

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Seminario N°50

Miocardopatías Fetales

Dra. Pamela Socías Marfán
Dr. Daniel Martín Navarrete
Dr. Sergio De La Fuente Galleguillos
Dr. Juan Guillermo Rodríguez Aris

Agosto 2021

INTRODUCCIÓN



Enfermedades del músculo cardiaco donde este es estructural y funcionalmente anormal, en ausencia de enfermedad coronaria, HTA enfermedad valvular o cardiopatía congénita

EPIDEMIOLOGÍA



- **La prevalencia se desconoce con precisión**
 - **Limitación de diagnóstico ecográfico prenatal**
- **Representa un 2-7% de las enfermedades cardiovasculares en neonatos y niños.**
- **En el feto se estima entre 8-11% de la enfermedad cardiovascular**

CLASIFICACIÓN



- **Miocardiopatía hipertrófica (HCM)**
- **Miocardiopatía dilatada (MCD)**
- **Miocardiopatía restrictiva (RCM)**
- **Miocardiopatía no compactada**

MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

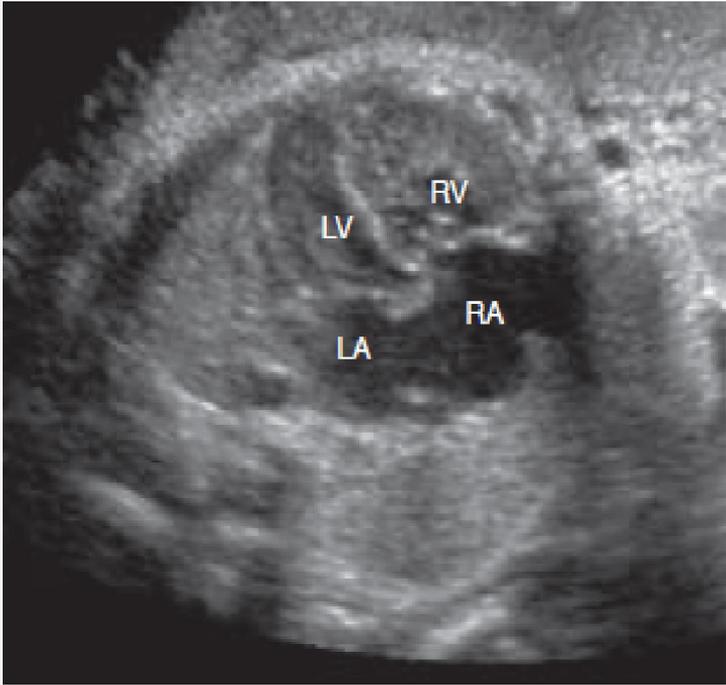
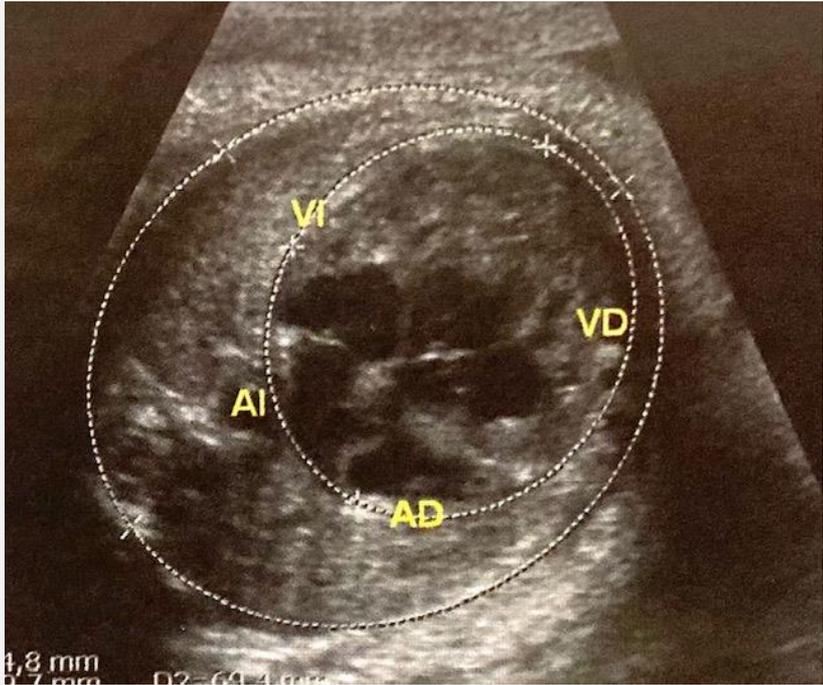


- **Se define como el aumento de la masa o grosor de la pared ventricular en ausencia de condiciones de sobrecarga (hipertensión, enfermedad valvular)**
 - **En feto: Aumento del grosor de la pared ventricular sobre p97,5.**
- **Ecográficamente se observa un engrosamiento miocárdico global, con disminución de la cavidad ventricular**



CERPO

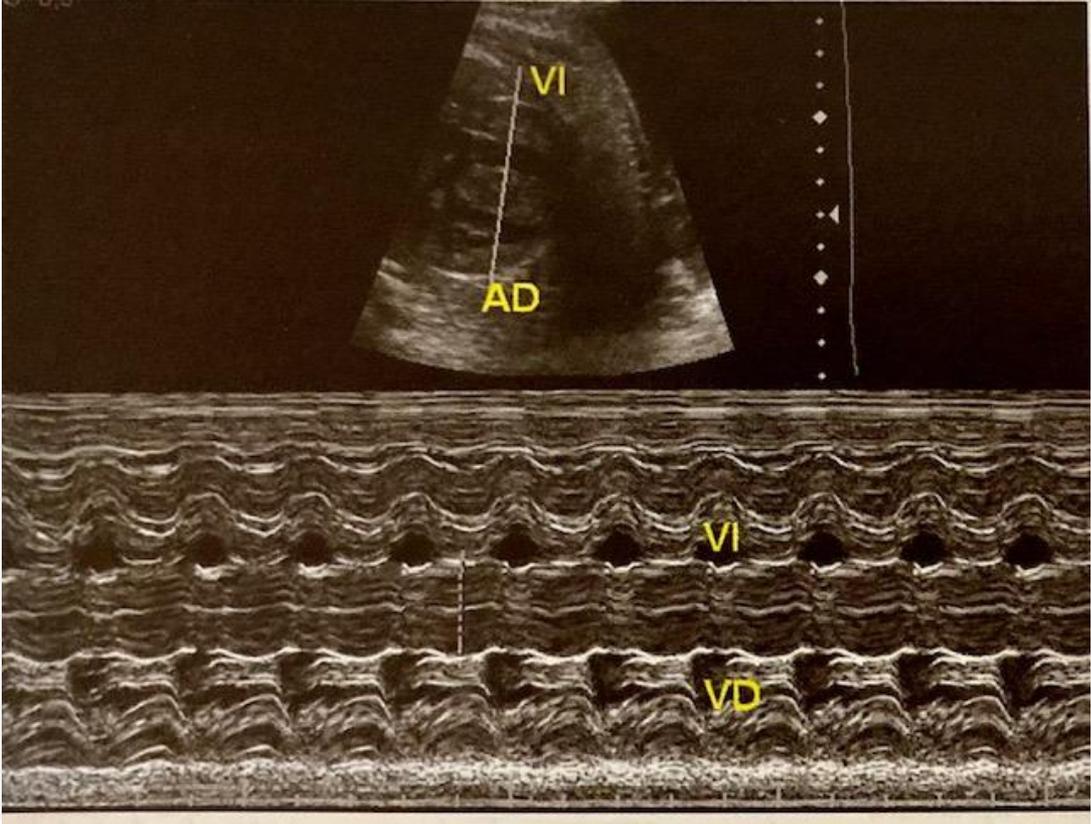
MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA





CERPO

MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA



MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

CAUSAS



PRIMARIAS

- **Mutaciones en genes que codifican proteínas contráctiles del sarcómero**
- **La mayoría pertenecen a cadena pesada de B-miosina y la proteína C ligada a miosina**
- **Asociación Sd de Noonan que resulta en mutaciones de genes tirosin-fosfatasa**
- **Casos asociados a mutaciones del ADN mitocondrial**

Hypertrophic cardiomyopathy: distribution of disease genes, spectrum of mutations, and implications for a molecular diagnosis strategy

Crispi F (2015). Miocardiopatías. En A. Galindo, Cardiología fetal (pp 432-452). Marbán

MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

CAUSAS



SECUNDARIAS

- **Causa secundaria más frecuente es secundario a DM: caracterizado principalmente por hipertrofia septal, como consecuencia del metabolismo anabólico de la hiperinsulinemia y acumulación de glucógeno en el tercer trimestre**
 - **Existe regresión completa en la mayoría de los casos en los primeros 6 meses**
- **Otras: RCF severa y STFF → sobrecarga de presión**

MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

CAUSAS



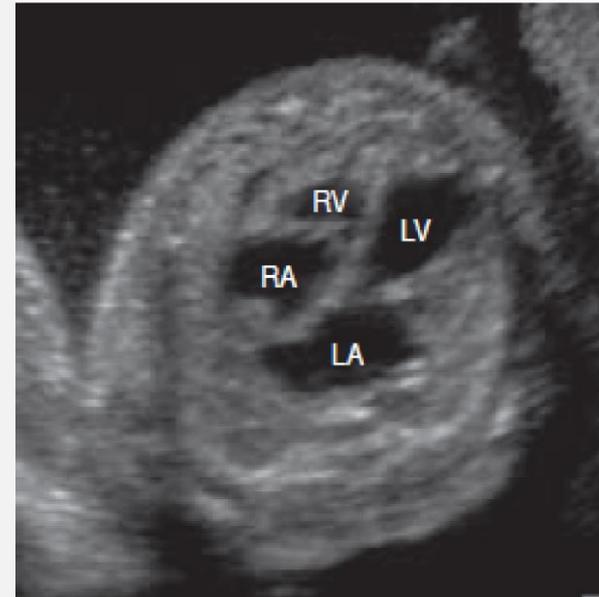
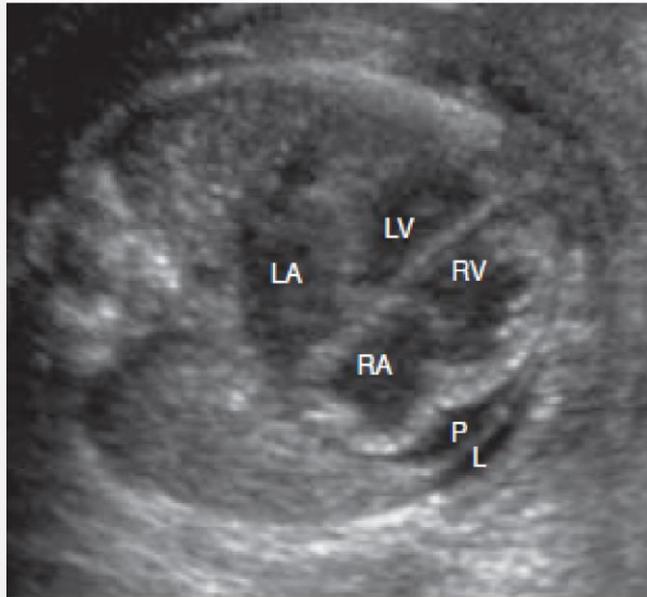
MAYORÍA IDIOPÁTICAS

MIOCARDIOPATÍA DILATADA

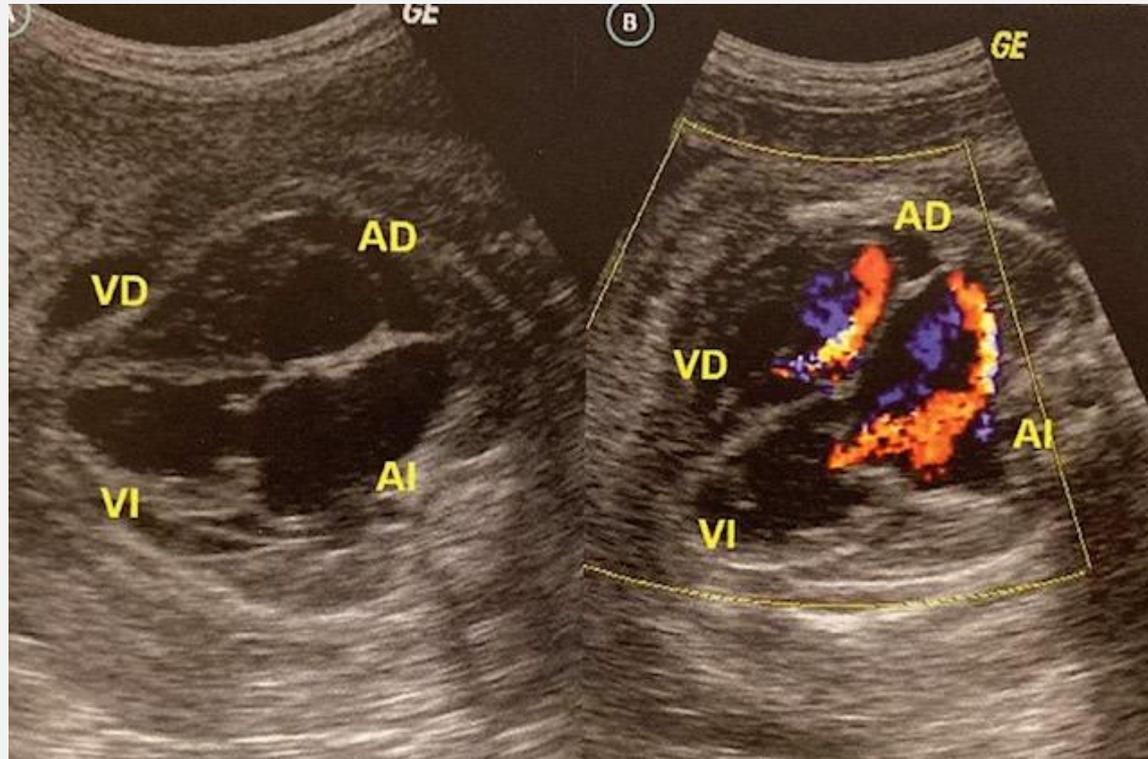


- Se define como la presencia de dilatación de la cavidad ventricular y disfunción sistólica, en ausencia de condiciones de sobrecarga (HTA, enfermedad valvular)
- Ecográficamente se identifica un aumento del tamaño ventricular con paredes de grosor normal y signos de disfunción sistólica
 - Aumento de la cavidad ventricular sobre p97,5 sin engrosamiento de paredes ventricular
 - Contractilidad reducida (fracción de acortamiento <28%)

MIOCARDIOPATÍA DILATADA



MIOCARDIOPATÍA DILATADA



MIOCARDIOPATÍA DILATADA

CAUSAS



PRIMARIAS

- **Mayoría con patrón de herencia autosómico dominante. Penetrancia variable.**
- **Pueden ser parte de enfermedades neuromusculares como Distrofia muscular de Duchenne**

MIOCARDIOPATÍA DILATADA

CAUSAS



SECUNDARIAS

- **Infecciones congénitas: coxsackie, adenovirus, parvovirus B19, VIH → más frecuente**
- **Anemia: inmune, alfa-talasemia homocigótica, deficiencia de glucosa-6-fosfato-deshidrogenasa, hemofilia A**
- **Otras causas: OH, quimioterapia, enfermedades autoinmunes, arritmias, anti-Ro y anti-LA**

MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA



- **Se caracteriza por una fisiología ventricular restrictiva. Es decir, presenta un patrón de llenado ventricular reducido, donde la rigidez del miocardio ocasiona un aumento excesivo de la presión intraventricular con escaso aumento de volumen**

MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA



- **Ecográficamente se caracteriza por**
 - **Crecimiento auricular bilateral**
 - **Insuficiencia AV (aumento de presión IV)**

MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA

CAUSAS



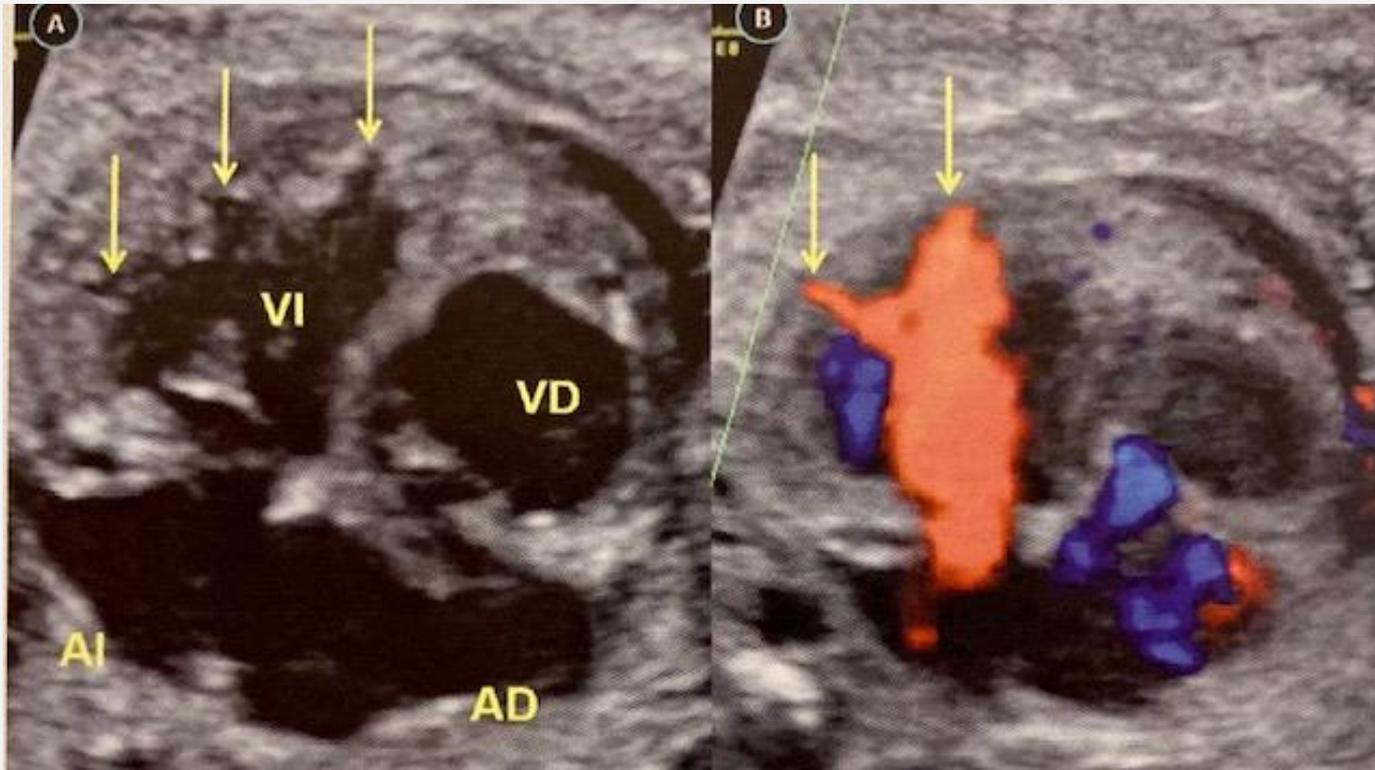
- **Idiopática**
- **Secundaria a enfermedad sistémica: esclerodermia, amiloidosis, sarcoidosis, fibroelastosis.**

MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA



- **Consiste en la persistencia de trabeculaciones ventriculares marcadas con profundos surcos intertrabeculares y con irrigación vascular directa por las cavidades ventriculares.**
- **Ecográficamente se identifica trabeculaciones prominentes, pared miocárdica engrosada con una zona delgada y compacta a nivel del epicardio y otra zona gruesa a nivel del endocardio.**

MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA



MANEJO PRENATAL



Estudio general: ecografía morfológica detallada (asociación con malformaciones renales) y ecocardiograma

MCH

- Estudio diabetes
- Estimación peso fetal: RCF
- Gemelares: STFF
- Antecedentes familiares: evaluar estudio genético de enfermedad conocida
- Cariograma (baja asociación)
- Estudio de enfermedad metabólicas

MCD

- Estudio infecciones congénitas
- Cariograma
- Doppler ACM - cordocentesis
- Anti Ro- Anti La
- Evaluar estudio genético
- Antecedentes familiares: evaluar estudio genético de enfermedad conocida

PRONÓSTICO



- **General: 1/3 de mortalidad in útero**
- **Miocardiopatía hipertrófica: Mortalidad 25-50%**
 - **Causa: mejor pronóstico si es secundario a DM, RCF, STFF → Recuperación postnatal**
- **Miocardiopatía dilatada: Mal pronóstico con mortalidad 80%.**

Mal pronóstico: Insuficiencia AV, hidrops

Prediction of Fetal Hypertrophic Cardiomyopathy in Diabetic Pregnancies Compared with Postnatal Outcome



Sherif F. Elmekawi¹, Ghada M. Mansour¹, Mohammed S.E. Elsafty¹, Alaa S. Hassanin¹, Mohamed Laban¹ and Heba M. Elsayed²

¹Department of Obstetrics and Gynecology, Ain Shams University, Cairo, Egypt. ²Ministry of Health Hospitals, Cairo, Egypt.

El objetivo de este estudio fue estimar la precisión de la evaluación prenatal del espesor del tabique interventricular, espesor de la pared miocardio derecho, y el grosor de la pared del miocardio izquierdo por ultrasonido bidimensional para la predicción de la morbilidad perinatal y diagnóstico postnatal de miocardiopatía hipertrófica (MCH) en mujeres diabéticas embarazadas.

- **120 pacientes desde las 35 semanas desde el 1/1/2012 hasta el 30/6/2014.**
- **El ultrasonido 2D se realizó al momento del reclutamiento. Se midieron el grosor de IVS, pared miocardio derecho e izquierdo.**
- **Se registraron los niveles de HbA1c.**
- **Evaluación neonatal ecocardiografía postnatal después de 48 horas.**
- **Los resultados posnatales se compararon con los resultados predictivos prenatales.**

- **Un valor de corte de 4.5 mm para el grosor del IVS prenatal fue predictivo de compromiso neonatal debido a MCH con una sensibilidad del 82% y especificidad del 68%**
- **Un valor de corte de 1,18 para la relación de grosor de IVS/pared posterior ventrículo izquierdo tuvo una S 82%, E 72% para compromiso neonatal debido a MCH.**

- **Un grosor IVS prenatal de 4.5 mm fue asociado con casi 3 veces más riesgo de tener MCH post-natal.**
- **Una proporción IVS / pared posterior ventrículo izquierdo prenatal de 1.18 fue asociado con casi 4 veces más riesgo de tener MCH post-natal.**

CONCLUSIONES



- **Patología del músculo cardiaco**
- **Distintos tipos según características fenotípicas**
- **Pueden ser primarias o secundarias**
 - **Muchas veces no se logra determinar causa**
- **Mal pronóstico general**
 - **Insuficiencia AV e hidrops**
 - **Excepción: diabetes, RCF y STFF**