles.

Test de esfuerzo: puede ser razonable realizarlo en pacientes jóvenes con MCH y otros factores de riesgo, para valorar los reflejos neurovasculares, capacidad funcional, respuesta al tratamiento y estratificación del riesgo.

También puede ser razonable realizarlo con ecocardiograma de estrés para detectar y cuantificar la obstrucción dinámica en el tracto de salida del VI inducida por el ejercicio.

Estudio electrofisiológico: está indicado en pacientes con arritmias con repercusión clínica, como los resucitados de una parada cardíaca previa, aquellos con documentación de arritmias ventriculares sostenidas y en aquellos con síncope de repetición.

Cateterismo cardíaco: con el uso de la ecocardiografía, el cateterismo ya no es esencial para el diagnóstico, pero facilita la orientación del tratamiento. Permite valorar la importancia de la disfunción diastólica (presión telediastólica elevada y onda a marcada) y sistólica. Esta descubre un gradiente de presión entre el ventrículo izquierdo y la aorta durante la maniobra de Valsalva o la inhalación de nitrito de amilo. La ventriculografía izquierda muestra la configuración típica de la cavidad, de tamaño muy reducido, y la existencia de la insuficiencia mitral. La coronariografía permite descartar las lesiones coronarias ateroscleróticas y con frecuencia muestra el fenómeno de compresión sistólica de las arterias perforantes septales o de la descendente anterior. Está indicada en pacientes con angina, con factores de riesgo para coronariopatía o previamente a un tratamiento invasivo como la miomectomía septal o ablación septal con alcohol.

RNM: está recomendada en pacientes con sospecha de MCH en los que el ecocardiograma no es concluyente para el diagnóstico. También está recomendada en pacientes con MCH con necesidad de información adicional para su manejo (magnitud y distribución de la hipertrofia, aparato valvular mitral, músculos papilares).

Estudio genético y análisis de ADN para las mutaciones genéticas: está recomendado como parte de la evaluación de la herencia familiar y consejo genético de los pacientes con MCH. También en familiares de primer grado de pacientes con MCH.

Diagnóstico diferencial

Existen otras patologías asociadas a hipertrofia de VI con aumento del grosor de la pared del VI, sobre todo en niños menores de 4 años, pudiendo imitar una MCH típica causada por mutaciones de las proteínas del sarcómero. Estas miocardiopatías incluyen formas secundarias como el síndrome de Noonan.

Otras enfermedades en esta categoría son las miopatías mitocondriales provocadas por mutaciones del ADN mitocondrial, miopatías metabólicas e infiltrativas.

En ancianos, algunas enfermedades sistémicas se asocian con formas de miocardiopatía hipertrófica, como la ataxia de Friedreich, feocromocitoma, neurofibromatosis, lentiginosis y esclerosis tuberosa.

En pacientes diagnosticados, el aumento del grosor de la pared del VI puede tener un amplio rango e ir desde 13-15 mm, hasta las formas masivas con más de 30 mm (normal menor o igual a 12 mm).

En atletas profesionales, el grosor de la pared del VI puede ser de 13-15 mm, por lo que esta forma fisiológica de “corazón de atleta” no hay que confundirla con formas de MCH.

¿Cuáles son sus posibles complicaciones? valoración del riesgo de muerte súbita

Disfunción diastólica y/o sistólica

La hipertrofia severa del miocardio, aumenta la rigidez de las cámaras cardíacas, provocando una disfunción diastólica.

Posteriormente, la pared del VI y VD se adelgazan, los ventrículos se dilatan y se deprime la función sistólica (10% de los pacientes). Es importante detectar este estadio de la MCH, ya que los fármacos inotrópicos negativos usados para el tratamiento de la MCHO, estarían ahora contraindicados, mientras que el tratamiento que estaba contraindicado en la MCHO, ahora está indicado (reductores de la postcarga, digital y diuréticos).

La progresión de la clase funcional en la IC (NYHA III a IV), ocurre en una minoría de pacientes, y es debida principalmente a la obstrucción del tracto de salida del VI. La progresión de los síntomas, está asociada a una mayor mortalidad. Un tercio de los pacientes con MCH, mueren por progresión de la IC.

Los pacientes en un estadio terminal de la MCH son candidatos a trasplante cardíaco.

Isquemia miocárdica

Los pacientes con MCH pueden tener isquemia miocárdica severa e infarto. Existe un incremento de las demandas de oxígeno causada por la hipertrofia. Pueden presentar compromiso del flujo coronario miocárdico del VI por afectación de las arteriolas intramurales.

Regurgitación mitral

Es la primera causa de disnea. Es frecuente en pacientes con MCH y obstrucción al tracto de salida del VI, que provoca una distorsión y movimiento anómalo del aparato valvular mitral.

Fibrilación auricular

La FA paroxística o crónica se desarrolla en un 20-25% de los pacientes adultos con MCH, aumentando la incidencia con la edad. Es la arritmia sostenida más frecuente en la MCH. Puede producir un deterioro clínico repentino como resultado de altas frecuencias ventriculares y pérdida de la contribución auricular al llenado, con aumento del riesgo de embolismo, insuficiencia cardíaca y muerte, sobre todo en pacientes mayores y en presencia de MCHO.

Se relaciona con un aumento del tamaño de la AI, que suele ocurrir en la MCHO subaórtica, causada por una regurgitación mitral concomitante. También puede

aparecer en la MCH no obstructiva, como resultado de la dilatación de la AI causada por la disfunción diastólica, particularmente por la alteración de la relajación del VI.

Muerte súbita. Valoración del riesgo.

La MCH es la causa más común de muerte súbita cardíaca en jóvenes (incluidos atletas) y un importante sustrato para la disfunción cardíaca a cualquier edad.

En el paciente asintomático, el planteamiento principal debe centrarse en prevenir la aparición de complicaciones y estratificar el pronóstico. Como medida preventiva, se recomienda la supresión del ejercicio físico a nivel de competición, ya que en más de la mitad de los casos, la muerte súbita se presenta en pacientes jóvenes asintomáticos durante o inmediatamente después de realizar un ejercicio físico de cierta intensidad. En los pacientes con síntomas, gradiente o hipertrofia severa, debe desaconsejarse la realización de cualquier actividad deportiva.

La tasa de muerte súbita en los últimos 10 años desde el diagnóstico, es del 1%. La mortalidad varía según la edad del paciente en el momento del diagnóstico (Maron MS, 2014). Representa cerca de la mitad de la mortalidad de la MCH, y se presenta frecuentemente en niños e individuos jóvenes y asintomáticos. En ellos, los antecedentes familiares de muerte súbita y los episodios sincopales son marcadores de riesgo. Los pacientes con mayor grado de hipertrofia, gradiente importante, sintomáticos y con insuficiencia cardíaca avanzada, son los de peor pronóstico.

Los esfuerzos terapéuticos deben ser dirigidos a pacientes identificados de alto riesgo.

La etiopatogenia de la muerte súbita en la MCH parece ser multifactorial, siendo las arritmias ventriculares el mecanismo más frecuente. Existen subgrupos de alto riesgo (tablas 5 y 6), en los que debe realizarse una evaluación hemodinámica completa, estudiar si existe isquemia, valorar los reflejos neurovasculares y conocer el sustrato arritmogénico.

La isquemia en niños y adultos jóvenes (*milking* en coronariografía), enfermedad coronaria y la isquemia inducida por estrés, desempeñan un papel importante para la muerte súbita empeorando el pronóstico (Maron MS, 2014).

Aproximadamente, un 25% de los pacientes con MCH, presentan una respuesta hipotensiva durante el ejercicio (subida inferior a 20 mmHg, caída mayor a 20 mmHg o no modificación de la TA durante el mismo, o caída desproporcionada tras él) parece conferir un mal pronóstico y un riesgo aumentado de muerte súbita, particularmente en pacientes menores de 40-50 años.

En adultos, la taquicardia ventricular no sostenida, sigue siendo uno de los mejores marcadores clínicos para identificar a los pacientes con riesgo de muerte súbita, detectándose en el 25% de los pacientes adultos con la enfermedad. Es menos prevalente en niños, pero también marca un mal pronóstico.

La presencia de 2 ó más factores de riesgo mayores (tabla 5) para muerte súbita, implica medidas terapéuticas específicas, mientras que la presencia de un solo factor requeriría únicamente un estudio profundo y una estrecha vigilancia clínica.

Pacientes con engrosamiento de la pared de VI <20 mm y sin factores de riesgo, tienen una esperanza de vida similar a la de la población general.

Tabla 5. Factores de riesgo para muerte súbita en MCH (ACC/ESC, 2003).	
Mayores	Posibles en pacientes individuales
- Parada cardíaca (fibrilación ventricular). - Historia familiar de muerte súbita prematura. - Engrosamiento de VI ≥30 mm. - Síncope inexplicado o de repetición. - Taquicardia ventricular (TV) sostenida espontánea (clínica). - TA durante el ejercicio anormal. - TV no sostenida espontánea (en Holter).	- Fibrilación auricular. - Isquemia miocárdica. - Obstrucción al flujo de salida de VI. - Mutación genética de alto riesgo. - Ejercicio físico intenso (nivel competición).

Tabla 6. Mecanismos patogénicos y factores implicados en la muerte súbita de la miocardiopatía hipertrófica.
1. Predisposición genética: - Mutación gen cadena pesada betamiosina (carga aminoácido sustituido). - Mutación gen troponina T. - Mutación gen alfa-tropomiosina.
2. Fenómenos hemodinámicos: “Obstrucción” al tracto de salida del ventrículo izquierdo. - Alteraciones del llenado diastólico. - Deterioro función sistólica. - Anomalías vasomotoras (centrales y periféricas).
3. Isquemia miocárdica: - Aterosclerosis de arterias epicárdicas. <i>Milking</i> descendente anterior. - Compresión sistólica arterias intramurales. - Alteraciones estructurales de los pequeños vasos. - Afectación de la reserva de vasodilatación coronaria.
4. Embolismo sistémico.

5. Trastornos en la conducción.

6. Arritmias cardíacas:

- Supraventriculares.
- Ventriculares.

¿Cuál es el manejo de la miocardiopatía hipertrófica?

La heterogeneidad genética, patológica y clínica de la MCH hace difícil establecer pautas de tratamiento. Al ser una entidad relativamente rara, y con eventos infrecuentes, su tratamiento, farmacológico y no, no se basa en ensayos clínicos aleatorizados sino en estudios retrospectivos y en la experiencia clínica.

Un gran porcentaje de pacientes con MCH están asintomáticos y pueden permanecer libres de síntomas toda la vida. Dado que no existe evidencia, de que ninguna medida terapéutica (farmacológica, dispositivo o cirugía) mejore la historia natural de la enfermedad (excepto en subgrupos de riesgo), su uso, **no está recomendado** en pacientes asintomáticos, en los que sí está **recomendado** el control de las comorbilidades y factores de riesgo cardiovascular.

Las opciones de manejo general de la MCH se resumen en la figura 1.

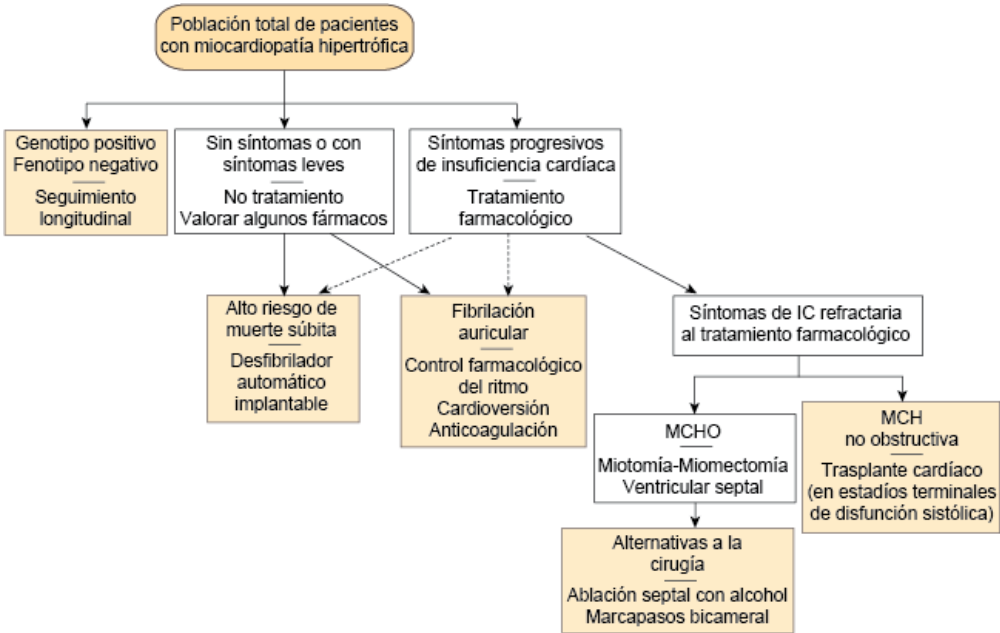


Figura 1. Estrategias de manejo general de la MCH.

Tratamiento farmacológico de la insuficiencia cardíaca en pacientes con MCH

La base de la terapia farmacológica de la insuficiencia cardíaca en pacientes con MCH han sido tradicionalmente los beta-bloqueantes, que mediante la reducción de la frecuencia cardíaca prolongan la diástole y mejoran el llenado ventricular. Además pueden disminuir el gradiente al flujo de salida durante el ejercicio.

El **verapamilo**, con efecto cronotrópico e inotrópico negativo, puede usarse en pacientes sin obstrucción severa al flujo de salida, siendo el fármaco de elección cuando el síntoma principal es el dolor torácico.

La **disopiramida** (antiarrítmico clase I-A) comenzó a usarse en el tratamiento de la MCH en 1982, asociada a beta-bloqueantes cuando el resultado de éstos no era satisfactorio. Reduce la obstrucción y los síntomas mediante su efecto inotrópico negativo. Su uso ha quedado, no obstante, muy limitado por distintos inconvenientes: recurrencia de síntomas pese al tratamiento mantenido; potencialidad arritmogénica, siendo necesario un estrecho control del intervalo QT; efecto deletéreo en pacientes con MCH no obstructiva al disminuir el flujo cardíaco; efectos secundarios anticolinérgicos intolerables (xerostomía, xeroftalmía, estreñimiento, dificultad miccional, etc.), sobre todo en los más ancianos.

En pacientes con insuficiencia cardíaca, la adición de diuréticos a baja dosis suele ser efectiva en el alivio de síntomas.

Los IECAs deben usarse con precaución, porque reducen la postcarga y pueden favorecer el desarrollo o aumento de la obstrucción al flujo de salida. No hay datos a largo plazo sobre su uso, o de otros vasodilatadores en IC asociada a MCH.

Los pacientes que evolucionan hacia la fase final de la MCH con insuficiencia cardíaca y disfunción sistólica son candidatos al tratamiento estándar de la misma. Algunos se convierten en candidatos a trasplante cardíaco.

Tabla 7. Tratamiento farmacológico de la MCH en pacientes sintomáticos (Gersh BJ, 2011).	
Betabloqueantes para el tratamiento de los síntomas (angina, disnea) en adultos con MCH obstructiva o no obstructiva. Deben usarse con precaución en pacientes con bradicardia sinusal o trastornos de la conducción. Puede ajustarse la dosis para el control de los síntomas hasta llegar a una frecuencia cardíaca de 60-65 latidos por minuto.	Recomendado
Verapamilo para el tratamiento de los síntomas (angina, disnea) en adultos con MCH obstructiva o no obstructiva, que no responden a betabloqueantes o están contraindicados.	Recomendado

Deben usarse con precaución en pacientes con gradiente elevado, IC avanzada o bradicardia sinusal.	
Fenilefrina intravenosa u otros agentes vasoconstrictores para el tratamiento de la hipotensión aguda en pacientes con MCH obstructiva sin respuesta a la administración de fluidos.	Recomendado
Disopiramida combinada con betabloqueantes o verapamilo en ausencia de respuesta a éstos para el tratamiento de los síntomas.	Razonable
Diuréticos en pacientes con persistencia de la disnea, a pesar del tratamiento.	Razonable

Tratamiento no farmacológico de la insuficiencia cardiaca debido a la obstrucción al flujo de salida en pacientes con MCH

Los pacientes con una obstrucción marcada (gradiente al flujo de salida mayor o igual a 50 mmHg en condiciones basales) y síntomas graves (clase funcional de la NYHA III-IV) que no responden al tratamiento médico suponen un 5% de los pacientes con MCH, y son candidatos a miomectomía quirúrgica del tabique ventricular o ablación septal percutánea alcohólica.

En los años 90 se sugirió que el **marcapasos bicameral** podría usarse como tratamiento en la obstrucción al flujo de salida. El mecanismo terapéutico consistiría en iniciar el impulso eléctrico en el ápex del VD, alterando la secuencia de contracción sistólica del septo basal y conduciendo a una disminución del gradiente. Aunque estudios observacionales mostraron alivio de síntomas y reducción del gradiente, ensayos clínicos aleatorizados posteriores mostraron que la mejoría sintomática se debía a efecto placebo sin mejoría significativa en las medidas objetivas de la capacidad funcional. El gradiente medio residual tras marcapasos se mantenía en 30-50 mmHg. A los 5 años de seguimiento, menos del 40% de los pacientes continuaban con mejoría de síntomas. Además el grado de mejoría es menor al alcanzado con otras terapias. Por eso, el marcapasos bicameral queda limitado a pacientes con comorbilidad que contraindique otras terapias o a aquellos que requieran marcapasos por bradicardia.

Tabla 8. Recomendaciones para la implantación de marcapasos definitivo en pacientes con MCH (Gersh BJ, 2011).	
Recomendación	Grado
El marcapasos permanente en la enfermedad del seno y en el bloqueo AV en pacientes con MCH tiene las mismas indicaciones que en el resto de pacientes. <i>Cuando están presentes factores de riesgo de MS considerar la implantación de marcapasos-DAI.</i>	Recomendado
El marcapasos permanente puede considerarse en pacientes sintomáticos refractarios al tratamiento médico con MCH obstructiva que no son buenos candidatos a tratamiento quirúrgico. <i>Cuando están presentes factores de riesgo de MS considerar la implantación de marcapasos-DAI.</i>	Razonable
La implantación de un marcapasos permanente no está indicada en pacientes asintomáticos o con síntomas controlados con tratamiento médico.	No recomendado
La implantación de un marcapasos permanente no está indicada en pacientes sintomáticos sin evidencia de obstrucción al tracto de salida de VI.	No recomendado
La implantación de un marcapasos permanente no está indicada en pacientes con MCH obstructiva con síntomas refractarios a tratamiento médico, candidatos a reducción septal.	No recomendado

La **terapia de reducción septal** está **recomendada** en centros con amplia experiencia, en el contexto de un programa de MCH en pacientes sintomáticos seleccionados con gran refractariedad al tratamiento médico y obstrucción al tracto de salida del VI. Entre estas terapias destacan:

- La **miomectomía quirúrgica** ha sido el gold estándar para la mejoría del gradiente del flujo de salida en los último 40 años. La intervención amplía el tracto de salida mediante la resección de una pequeña cantidad de músculo (5-8 g) del tabique hipertrofiado. En centros con amplia experiencia, la mortalidad de la intervención oscila entre el 1-3%. La cirugía acaba con el gradiente de presión en un 90% de los pacientes, y mejora los síntomas (en clase funcional NYHA I ó II) en el 70%.
- La **ablación septal con alcohol** fue desarrollada a mediados de los 90 y consiste en la distribución de alcohol (<1.5 ml) por el tabique ventricular a través de una angioplastia con la introducción del catéter en una rama septal de la arteria descendente anterior. Al producir una cicatriz miocárdica en la porción proximal del tabique, se disminuye el grosor septal y ensancha el tracto de salida. Esta técnica reduce el gradiente de salida y mejora los síntomas en la mayoría de los pacientes. Las complicaciones incluyen el bloqueo auriculo-ventricular completo y la necesidad de marcapasos permanente (5-20% de los pacientes), infarto de miocardio extenso en otras áreas distintas al septo basal, fibrilación ventricular (FV) y muertes (2-4% de los centros con experiencia). Por tanto, la mortalidad asociada a esta técnica no es menor que con la cirugía. La ablación septal debería realizase sólo en centros con amplia experiencia, para asegurar una tasa de complicaciones baja y una correcta selección de pacientes. Los datos de seguimiento disponibles no hacen posible descartar si la cicatriz producida en miocardio puede aumentar el riesgo de MS a largo plazo, en un miocardio ya predispuesto a taquiarritmias malignas. Por eso, parece prudente dejar el procedimiento para pacientes más añosos, o aquellos con comorbilidad que incremente sustancialmente el riesgo quirúrgico.

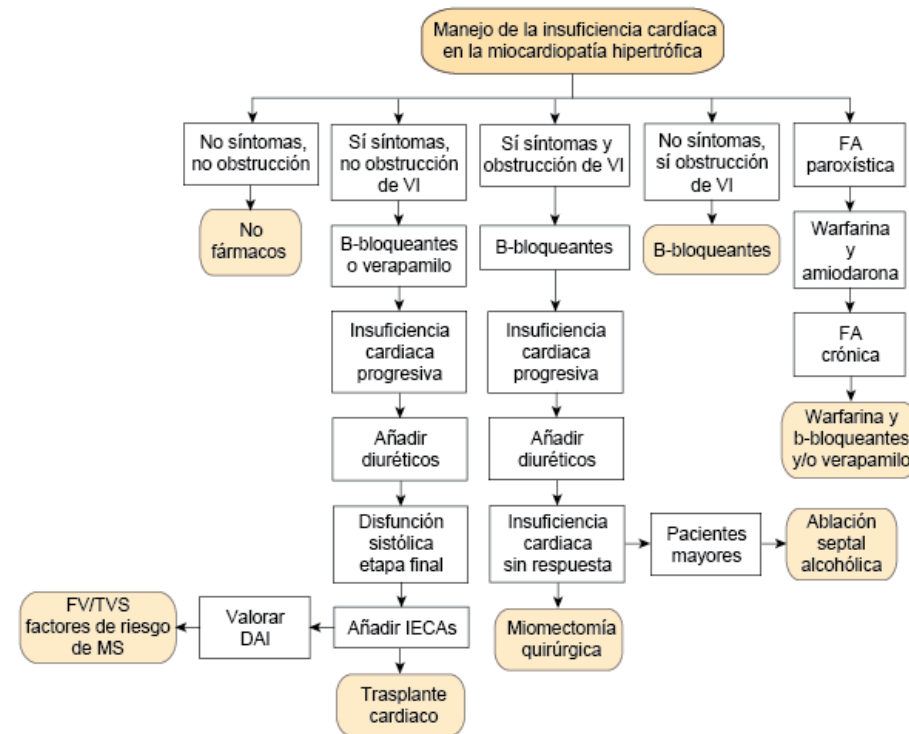


Figura 2. Manejo de la insuficiencia cardíaca en la MCH.
Modificado de Spirito P, 2006.

Tratamiento de la fibrilación auricular en pacientes con MCH

La **amiodarona** se considera la terapia más efectiva para la prevención de FA paroxística. Los **beta-bloqueantes o el verapamilo, están indicados** para controlar la frecuencia cardíaca en pacientes con FA crónica, aunque la ablación del nodo AV y la implantación de marcapasos permanente puede ser necesaria en pacientes seleccionados. La **anticoagulación oral está indicada** en pacientes con FA paroxística, permanente o crónica por el riesgo de embolización sistémica.

Tratamiento de arritmias ventriculares y prevención de muerte súbita en pacientes con MCH

La MS es la causa más frecuente de muerte en la MCH, y ocurre sobre todo en pacientes jóvenes asintomáticos o con síntomas leves. Además, la MCH es la causa más frecuente de MS en atletas. Por eso la estratificación de riesgo tiene un papel principal en el manejo de estos pacientes.

Históricamente se ha dicho que fármacos como beta-bloqueantes, **verapamilo** y antiarrítmicos (quinidina, procainamida, **amiodarona**), pueden disminuir el riesgo de MS. Sin embargo, existe poca evidencia de que estas estrategias farmacológicas profilácticas reduzcan el riesgo de MS. Además, debido a su potencial de toxicidad, la **amiodarona** no es bien tolerada por pacientes jóvenes largos periodos de tiempo.

El tratamiento médico óptimo y el control de comorbilidades reducen el riesgo de MS.

Los pacientes que han sobrevivido a una parada cardíaca o han experimentado uno o más episodios de TV sostenida se consideran de alto riesgo y candidatos definidos para la implantación de un DAI como profilaxis secundaria. La mayor duda existe respecto a la selección de pacientes para profilaxis primaria.

El estudio electrofisiológico (EEF) tiene una baja certeza pronóstica en la MCH y no parece jugar ningún papel en la estratificación de riesgo.

En un estudio multicéntrico que siguió a una cohorte de 506 pacientes con MCH de alto riesgo durante una media de 3,7 años se recoge que la implantación de DAI por TV malignas fue frecuente, y el dispositivo muy efectivo en la restauración de un ritmo normal. Una importante proporción de descargas ocurrió en pacientes en prevención primaria en los que se había implantado un DAI por un único factor de riesgo. Por eso los autores consideran que un único factor de riesgo mayor de muerte súbita puede ser suficiente para justificar la consideración de implantación de un DAI en pacientes seleccionados.

La gravedad de síntomas tales como la disnea, el dolor torácico o la intolerancia al ejercicio no se han correlacionado con un mayor riesgo de MS.

Factores de riesgo:

Historia familiar de MS: una historia familiar con 2 ó más MS prematuras (<35-40 años) se considera una justificación para la implantación de un DAI. Esta historia familiar es, sin embargo, rara. Mucho más frecuente es la historia de una única MS prematura. En estos pacientes la indicación de DAI es más dudosa, y la decisión se basa normalmente en la identificación de otros factores de riesgo. Parece apropiado informar a todos los pacientes con historia familiar respecto a la opción del DAI, así como las limitaciones actuales en la estratificación del riesgo en la MCH.

Hipertrofia extrema: un tamaño de la pared de VI ≥ 30 mm es un fuerte predictor de MS en pacientes jóvenes con MCH, y se asocia con un riesgo de MS a largo plazo del 40% a los 20 años. Dado que muchos pacientes con esta circunstancia son jóvenes, no tienen síntomas, y tiene FE preservada, su riesgo puede extenderse durante décadas y la prevención de MS podría permitir una duración normal de la vida. Por eso se considera un factor de riesgo suficiente para plantear la implantación de un DAI, independientemente de la presencia de otros.

Síncope inexplicado: el síncope representa una de las presentaciones clínicas más desafiantes, ya que los mecanismos potencialmente responsables de él en la MCH son muchos, y no hay datos que consideren su importancia pronóstica. Por eso el manejo se basa en la experiencia clínica. En pacientes jóvenes, el síncope inexplicado en reposo o durante el esfuerzo se considera generalmente un marcador de riesgo aumentado y una posible indicación de DAI.

Taquicardia ventricular no sostenida (TVNS): en pacientes jóvenes <30 años, series breves de TVNS (3 ó más latidos) en la monitorización Holter se asocian a un aumento significativo del riesgo de MS. En estos pacientes, series prolongadas o múltiples de TVNS pueden ser preocupantes como para plantear la implantación de un DAI incluso sin otros factores de riesgo.

Tabla 9. Recomendaciones en el manejo de arritmias ventriculares y muerte súbita en la MCH (ACC/AHA/ESC, 2006).	
Recomendación	Grado
Debería usarse DAI como tratamiento en pacientes con MCH con taquicardia ventricular sostenida (TVS) y/o FV que están recibiendo tratamiento médico óptimo y tienen una expectativa de supervivencia con un buen estado funcional mayor a 1 año.	Recomendado
El DAI puede ser efectivo en profilaxis primaria de MS en pacientes con MCH con 1 ó más factores de riesgo que están recibiendo tratamiento médico óptimo y tienen una expectativa de supervivencia con buen estado funcional mayor a 1 año.	Razonable
La amiodarona puede ser efectiva en el tratamiento de pacientes con MCH con historia de TVS y/o FV cuando el DAI no es viable.	Razonable
El EEF puede considerarse para valorar riesgo de MS en pacientes con MCH.	Debe considerarse
La amiodarona puede considerarse en la profilaxis primaria de MS en pacientes con MCH con 1 ó más factores de riesgo si la implantación de un DAI no es viable.	Debe considerarse

Trasplante cardíaco

Está indicado en pacientes con IC avanzada, clase funcional de la NYHA III-IV, refractarios a otros tratamientos. No es necesario que la fracción de eyección del VI esté muy deprimida.

Profilaxis de endocarditis infecciosa en pacientes con MCH

Es rara y ocurre casi exclusivamente en pacientes con obstrucción al flujo de salida en reposo. No está indicada la profilaxis en estos pacientes (Maron MS, 2014).

Embarazo

Los cambios hemodinámicos que ocurren durante la gestación pueden hacer pensar que las mujeres con MCH tienen un alto riesgo. Sin embargo, las complicaciones graves, incluida la muerte, son raras durante el embarazo (1-2% de todas las embarazadas), y parece limitada a mujeres con insuficiencia cardíaca grave y alto riesgo de MS. La mayoría de las pacientes con embarazo no complicado pueden tener un parto vaginal.

En pacientes embarazadas que desarrollan disnea y limitación funcional claramente relacionada con la MCH, el tratamiento con beta-bloqueantes es aconsejable, y los diuréticos pueden ser necesarios para limitar la retención líquida. Se aconseja precaución cuando se administran fármacos cardioactivos y con la vasodilatación periférica que se asocia con la anestesia epidural convencional, sobre todo en presencia de obstrucción al tracto de salida del VI.

Estilo de vida

Los pacientes con MCH no deberían participar en deportes de competición con ejercicio intenso ni en actividades físicas extenuantes. Los pacientes con un perfil clínico favorable, sin síntomas, con un tamaño de AI normal o sólo ligeramente aumentado (<45 mm), hipertrofia ventricular izquierda leve (<20 mm), sin obstrucción en condiciones basales, y sin factores de riesgo de MS, pueden participar en deportes recreativos con actividad física ligera-moderada.

Estudio familiar

El análisis genético es útil en familias con MCH porque la identificación de una mutación patogénética hace posible un diagnóstico de enfermedad en fase presintomática entre miembros de la familia, permitiendo proporcionarles consejo genético sobre el riesgo de desarrollo de enfermedad y su transmisión a los descendientes. Sin embargo, el screening genético, dado el número y la variedad de posibles mutaciones, es complejo, y está limitado habitualmente a los laboratorios de investigación, no siendo viable que sea parte de la evaluación rutinaria.

El screening clínico debe hacerse a los familiares de primer grado de los pacientes, dado que el 90% de los casos de MCH son familiares y la herencia autosómica dominante. Esta evaluación se basa en exploración física completa, electrocardiograma y ecocardiograma. En ausencia de otros factores subyacentes como hipertensión, los criterios diagnósticos de MCH en familiares de pacientes con MCH, incluyen un grosor máximo de pared de VI ≥13 mm, o anomalías en el ECG como ondas Q anómalas, HVI o inversión de la onda T.

La MCH puede desarrollarse rápidamente durante la adolescencia en asociación con el crecimiento, pero puede también ocurrir en etapas más tardías. Por eso el screening se aconseja cada dos años en los miembros jóvenes de la familia y cada cinco en adultos.

Por tanto, **debe realizarse** una evaluación clínica completa (con ECG y ecocardiograma) a todos los familiares de primer grado de un caso índice, ya que tienen una probabilidad de un 50% de tener la enfermedad (Ho CY, 2006).

Tabla 10. Screening clínico familiar en la MCH (Ho CY, 2006).	
Parientes de primer grado (descendientes, padres y hermanos)	Screening (exploración física, ECG, ecocardiograma)
<12 años	Hallazgos definitivos raros; el screening es opcional salvo si el paciente tiene historia familiar de MS, es un atleta de competición o hay sospecha de debut temprano de HVI. Considerar screening cada 5 años .
12-22	Repetir cada 12-24 meses .
≥23 años	Repetir cada 5 años (o hasta que un test genético confirme el diagnóstico).
Si están disponibles test genéticos, sólo se debe continuar la evaluación clínica seriada en caso de que el	

Bibliografía

- Australia and New Zealand Horizon Scanning Network (ANZHSN). Update: Genetic screening for hypertrophic cardiomyopathy [Internet]. AHTA; August 2007 [acceso 22/12/2014]. Disponible en: [http://www.horizonscanning.gov.au/internet/horizon/publishing.nsf/Content/6B81AEB3E7EE0001CA2575AD0080F344/\\$File/Update Aug Vol 17 - HCM.pdf](http://www.horizonscanning.gov.au/internet/horizon/publishing.nsf/Content/6B81AEB3E7EE0001CA2575AD0080F344/$File/Update%20Aug%20Vol%2017%20-%20HCM.pdf)
- Braunwald E, Zipes DP, Libby P. Braunwald’s Cardiología. El libro de medicina cardiovascular. 6ª ed. Madrid: Marbán; 2004.
- Epstein AE, DiMarco JP, Ellenbogen KA, Estes NA 3rd, Freedman RA, Gettes LS, et al.; American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the ACC/AHA/NASPE 2002 Guideline Update for Implantation of Cardiac Pacemakers and Antiarrhythmia Devices); American Association for Thoracic Surgery; Society of Thoracic Surgeons. ACC/AHA/HRS 2008 Guidelines for Device-Based Therapy of Cardiac Rhythm Abnormalities: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines (Writing Committee to Revise the ACC/AHA/NASPE 2002 Guideline Update for Implantation of Cardiac Pacemakers and Antiarrhythmia Devices): developed in collaboration with the American Association for Thoracic Surgery and Society of Thoracic Surgeons. Circulation. 2008 May 27;117(21):e350-408. PubMed [PMID: 18483207](#). [Texto completo](#)
- European Heart Rhythm Association; Heart Rhythm Society, Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, et al.; American College of Cardiology; American Heart Association Task Force; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. ACC/AHA/ESC 2006 guidelines for management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (Writing Committee to Develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death). J Am Coll Cardiol. 2006;48(5):e247-346. PubMed [PMID: 16949478](#). [Texto completo](#)
- Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, Dearani JA, Fifer MA, Link MS, et al.; American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines; American Association for Thoracic Surgery; American Society of Echocardiography; American Society of Nuclear Cardiology; Heart Failure Society of America; Heart Rhythm Society; Society for Cardiovascular Angiography and Interventions; Society of Thoracic Surgeons. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Circulation. 2011;124(24):e783-831. PubMed [PMID: 22068434](#). [Texto completo](#)
- Ho CY, Seidman CE. A Contemporary Approach to Hypertrophic Cardiomyopathy. Circulation. 2006: e858-862. PubMed [PMID: 16785342](#)
- Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al.; American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus Document on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. Eur Heart J. 2003;24(21):1965-91. PubMed [PMID: 14585256](#). [Texto completo](#)
- Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al.; American Heart Association; Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functional Genomics and Translational Biology Interdisciplinary Working Groups; Council on Epidemiology and Prevention. 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(14):1807-16. PubMed [PMID: 16567565](#). [Texto completo](#)
- Maron BJ. Hypertrophic cardiomyopathy: a systematic review. JAMA. 2002;287(10):1308-20. PubMed [PMID: 11886323](#)
- Maron MS, Elliot PM. Natural history of hypertrophic cardiomyopathy [Internet]. En Walthman MA: UpToDate; 2014, version 22.10. [acceso 22/12/2014]. Disponible en: <http://www.uptodate.com>
- O' Rourke RA. Manual de Hurst. El corazón. 1ª ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana de España S.L.; 2002. ISBN 13: 978-84-486-0458-5.
- Piva e Mattos B. Sudden death stratification in hypertrophic cardiomyopathy: genetic and clinical bases. Arq Bras Cardiol. 2006;87(3):391-9. PubMed [PMID: 17057942](#). [Texto completo](#)
- Spirito P, Autore C. Management of hypertrophic cardiomyopathy. BMJ. 2006;332;1251-1255. PubMed [PMID: 16735335](#) [Texto completo](#)

Más en la red

- ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J. 2014 Oct 14;35(39):2733-79. PubMed [PMID: 25173338](#)
- Gersh BJ, Maron BJ, Bonow RO, Dearani JA, Fifer MA, Link MS, et al.; American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines; American Association for Thoracic Surgery; American Society of Echocardiography; American Society of Nuclear Cardiology; Heart Failure Society of America; Heart Rhythm Society; Society for Cardiovascular Angiography and Interventions; Society of Thoracic Surgeons. 2011 ACCF/AHA guideline for the diagnosis and treatment of hypertrophic cardiomyopathy: a report of the American College of Cardiology Foundation/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines. Circulation. 2011;124(24):e783-831. PubMed [PMID: 22068434](#). [Texto completo](#)
- Maron BJ, Maron MS. Hypertrophic cardiomyopathy. Lancet. 2013 Jan 19;381(9862):242-55. PubMed [PMID: 22874472](#)

Autores

- | | |
|------------------------------|---|
| ▪ Mª Asunción Navarro Puerto | Médico Especialista en Medicina Interna (1) |
| ▪ Rocío Gómez Herreros | Médico Especialista en Medicina Interna (1) |
| ▪ José María Cubero Gómez | Médico Especialista en Cardiología (2) |
| ▪ Isabel Melguizo Moya | Médico Especialista en Medicina Interna (1) |

(1) Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla.
(2) Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Conflicto de intereses: No disponible.



Elsevier España S.L.U. © 2018. Todos los derechos reservados.

Esta web utiliza cookies. Para obtener mas información o denegar su uso, por favor visite la [Página de cookies](#).

[Términos y condiciones](#) - [Política de Privacidad](#) |

