

# Doppler tisular y estratificación del riesgo en la miocardiopatía hipertrófica

## *Tissue Doppler and Risk Stratification in Hypertrophic Cardiomyopathy*

LORENZO MONSERRAT IGLESIAS

Es frecuente entre los clínicos la idea de que el manejo de la miocardiopatía hipertrófica es sencillo y en cierto modo rutinario, con procedimientos claramente establecidos. Sin embargo, en pocas patologías cardiológicas nos encontramos con un grado de complejidad e incertidumbre comparable al que plantea esta enfermedad. La miocardiopatía hipertrófica puede ser causada por cientos de mutaciones diferentes en varias decenas de genes identificados hasta ahora, y en aproximadamente un 30-40% de los casos sigue siendo de causa idiopática tras un estudio genético completo. (1) Esta complejidad en la etiología es una de las principales causas de la gran variabilidad que se observa en la expresión clínica y el pronóstico de la enfermedad. Por todo ello, podríamos decir que la miocardiopatía hipertrófica, más que una enfermedad, es un conjunto de enfermedades con un denominador común: la presencia de un engrosamiento anormal del miocardio. (2) Si aceptamos este concepto, se comprenderá que no es una tarea sencilla el establecer una única pauta en el manejo clínico de la enfermedad que sea aplicable y eficaz en todos los pacientes.

El abordaje clínico de la miocardiopatía hipertrófica se puede resumir en cuatro tareas principales: diagnóstico, tratamiento de los síntomas, estratificación del riesgo con prevención de complicaciones y evaluación familiar. En cada uno de estos aspectos existe un amplio margen para la mejora. Debemos avanzar con un diagnóstico más precoz y preciso en los pacientes afectados y en sus familiares, y necesitamos nuevos tratamientos que, además de controlar los síntomas, permitan evitar la progresión de la enfermedad. Pero sobre todo, necesitamos mejorar nuestra capacidad para establecer de forma precisa el riesgo de complicaciones asociadas con la enfermedad en cada paciente.

La estratificación del riesgo ha sido la principal área de investigación clínica en la miocardiopatía hipertrófica durante los últimos 30 años, y aunque se ha avanzado considerablemente, continúa siendo un problema no resuelto con gran trascendencia clínica. La estratificación del riesgo pretende, por una parte,

identificar a los pacientes con mayor probabilidad de presentar complicaciones clínicas (principalmente la muerte súbita, pero también la muerte por insuficiencia cardíaca, la progresión a disfunción sistólica, el desarrollo de fibrilación auricular, los accidentes cerebrovasculares y la endocarditis), para tomar las medidas de prevención adecuadas (implante de desfibrilador, tratamiento médico en disfunción sistólica y diastólica, anticoagulación, etc.). En segundo lugar, la estratificación del riesgo debe permitirnos identificar con precisión a una mayoría de pacientes con riesgo bajo, que se beneficiarán con un manejo clínico no agresivo (evitando iatrogenia) y con la tranquilidad que podremos transmitirles acerca de su probable evolución.

En lo que respecta a la evaluación del riesgo de muerte súbita, el conocimiento actual establece la conveniencia de evaluar como mínimo una serie de factores de riesgo principales, que incluyen la presencia de antecedentes familiares de muerte súbita, el síncope de causa no explicada, la presencia de taquicardia ventricular no sostenida en el Holter, la hipertrofia grave (especialmente con grosor mayor de 30 mm) y la respuesta anormal de tensión arterial en la prueba de esfuerzo (en jóvenes). Cuando no existe ninguno de estos factores, consideramos que el riesgo es muy bajo y no se indica ninguna intervención, y en presencia de múltiples factores, todos los autores recomiendan el implante de desfibrilador. Cuando existe un único factor de riesgo no existe consenso y se recomienda considerar aspectos adicionales, como la edad del paciente y la presencia de otros marcadores de riesgo. (2-4) Recientemente hemos propuesto la aplicación de una fórmula para realizar una estimación cuantitativa individualizada del riesgo de muerte súbita. (5) Esta fórmula, derivada del estudio multivariado de una cohorte multicéntrica de más de 3.000 pacientes, toma en consideración la edad del paciente, el grosor parietal máximo, los antecedentes familiares de muerte súbita, el síncope, la presencia de taquicardia ventricular

REV ARGENT CARDIOL 2014;82:94-96. <http://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v82.i2.4055>

VÉASE CONTENIDO RELACIONADO: Rev Argent Cardiol 2014;82:97-104. <http://dx.doi.org/10.7775/rac.es.v82.i2.3838>

Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña. Servicio Galego de Saúde

*Dirección para separatas:*

Dr. Lorenzo Monserrat Iglesias. Edificio Fortín. Hospital de Oza. As Xubias 84. A Coruña 15006. España, e-mail: [Lorenzo.monserrat@healthincod.com](mailto:Lorenzo.monserrat@healthincod.com)

no sostenida, el gradiente dinámico subaórtico y el diámetro auricular izquierdo. Representa una mejora evidente respecto del abordaje previo del problema, pero como cualquier fórmula que intenta modelar un comportamiento biológico, presenta limitaciones. En particular, la aplicación de esta fórmula infraestima el riesgo en los pacientes con un perfil más grave, y lo sobrestima en pacientes de riesgo bajo. Por otra parte, la mayoría de los pacientes en los que se implanta un desfibrilador como prevención primaria no reciben terapias adecuadas durante un seguimiento prolongado, y algunos pacientes con uno o ningún factor de riesgo sufren muerte súbita. Esto indica que nuestra capacidad predictiva sigue siendo limitada, y se hace necesario lograr una mayor precisión en el cálculo del riesgo individual.

El artículo de Ochoa y colaboradores que se publica en este número de la *Revista Argentina de Cardiología* representa sin duda un claro avance en este objetivo. (6)

La ecocardiografía es una de las herramientas más útiles en la estratificación del riesgo de la miocardiopatía hipertrófica, pero en la actualidad pocos parámetros ecocardiográficos se aplican de forma sistemática en la estimación del riesgo. En la nueva ecuación que hemos comentado solo participan el grosor parietal máximo, el gradiente dinámico y el diámetro de la aurícula izquierda. Fernández y colaboradores y otros autores han demostrado que la presencia de disfunción sistólica en pacientes con miocardiopatía hipertrófica es un factor de riesgo importante. (7, 8) Sin embargo, la fracción de eyección no resultó un predictor útil en la ecuación de riesgo que hemos comentado anteriormente. (5) El motivo de esta paradoja es que, por una parte, la disfunción sistólica evidente (disminución significativa de la fracción de eyección) aparece en un porcentaje bajo de pacientes con miocardiopatía hipertrófica (menos del 10%) y, por otro lado, el evento que se produce en estos pacientes puede ser la muerte por insuficiencia cardíaca o el trasplante. Por ello, en una cohorte global, la fracción de eyección no alcanza un alto poder predictivo para el desarrollo de muerte súbita. También es cierto que la disfunción sistólica no es independiente de otros factores incluidos en la ecuación, como el grosor parietal, el diámetro de la aurícula izquierda o la presencia de arritmias ventriculares.

Ochoa y colaboradores nos demuestran en su trabajo que la alteración de la función sistólica, evaluada por Doppler tisular, sí se relaciona con el pronóstico de los pacientes, y en particular nos permite identificar un subgrupo de riesgo muy bajo, que son los casos con velocidad sistólica preservada. (6) Hay que destacar además que los autores excluyeron de su evaluación a los pacientes que ya tenían una disfunción sistólica evidente por otros parámetros.

Estos hallazgos son de gran interés, pero no deberían de sorprendernos. En la miocardiopatía hipertrófica, una fracción de eyección conservada no es equivalente a una contractilidad normal y el Doppler

tisular nos permite identificar estas alteraciones que no se detectan al evaluar la fracción de eyección. Las posibles causas de esta disfunción subclínica son diversas, e incluyen la presencia de fibrosis, isquemia por enfermedad de pequeño vaso y desequilibrio entre aporte y demanda de oxígeno y la desorganización miofibrilar (*disarray*) que produce una contracción menos eficiente. Todos ellos factores asociados con un riesgo mayor de arritmias y muerte súbita. (2-4) Por otro lado, dentro de las mutaciones que producen miocardiopatía hipertrófica, algunas de las que tienen un peor pronóstico producen a nivel molecular una disminución en la capacidad contráctil y una alteración en la coordinación de la contracción que la hace ineficiente. (9, 10)

Aunque en el trabajo de Ochoa y colaboradores no se observó una asociación significativa entre parámetros de función diastólica en el estudio de Doppler tisular, diversos estudios han sugerido que pueden ser útiles tanto en el diagnóstico como en el pronóstico. (6) En conjunto, podemos concluir que la evaluación mediante Doppler tisular de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica contribuye sin duda a una mayor precisión en el diagnóstico y el pronóstico de estos pacientes.

#### Declaración de conflicto de intereses

El autor declara que no posee conflicto de intereses.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, Elliott P, et al. Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J* 2010;31:2715-26. <http://doi.org/b9hkdg>
2. McKenna WJ, Monserrat L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000;53:123-30. <http://doi.org/rj8>
3. Elliott PM, Poloniecki J, Dickie S, Sharma, Monserrat L, Varnava A, et al. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy: identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000;36:2212-8. <http://doi.org/drg4qm>
4. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al; Task Force on Clinical Expert Consensus Documents. American College of Cardiology; Committee for Practice Guidelines. European Society of Cardiology. 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. *J Am Coll Cardiol* 2003;42:1687-713. <http://doi.org/fmthmx>
5. O'Mahony C, Jichi F, Pavlou M, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, et al. A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM Risk-SCD). *Eur Heart J* 2013 Oct 14. [Epub ahead of print]. <http://doi.org/rj9>
6. Ochoa JP, Fernández A, Filipuzzi JM, Fava AM, Casabé JH, Salmo F y cols. Utilidad del Doppler tisular para identificar una subpoblación de riesgo bajo en pacientes con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica. *Rev Argent Cardiol* 2014;82:97-104.
7. Fernández A, Vigliano CA, Casabé JH, Diez M, Favalaro LE, Guevara E, et al. Comparison of prevalence, clinical course, and pathological

findings of left ventricular systolic impairment versus normal systolic function in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Am J Cardiol* 2011;108:548-55. <http://doi.org/dr92qn>

**8.** Thaman R, Gimeno JR, Murphy RT, Kubo T, Sachdev B, Mogensen J, et al. Prevalence and clinical significance of systolic impairment in hypertrophic cardiomyopathy. *Heart* 2005;91:920-5. <http://doi.org/b6qdqm>

**9.** Bonne G, Carrier L, Richard P, Hainque B, Schwartz K. Familial hypertrophic cardiomyopathy. From mutations to functional defects. *Circ Res* 1998;83:580-93. <http://doi.org/rkb>

**10.** Woo A, Rakowski H, Liew JC, Zhao MS, Liew CC, Parker TG, et al. Mutations of the beta myosin heavy chain gene in hypertrophic cardiomyopathy: critical functional sites determine prognosis. *Heart* 2003;89:1179-85. <http://doi.org/fksgh9>