

Miocardiopatía no compactada

Fecha de la última revisión: 16/12/2014

Índice de contenidos

1. [¿Qué es?](#)
2. [¿Cuál es su causa?](#)
3. [¿Cómo se clasifica?](#)
4. [¿Cómo se manifiesta?](#)
5. [¿Cuándo debemos pensar en ella?](#)
6. [¿Qué pruebas podemos realizar, y qué aportan?](#)
7. [¿Con qué entidades debemos hacer el diagnóstico diferencial?](#)
8. [¿Cuál es el tratamiento de la miocardiopatía no compactada?](#)
9. [¿Cuál es el pronóstico de la miocardiopatía no compactada?](#)
10. [Bibliografía](#)
11. [Más en la red](#)
12. [Autores](#)

¿Qué es?

La miocardiopatía no compactada (MNC) consiste en una anomalía congénita muy infrecuente de la morfología del miocardio, con recesos intratrabeculares muy profundos comunicados libremente con la cavidad ventricular. De esta forma, el miocardio tiene dos capas: una subepicárdica fina (compactada), y otra gruesa subendocárdica y trabeculada (no compactada).

¿Cuál es su causa?

La MNC se da como resultado de una detención del proceso normal de compactación de la pared ventricular que ocurre entre las 5 y 8 semanas de vida intrauterina (Freedom MR, 2005; Varnava AM, 2001), ya que es en este período cuando el miocardio se compacta y los espacios intratrabeculares se transforman en capilares. La compactación ocurre desde epicardio a endocardio y de ápex a base (Sedmera A, 1996).

Esta entidad también es conocida como *miocardiopatía espongiforme* (Freedom MR, 2005). Durante la vida intrauterina, las múltiples trabeculaciones y recesos se comunican directamente con la cavidad ventricular.

La miocardiopatía no compactada se caracteriza por la presencia de trabeculaciones prominentes y profundos recesos, las cuales a menudo se localizan en segmentos hipertrofiados e hipoquinéticos del ventrículo izquierdo (VI). Por definición la MNC se presenta en ausencia de otras cardiopatías estructurales (Jenni R, 2001).

¿Cómo se clasifica?

Aunque en los últimos años se han realizado grandes avances en la comprensión de los orígenes genéticos y la biología de las miocardiopatías, la clasificación de las mismas sigue siendo compleja y controvertida. Mientras que la Sociedad Europea de Cardiología (ESC) opta por mantener una clasificación basada en fenotipos morfo-funcionales dividiéndolas en formas familiares/genéticas y no familiares/no genéticas (Elliott P, 2008), la Sociedad Americana de Cardiología (AHA) defiende la diferenciación en primarias y secundarias/específicas (Maron BJ, 2006). Ambas sociedades defienden con argumentos su postura (véase capítulo de [Definición y clasificación de las miocardiopatías](#)).

La MNC sería de acuerdo a la clasificación WHO/ISFC (Richardson P, 1996), una miocardiopatía no clasificada, pero recientemente ha sido clasificada como una miocardiopatía primaria (es decir, que afecta predominantemente al miocardio) y con base genética (Maron BJ, 2006).

Tabla 1. Tipos de miocardiopatía no compactada según la causa.	
Asociada a anomalías cardíacas	Miocardiopatía no compactada aislada: • Genéticamente determinada.
	Miocardiopatía no compactada asociada frecuentemente con anomalías cardíacas: • Atresia pulmonar con septo inter-ventricular íntegro (fistulas coronarias).
	Miocardiopatía no compactada asociada infrecuentemente con otras anomalías cardíacas: • Enfermedad de Ebstein. • Válvula aórtica bicúspide. • Transposición de grandes vasos corregida. • Isomerismo de orejuela izquierda.

Asociada a anomalías extracardiacas (MNC secundaria)	Enfermedades neuromusculares: - Síndrome de Barth. - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth. - Síndrome de uña-rótula. - Síndrome Melnick-Needles.
--	---

¿Cómo se manifiesta?

La miocardiopatía no compactada tiene una prevalencia en la población general del 0.05% y del 0.014% en los ecocardiogramas realizados.

La clínica de la MNC puede ir desde pacientes asintomáticos, hasta insuficiencia cardíaca (IC) severa con depresión de la función sistólica, embolismo sistémico, arritmias (fibrilación auricular hasta una TVS [taquicardia ventricular sostenida]), trastornos de conducción tipo bloqueo de rama izquierda (BRI) o muerte súbita.

¿Cuándo debemos pensar en ella?

Debe considerarse cuando un paciente reúna al menos dos de los tres criterios siguientes: a) insuficiencia cardiaca sin causa aparente; b) ecocardiograma sugestivo y c) manifestaciones sistémicas que puedan sugerir cualquiera de las entidades capaces de dar lugar a MNC.

¿Qué pruebas podemos realizar, y qué aportan?

Ecocardiografía

Fundamental en el diagnóstico (recomendada ante la sospecha).

La ecocardiografía es considerada el método estándar para el diagnóstico de la MNC. No existen criterios diagnósticos universalmente aceptados, aunque el más usado es el de Jenni (Jenni R, 2007). En la tabla 2 se describen además otros dos métodos, el de Chin y Stollberger (Paterick TE, 2012; Thavendiranathan P, 2013).

Tabla 2. Criterios diagnósticos ecocardiográficos.			
	Chin	Jenni	Stollberger
Criterios	--	Ausencia de anomalías cardíacas coexistentes	--
2 capas	- X: distancia entre la superficie epicárdica a la parte más baja de la trabécula. - Y: distancia de la superficie epicárdica al pico de la trabécula.	- No compactada (NC): capa endocardica muy engrosada con numerosas trabéculas prominentes y recesos profundos. - Compactada (C): capa delgada epicardica.	--
Relación	X/Y es ≤0.5	NC/C >2.0	NC/C >2.0
Cámara medidas	Apical 4 cámaras, apical subxifoideo	Eje paraesternal corto	Eje paraesternal corto
Localización trabéculas	--	Segmentos apicales y/o medios: pared inferior y lateral del VI	Más de tres trabéculas que sobresalen de la pared VI, situada apicalmente a los músculos papilares y visibles en un plano de imagen. Trabeculaciones con la misma ecogenicidad que el miocardio y movimiento sincronizado con la contracción ventricular.
Fase cardiaca	Telediástole	Telesístole	Telediástole
Flujo detectado en recesos	--	Doppler color	Doppler color

Para cumplir los criterios diagnósticos de Jenni, es necesario que cumplan todos los criterios ecocardiograficos, siendo la vista paraesternal en eje corto la que ofrece mejor definición.

Los segmentos afectados se encuentran característicamente hipoquinéticos en los pacientes sintomáticos y en aquellos con deterioro de la función sistólica del VI.

Los pacientes asintomáticos estudiados en un *screening* familiar pueden no presentar dichas alteraciones.

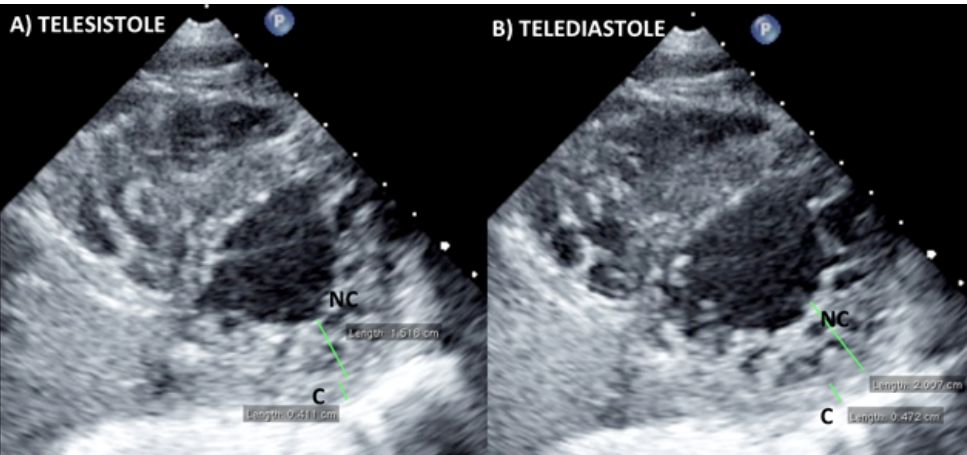


Figura 1

Paciente de 29 años con MNC, con disfunción de VI sistólica severa, FE: 28%, se observa ecocardiograma doppler en plano eje corto. En la figura A en telesístole se aprecia una capa endocárdica marcadamente engrosada con numerosas trabeculaciones prominentes y recesos profundos, con una relación entre NC/C >2 (criterios de Jenni). En la figura B en telediástole se aprecia la relación entre las capas NC/C >2, con más de 3 trabeculaciones (criterios de Stollberger).

Electrocardiograma (ECG)

Anormal con alteraciones inespecíficas de la repolarización, bloqueos de rama de predominio izquierdo, derecho, arritmias auriculares y ventriculares.

Resonancia magnética nuclear (RNM)

Aunque la resolución de imagen de las porciones miocárdicas no compactadas es excelente, es una indicación razonable para el diagnóstico de la MNC. Tiene su utilidad en los casos que el diagnóstico mediante ecocardiografía sea difícil por no presentar una buena ventana acústica. Se puede obtener una excelente diferenciación entre el miocardio C y NC.

La detección de una proporción superior a 2,3/1 entre miocardio NC y C en telediástole, afectando de forma predominante el ápex del VI, es diagnóstico de MNC, véase figura 2.

La cardio-RNM muestra una sensibilidad, especificidad, valores predictivos positivo y negativo de 86%, 99%, 75% y 99%, respectivamente, para el diagnóstico de esta entidad (Hamamichi Y, 2001).

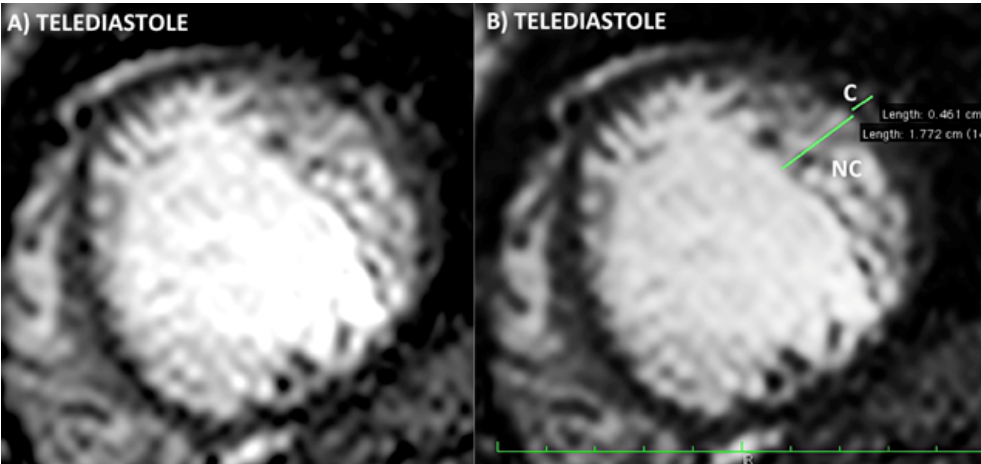


Figura 2

Se observa en la RNM cardiaca una relación NC/C > a 2,3 en telediástole (3,8 en este caso), afectando de forma predominante el ápex del VI. La RNM es superior a la ecocardiografía en evaluar la extensión de la no compactación.

Tomografía axial computerizada (TAC)

Existe poca bibliografía sobre los hallazgos en la TC en pacientes con MNC (Hamamichi Y, 2001) y tiene la desventaja sobre la RNM de que se irradia al paciente.

Angiografía

Los hallazgos típicos del MNC pueden observarse con ventriculografía. Tras la inyección de contraste, el miocardio afectado puede distinguirse con claridad. De todas formas, la realización de este procedimiento está generalmente dirigida a descartar o confirmar otras patologías concomitantes.

Tomografía por emisión de positrones (PET)

Se han encontrado defectos de perfusión miocárdica en el 60% de los segmentos no compactados, el 90% de los segmentos sanos no presentó alteraciones de la microcirculación. Los defectos de perfusión miocárdica han sido propuestos como causa de arritmias y disfunción ventricular (Jenni R, 2002).

Genética

El MNC es un desorden genético heterogéneo (Digilio MC, 1999; Oechslin E, 2011) y su diagnóstico es importante no sólo por la elevada mortalidad observada en pacientes sintomáticos, sino porque una vez determinada la existencia de la enfermedad es necesario realizar un *screening* familiar, mediante ecocardiograma, no siendo necesario test genéticos.

Se han descrito formas familiares y esporádicas de la enfermedad. Las formas familiares representan entre el 20-50% de los casos (Finsterer J, 2001; Keren A, 1988).

El MNC neonatal puede encontrarse relacionado con una mutación en el gen G4.5 localizado en el cromosoma Xq28 asociado con el síndrome de Barth, una enfermedad mitocondrial ligada al sexo que afecta tanto al músculo cardíaco como al esquelético (Ichida F, 2001). El gen G4.5 codifica para una proteína llamada *tafazzina*.

También, han sido documentadas mutaciones en los genes que codifican para alfa-distrobrevina y lamina A/C, estas últimas causan también distrofia muscular (Hermida-Prieto M, 2004).

Todas estas mutaciones producen un amplio espectro de fenotipos de miocardiopatías, incluyendo las miocardiopatías ligadas a X (dilatada, infantil y la fibroelastosis endocárdica).

Las formas adultas de MNC son genéticamente diferentes a las mutaciones genéticas ligadas a X presentes en la población pediátrica. Se sugiere una transmisión autosómica dominante (Oechslin E, 2011), esto se basa en que prácticamente el 50% de los descendientes de pacientes portadores de MNC heredan la condición.

Biopsia endomiocárdica

Los resultados histológicos del MNC no son específicos, e incluyen fibrosis/fibroelastosis, pérdida de la arquitectura miocárdica y aumento del tamaño mitocondrial (Jenni R, 2002; Junga G, 1999). No puede justificarse la realización de una biopsia endomiocárdica, la cual no es en absoluto útil, y puede ser peligrosa en pacientes pequeños (Ali SK, 2004).

Tabla 3. Resumen de pruebas complementarias en miocardiopatía no compactada.		
Prueba	Recomendación	Características
Ecocardiograma-doppler	Recomendada	Gold standard para el diagnóstico No compactada/compactada >2 (telesístole)
ECG	Recomendada	Anormal con alteraciones inespecíficas de la repolarización, bloqueos de rama de predominio izquierdo, derecho, arritmias auriculares y ventriculares
RNM	Razonable	Utilizar en casos de mala ventana ecogénica y en casos de duda diagnóstica
Holter de ECG	Recomendada	Detección de arritmias en pacientes asintomáticos
TAC	Debe considerarse	Poca experiencia Inconveniente irradiación
PET	Debe considerarse	Estudios de investigación Defectos de perfusión: 60% MNC
Test genéticos	Debe considerarse	Estudios de investigación
Biopsia endomiocárdica	No recomendada	No necesaria

¿Con qué entidades debemos hacer el diagnóstico diferencial?

La aproximación diagnóstica inicial debería dirigirse a diferenciar la MNC de la miocardiopatía dilatada (MCD), miocardiopatía hipertrófica (MCH), cardiopatías valvulares y la presencia de trabeculaciones hipertróficas (TH) y bandas aberrantes (BA), tabla 4.

En pacientes con miocardiopatías valvulares, también está presente la estructura en dos capas, pero las regiones engrosadas se encuentran presentes incluso en el *septum* interventricular, lo cual es completamente diferente a lo hallado en la MNC, donde el *septum* es, por lo general, respetado. Dos pacientes con estenosis aórtica (EA)(ambos con aorta bicúspide) cumplieron con todos los criterios diagnósticos para MNC.

La posibilidad de encontrar la totalidad de los criterios para MNC en otra patología es ≤5%.

Tabla 4. Diagnóstico diferencial de la miocardiopatía no compactada.					
	MNC	MCD	MH	Valvular	TH y BA
2 capas: (NC/C)	Sí	Posible	Posible	Posible	Posible
Relación NC/C >2 telesístole	Sí	No	No	Posible	No
3 criterios	Sí	No	No	Posible	No
Septum engrosado	No	Posible	Sí	Sí	Sí (1/3 distal)
Basal engrosado	No	Posible	Posible	Posible	Posible
Disfunción diastólica	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí

¿Cuál es el tratamiento de la miocardiopatía no compactada?

El tratamiento de estos pacientes es similar al de otros con diferentes tipos de miocardiopatías.

- Pacientes con disfunción de la fracción de eyección (FE), deben ser tratados mediante el tratamiento médico adecuado para esta patología (véase capítulo de **Miocardiopatía dilatada**).
- La anticoagulación se recomienda en pacientes con fibrilación auricular y/o disfunción de la FE <40%. También se recomienda en pacientes con eventos tromboembólicos previos.
- Se recomienda monitorización mediante Holter de ECG una vez al año, para detectar arritmias en pacientes asintomáticos, las indicaciones para implantar un desfibrilador automático implantable (DAI) son similares a las de la MCD.
- Pacientes con MNC no deberían participar en deportes de competición con ejercicio intenso, ni en actividades físicas extenuantes.
- Valorar la opción del trasplante cardíaco cuando el tratamiento estándar para la insuficiencia cardíaca falla.

¿Cuál es el pronóstico de la miocardiopatía no compactada?

No está claro el pronóstico de estos pacientes. En el primer trabajo descrito sobre esta patología en 34 pacientes con MNC sintomática (Oechslin EN, 2000), el pronóstico fue muy desfavorable. Con un seguimiento medio de 44 meses, el 35% sufrió una muerte súbita, el 12% fue sometido a trasplante cardíaco, el 24% presentó eventos tromboembólicos y el 41% arritmias ventriculares.

Los predictores clínicos asociados a peor pronóstico fueron: mayores diámetros telediastólicos, peor clase funcional de la NYHA III/IV, fibrilación auricular crónica y bloqueos de rama (Oechslin EN, 2000).

Una evolución más favorable ha sido sugerido en series recientes, con 45 pacientes (Murphy RT, 2005) con un seguimiento medio de 46 meses, con una supervivencia del 97%.

Parece existir un pronóstico aún más favorable en pacientes que se encuentran asintomáticos en el momento del diagnóstico (Thavendiranathan P, 2013).

La elevada mortalidad de esta entidad y el carácter familiar de la misma, marcan la indicación de realizar un *screening* con ecocardiografía en familiares directos (Thavendiranathan P, 2013).

Bibliografía

- Ali SK, Godman MJ. The variable clinical presentation of, and outcome for, noncompaction of the ventricular myocardium in infants and children, an under-diagnosed cardiomyopathy. *Cardiol Young*. 2004;14(4):409-16. PubMed **PMID: 15680048**
- Digilio MC, Marino B, Bevilacqua M, Musolino AM, Giannotti A, Dallapiccola B. Genetic heterogeneity of isolated noncompaction of the left ventricular myocardium. *Am J Med Genet*. 1999;85(1):90-1. PubMed **PMID: 10377021**
- Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2008;29(2):270-6. PubMed **PMID: 17916581**. **Texto completo**
- Finsterer J, Stöllberger C, Wegmann R, Jarius C, Janssen B. Left ventricular hypertrabeculation in myotonic dystrophy type 1. *Herz*. 2001;26(4):287-90. PubMed **PMID: 11479941**
- Freedom RM, Yoo SJ, Perrin D, Taylor G, Petersen S, Anderson RH. The morphological spectrum of ventricular noncompaction. *Cardiol Young*. 2005;15(4):345-64. PubMed **PMID: 16014180**
- Hamamichi Y, Ichida F, Hashimoto I, Uese KH, Miyawaki T, Tsukano S, et al. Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: ultrafast computed tomography and magnetic resonance imaging. *Int J Cardiovasc Imaging*. 2001;17(4):305-14. PubMed **PMID: 11599870**
- Hermida-Prieto M, Monserrat L, Castro-Beiras A, Laredo R, Soler R, Peteiro J, et al. Familial dilated cardiomyopathy and isolated left ventricular noncompaction associated with lamin A/C gene mutations. *Am J Cardiol*. 2004;94(1):50-4. PubMed **PMID: 15219508**
- Ichida F, Tsubata S, Bowles KR, Haneda N, Uese K, Miyawaki T, et al. Novel gene mutations in patients with left ventricular noncompaction or Barth syndrome. *Circulation*. 2001;103(9):1256-63. PubMed **PMID: 11238270**. **Texto completo**
- Jenni R, Oechslin E, Schneider J, Attenhofer Jost C, Kaufmann PA. Echocardiographic and pathoanatomical characteristics of isolated left ventricular non-compaction: a step towards classification as a distinct cardiomyopathy. *Heart*. 2001;86(6):666-71. PubMed **PMID: 11711464**. **Texto completo**
- Jenni R, Oechslin EN, van der Loo B. Isolated ventricular non-compaction of the myocardium in adults. *Heart*. 2007;93(1):11-5. PubMed **PMID: 16670098**. **Texto completo**
- Jenni R, Wyss CA, Oechslin EN, Kaufmann PA. Isolated ventricular noncompaction is associated with coronary microcirculatory dysfunction. *J Am Coll Cardiol*. 2002;39(3):450-4. PubMed **PMID: 11823083**
- Junga G, Kneifel S, Von Smekal A, Steinert H, Bauersfeld U. Myocardial ischaemia in children with isolated ventricular non-compaction. *Eur Heart J*. 1999;20(12):910-6. PubMed **PMID: 10329098**
- Keren A, Billingham ME, Popp RL. Ventricular aberrant bands and hypertrophic trabeculations. A clinical pathological correlation. *Am J Cardiovasc Pathol*. 1988;1(3):369-78. PubMed **PMID: 2974705**
- 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**
- Murphy RT, Thaman R, Blanes JG, Ward D, Sevdalis E, Papra E, et al. Natural history and familial characteristics of isolated left ventricular non-compaction. *Eur Heart J*. 2005;26(2):187-92. PubMed **PMID: 15618076**. **Texto completo**
- Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *Eur Heart J*. 2011;32(12):1446-56. PubMed **PMID: 21285074**. **Texto completo**
- 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(2):493-500. PubMed **PMID: 10933363**. **Texto completo**
- Paterick TE, Tajik AJ. Left ventricular noncompaction: a diagnostically challenging cardiomyopathy. *Circ J*. 2012;76(7):1556-62. PubMed **PMID: 22664784**. **Texto completo**
- Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J, et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of cardiomyopathies. *Circulation*. 1996;93(5):841-2. PubMed **PMID: 8598070**. **Texto completo**
- Sasse-Klaassen S, Gerull B, Oechslin E, Jenni R, Thierfelder L. Isolated noncompaction of the left ventricular myocardium in the adult is an autosomal dominant disorder in the majority of patients. *Am J Med Genet A*. 2003;119A(2):162-7. PubMed **PMID: 12749056**
- Sedmera D, Thomas PS. Trabeculation in the embryonic heart. *Bioessays*. 1996;18(7):607. PubMed **PMID: 8757939**
- 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(10):681-9. PubMed **PMID: 23184013**
- Varnava AM. Isolated left ventricular non-compaction: a distinct cardiomyopathy? *Heart*. 2001;86(6):599-600. PubMed **PMID: 11711443**. **Texto completo**

Más en la red

- Nagavalli S, Vacek JL. Approach to incidentally diagnosed isolated ventricular noncompaction of myocardium. South Med J. 2010 Jul;103(7):662-8. PubMed [PMID: 20531041](#)
- 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(10):681-9. PubMed [PMID: 23184013](#)

Autores

■ José María Cubero Gómez	Médico Especialista en Cardiología (1)
■ M ^a Asunción Navarro Puerto	Médico Especialista en Medicina Interna (2)
■ Isabel Melguizo Moya	Médico Especialista en Medicina Interna (2)
■ Rocío Gómez Herreros	Médico Especialista en Medicina Interna (2)

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

