

Rara presentación de Miocardiopatía Hipertrófica heredo-familiar. Relato de Caso Clínico.

Categoría: Cardiología y Cirugía Cardiovascular Pediátrica

OBJETIVO

Reporte de caso clínico.

METODO

Observacional, retrospectivo y análisis de datos de historia clínica.

INTRODUCCIÓN

Las miocardiopatías se definen como trastornos del miocardio que se asocian con disfunción cardíaca y se agravan con arritmias, insuficiencia cardíaca y muerte súbita. La American Heart Association los ha clasificado en cardiomiopatías primarias o secundarias dependiendo de si el corazón es el único órgano afectado o si se deben a un trastorno sistémico y, la Sociedad Europea de Cardiología, según los diferentes fenotipos morfológicos y funcionales asociados a su fisiopatología. En 2013 se publicó la clasificación MOGES, se basa en cinco criterios: (M) característica morfofuncional; (O) participación de órganos; (G) patrón de herencia genética; (E) características etiológicas específicas; (S) Estadio de insuficiencia cardíaca.

La Enfermedad de Danon es causada por alteración en la proteína-2 asociada a lisosoma, que causa cardiomiopatía, arritmias, miopatía esquelética, grado variable de déficit intelectual y pérdida de agudeza visual en varones. Las mujeres pueden tener síntomas en grados variables, generalmente con una manifestación más tardía que los varones.

RESULTADO

Adolescente, sexo masculino, con rasgos faciales peculiares,

engrosamiento de labios, cejas pobladas, miembros inferiores hipotróficos, lesiones en piel en región dorsal. Examen cardiovascular ruidos hipofonéticos, ritmo regular, soplo sistólico III/VI en foco mitral, pulsos periféricos palpables, miembros fríos, clase funcional IV/IV (New York Heart Association), ingresa a unidad de cuidados intensivos. Radiografía de tórax con cardiomegalia importante, electrocardiograma compatible con síndrome Wolff-Parkinson-White. Ecocardiografía transtorácica revela miocardiopatía hipertrófica concéntrica no obstructiva del ventrículo izquierdo, grosor septal y pared posterior importantes, disfunción sistodiastólica biventricular severa, Pro-BNP:2520pg/ml, Troponina I:0,33ng/ml. Resonancia magnética cardiaca con realce tardío subendocárdico y regiones de la pared ventricular. Antecedentes familiares: madre fallecida en el parto por causa desconocida, 3 hermanos fallecidos, uno de ellos con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica idiopática. Se solicitó estudio genético en contexto de una enfermedad familiar ligada al cromosoma X, fue identificada una variante patogénica en el gen LAMP2 que causa la enfermedad de Danon. Paciente ingresa a lista de trasplante cardiaco y fallece en la espera tras 4 meses del diagnóstico.

CONCLUSIÓN

Las miocardiopatías son trastornos del miocardio graves con pronóstico ominoso. La realización de estudios imagenológicos acompañado de paneles genéticos es primordial para el diagnóstico certero y de esta manera determinar la estrategia apropiada con la aplicación de un tratamiento oportuno y efectivo. En este caso el paciente fue caracterizado según la clasificación MOGES como MHOHGXLEGSD-IV.

Autor Principal:

Franciele Regiane Rohden Both, PRY CI 4435202

email: francyrohden@hotmail.com, telefono: 0975646734

Otros autores:

Soledad de los Ángeles Álvarez Núñez, solalvarezn@gmail.com

Carlos Miguel Verón Coronel, dr.carlos.veron@gmail.com

Nancy Mercedes Garay Echeverría , nancygareche@hotmail.com

Presentador: Franciele Regiane Rohden Both

Institucion Principal: Hospital Genera Pediátrico "Niños de Acosta Ñu"
PRY

Palabras claves: Miocardiopatía hipertrófica, Enfermedad de Danon,
genética

Adjuntos: