



Consenso Argentino de Diagnóstico y Tratamiento de la Miocardiopatía Hipertrófica - Año 2016

Director

Dr. Adrián Fernández

Por área de Consensos y Normas

Dr. Ignacio Bluro

Dr. Fabricio Gastón Procopio

Coordinadores

Dr. Rafael S. Acunzo

Dr. Gustavo Avegliano

Dr. J. Horacio Casabé

Dr. Carlos Dumont

Dr. Alejandro Hita

Dr. Martín Ortiz

Dr. Diego Pérez de Arenaza

Revisores nacionales

Dr. Marcelo Elizari

Dr. Guillermo Kreutzer

Dr. Rubén Laguens

Dr. Branco Mautner

Dr. Eduardo Moreyra

Revisores externos

Dr. Roberto Barriales, *España*

Dr. Pablo García-Pavía, *España*

Dr. Juan Ramón Gimeno, *España*

Dr. Juan Pablo Kaski, *Reino Unido*

Dr. Lorenzo Monserrat, *España*

Área de Consensos y Normas - Sociedad Argentina de Cardiología



Introducción:

Desde el Área de Normas y Consensos de la SAC surgió la propuesta de llevar a cabo un nuevo Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica (MCH) dada la necesidad de actualizar el conocimiento incluido en el Consenso 2009 de la SAC, pero por sobre todas las cosas para comunicar nuestra postura respecto de las controversias y discrepancias que existen entre las Guías Americanas (ACCF/AHA) del año 2011, y las Guías Europeas (ESC) del año 2014. Un ejemplo claro de esta controversia es la gran disparidad que existe en las recomendaciones de un tema de gran relevancia como es la indicación de un cardiodesfibrilador implantable (CDI) como prevención primaria de muerte súbita (MS).

Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica 2016



En este consenso se hizo especial hincapié en los últimos avances en genética, y en los nuevos métodos de diagnóstico por imágenes y anatomopatológicos, que luego de una primera sospecha clínica, son actualmente las herramientas más importantes para confirmar las diferentes etiologías que pueden producir esta entidad. Se resalta también la importancia de estudiar y hacer el seguimiento clínico de toda la familia, trabajando en forma coordinada con las unidades de cardiología pediátrica. Se establecieron pautas para identificar a los pacientes con mayor probabilidad de presentar complicaciones: a) fibrilación auricular, b) accidente cerebrovascular, c) MS, e) Insuficiencia cardíaca (IC) y f) endocarditis, para luego llevar a cabo las medidas preventivas y terapéuticas correspondientes (anticoagulación, implante de CDI, tratamiento médico de la disfunción sistólica y diastólica, tratamiento invasivo en el caso de los pacientes con obstrucción al tracto de salida ventricular izquierdo e IC intratable, etc.).



Sabemos que hay pocas entidades cardiológicas en las que encontramos un nivel de complejidad tan grande, dado la gran diversidad de causas que la pueden originar, sumado a una gran variabilidad en las manifestaciones clínicas y en el pronóstico. Siendo conscientes de esa limitación, y teniendo en cuenta que hacer una descripción exhaustiva de cada una de las etiologías excede el objetivo de este consenso, en el último capítulo hemos incorporado tablas de material suplementario con los principales diagnósticos diferenciales en la MCH. Teniendo en cuenta este concepto, si bien se establecieron pautas generales para el manejo clínico de los pacientes y familiares con MCH, también se incorporaron algunos conceptos sobre genética y expresiones fenóticas diferentes, que pueden ser útiles y aplicables en algunos pacientes, familias o casos particulares.

ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

AA	Aleteo auricular	HVI	Hipertrofia ventricular izquierda
ACC	Colegio Americano de Cardiología	IAo	Insuficiencia aórtica
ACCF	Fundación Colegio Americano de Cardiología	IC	Insuficiencia cardíaca
ACV	Accidente cerebrovascular	IECA	Inhibidores de enzima convertidora de angiotensina
AHA	Asociación Americana del Corazón	IM	Insuficiencia mitral
AI	Aurícula izquierda	MAS	Movimiento anterior sistólico de la válvula mitral
AMA	Asociación Médica Argentina	MCD	Miocardiopatía Dilatada
ARA II	Antagonistas de receptores angiotensina II	MCH	Miocardiopatía Hipertrófica
ASA	Ablación septal con alcohol	MCNC	Miocardiopatía No Compactada
AV	Aurículo ventricular	MCP	Marca pasos
BAVC	Bloqueo aurículo-ventricular completo	MPS	Mucopolisacaridosis
BEM	Biopsia endomiocárdica	MS	Muerte súbita
BRD	Bloqueo de rama derecha	NS	Nódulo sinusal
BRI	Bloqueo de rama izquierda	NYHA	Clase fundacional de la New York Heart Association
CDI	Cardio desfibrilador implantable	OMS	Organización Mundial de la Salud
CEC	Circulación extracorpórea	OTSVI	Obstrucción al tracto de salida del VI.
CIV	Comunicación interventricular	PECP	Prueba de ejercicio cardiopulmonar
CRM	Cirugía de revascularización miocárdica	PRKAG2	Subunidad gamma-2 de la proteinasa activada por angiotensina
CTG	Captación tardía de gadolinio	RA	Riesgo alto
CV	Cardiovascular	RAPAE	Respuesta a normal de presión arterial con ejercicio
CVE	Cardioversión eléctrica	RB	Riesgo bajo
DBT	Diabetes	RI	Riesgo intermedio
DLP	Dislipemia	RMC	Resonancia magnética cardíaca
DS	Disfunción sistólica	RS	Ritmo sinusal
EAC	Enfermedad arterial coronaria	RVAo	Reemplazo valvular aórtico
EAO	Estenosis aórtica	SAC	Sociedad Argentina de Cardiología
EAP	Edema agudo de pulmón	SCA	Síndrome coronario agudo
ECG	Electrocardiograma	SCC	Sociedad Cardiovascular de Canadá
ECO	Ecocardiograma	SIA	Septum interauricular
EG	Estudio genético	SIV	Septum interventricular
EGP	Estudio genético predictivo	SNC	Sistema Nervioso Central
EI	Endocarditis infecciosa	TAC	Tomografía axial computada
ESC	Sociedad Europea de Cardiología	TBQ	Tabaquismo
ETE	Ecocardiograma transesofágico	TRC	Terapia de resincronización cardíaca
ETT	Ecocardiograma transtorácico	TSVI	Tracto de salida del ventrículo izquierdo
EV	Extrasístoles ventriculares	TV	Taquicardia ventricular
FA	Fibrilación auricular	TVNS	Taquicardia ventricular no sostenida
Fey	Fracción de eyección	VD	Ventrículo derecho
FHL1	Dominio 1 de LIM cuatro y medio	VI	Ventrículo izquierdo
FRCV	Factores de riesgo cardiovascular	VM	Válvula mitral
GTSVI	Gradiente en el tracto de salida del VI		
HTA	Hipertensión arterial		



Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica 2016

Tabla 1. Clases de recomendaciones y niveles de evidencia.

CLASES DE RECOMENDACIONES

- **Clase I:** existe evidencia y/o acuerdo general que un determinado procedimiento o tratamiento es beneficioso, útil y efectivo. *“Se recomienda/está indicado”*
- **Clase II:** existe evidencia conflictiva y/o divergencia de opinión acerca de la utilidad o la eficacia del procedimiento o tratamiento.
 - Clase IIa:** el peso de la evidencia/opinión está a favor de la utilidad/eficacia. *“Se debe considerar”*
 - Clase IIb:** la utilidad/eficacia está menos establecida por la evidencia/opinión. *“Se puede considerar”*
- **Clase III:** existe evidencia o acuerdo general en que el tratamiento no es útil ni efectivo y en algunos casos puede ser perjudicial. *“No se recomienda”*

NIVELES DE EVIDENCIA

- **Nivel de evidencia A:** evidencia sólida, proveniente de ensayos clínicos múltiples aleatorizados o de metanálisis.
- **Nivel de evidencia B:** datos procedentes de un solo ensayo clínico único aleatorizado o de grandes estudios no aleatorizados.
- **Nivel de evidencia C:** consenso u opinión de expertos y/o estudios pequeños, estudios retrospectivos, registros.



Etiología y diagnósticos diferenciales

Coordinación:

Dr. Diego Pérez de Arenaza

Comité de redacción:

Dr. Tomás Cianciulli

Dr. Adrián Fernández

Dr. Eduardo Guevara

Dra. María Cristina Saccheri

Genética

Coordinación:

Dr. Martín Ortiz

Comité de redacción:

Dr. Diego García

Dra. Alejandra Guerchicoff

Dr. Juan Pablo Ochoa

Dr. Gustavo Ontiveros

Dr. Martín Ortiz

Fisiopatología, curso clínico e historia natural

Coordinación:

Dr. Rafael S. Acunzo

Comité de redacción:

Dr. Rafael S. Acunzo

Dr. J. Horacio Casabé

Dr. Eduardo Guevara

Dr. Alejandro Hita

Tabla 2. Recomendaciones para asesoramiento y estudio genético en casos índices y familiares adultos.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda proveer asesoramiento genético a todo paciente con MCH y a sus familiares, independientemente de la realización de un estudio genético.	I	B
Se recomienda que el asesoramiento genético sea provisto por profesionales o grupos con experiencia en los aspectos clínicos y genéticos de la enfermedad.	Ila	C
Se recomienda ofrecer estudio genético a todo caso índice con diagnóstico definitivo de MCH, especialmente cuando hay familiares que podrían beneficiarse de un screening en cascada.	I	B
En pacientes con diagnóstico dudoso o situaciones ambientales confusoras, un estudio genético claramente positivo puede ayudar a definir la presencia incipiente de la enfermedad.	Ila	C
Se recomienda ofrecer estudio genético en cascada como test predictivo en los familiares de primer grado de casos índice con mutaciones claramente patogénicas.	I	B
Se recomienda realizar un seguimiento clínico periódico en aquellos familiares asintomáticos que sean portadores de una mutación claramente patogénica	I	C
Los familiares que no sean portadores de la mutación causal en la familia podrán recibir el alta después de al menos una evaluación clínica con ECG y ECO normales. Deberán ser reevaluados si aparecen nuevos síntomas o aparece nueva información genética en la familia.	Ila	B
Los estudios genéticos deberán realizarse en laboratorios certificados que sean capaces de entregar un resultado con validez clínica en un tiempo acotado, y que cuenten con equipos multidisciplinarios que tengan experiencia en los aspectos clínicos y genéticos de la MCH.	I	C

Tabla 3 Puntaje de Romhilt-Estes

1. Onda S en V1 o V2 u onda R en V5 o V6 > 30 mm	3 puntos
2. Alteración secundaria del segmento ST	3 puntos
3. Crecimiento auricular izquierdo	3 puntos
4. Desviación del eje del QRS a la izquierda*	2 puntos
5. Tiempo de la deflexión intrínseca de 0,05 seg.	1 punto

* En ausencia de hemibloqueo anterior.

Se diagnostica HVI cuando la suma de los puntos es ≥ 5 .



Diagnóstico

Coordinación:

Dr. Gustavo Avegliano

Comité de redacción:

*Crterios diagnósticos,
Historia y examen físico*

Dr. J. Horacio Casabé

Dr. Eduardo Guevara

Comité de redacción:

Electrocardiograma

Dr. Rafael S. Acunzo

Dra. Isabel V. Konopka

Comité de redacción:

Ecocardiograma

Dr. Segio Baratta

Dr. Tomás Cianciulli

Dr. Victor Darú

Dr. Guillermo Ganum

Dr. Eduardo Guevara

Dr. Jorge Lax

Dr. Jorge Lowenstein

Dr. Pablo Oberti

Dra. Ma. Cristina Saccheri

Dr. Fabián Salmo

Comité de redacción:

Resonancia magnética

Dr. Horacio J. Di Nunzio

Dr. Carlos A. Dumont

Dr. Diego Pérez de Arenaza

Comité de redacción:

Tomografía multicorte

Dr. Miguel Cerdá

Dr. Guillermo Ganum

Comité de redacción:

Anatomía patológica

Dr. Germán González

Dra. Celina Morales

Dr. Carlos Vigliano

Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica 2016

Tabla 4. Alteraciones electrocardiográficas en la MCH.

Onda P

1. Agrandamiento auricular izquierdo: en V1 porción negativa de la onda p $\geq 0,1$ mV en amplitud con una duración $\geq 0,04$ seg.
2. Agrandamiento auricular derecho: amplitud de la onda p en II, III o V1 $\geq 0,25$ mV.

Complejo QRS

1. Desviación del eje del complejo QRS en el plano frontal hacia la derecha $\geq 120^\circ$ o hacia la izquierda de -30° a -90° .
2. Incremento del voltaje.
 - De la onda R en el plano frontal ≥ 2 mV o en V5 y V6 ≥ 3 mV.
 - De la onda S en V1 o V2 ≥ 3 mV.
 - R o R' en V1 $\geq 0,5$ mV.
 - Relación R/S ≥ 1 .

Onda Q (excepto en aVR)

1. Duración $\geq 0,04$ seg.
2. Relación Q/R $\geq 25\%$.
3. Amplitud ≥ 3 mm en dos derivaciones contiguas.
4. Patrón QS en dos o más derivaciones.
5. Ausencia de la onda Q normal.

Duración del complejo QRS

Bloqueos de rama derecha o izquierda con una duración $\geq 0,12$ seg.

Repolarización ventricular

1. *Segmento ST*
 - Supra o infradesnivel del ST en dos o más derivaciones contiguas.
2. *Onda T*
 - Plana o invertida en más de dos derivaciones, excepto en los niños.
 - Amplitud ≥ 10 mm
3. *Intervalo QTc*
 - Duración $> 0,44$ seg. en los hombres o $> 0,45$ seg. en las mujeres.

Alteraciones del ritmo y de la conducción

- Extrasístoles ventriculares prematuras o arritmias ventriculares complejas.
- Taquicardias supraventriculares, aleteo y/o FA.
- Intervalo PR corto ($< 0,12$ seg.) con o sin onda delta.
- Bradicardia sinusal en reposo (< 60 lpm, salvo en deportistas), bloqueo AV de segundo y de tercer grado.

Tabla 5. Anormalidades electrocardiográficas que pueden encontrarse en la MCH.

Anormalidades electrocardiográficas	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)	VPP (%)	VPN (%)	Precisión (%)
Índice de Sokolow-Lyon > 46 mm.	24	94	81	53	57
Onda Q anormal.	34	95	89	56	63
Alteraciones del ST-T	77	92	92	79	85
Combinación	89	86	88	88	88

VPP: valor predictivo positivo; VPN: valor predictivo negativo.

Tabla 6. Recomendaciones para realizar ECG estándar de 12 derivaciones en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Pacientes con sospecha de MCH para coadyuvar al diagnóstico etiológico.	I	B
Se recomienda repetirlo en los pacientes con MCH cuando hay progresión de la sintomatología.	I	C
Como algoritmo de detección en los familiares de primer grado de pacientes con MCH.	I	C
Realizarlo cada 12 a 18 meses en los familiares de primer grado de pacientes con MCH, que sean adolescentes y sin hipertrofia en el ECO.	I	C
En forma anual en los pacientes con MCH sintomáticos para evaluar los cambios en la conducción o el ritmo.	Ila	C

Tabla 7. Recomendaciones para realizar estudio Holter en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
De 24 a 48 horas en la evaluación inicial de los pacientes con MCH para detectar TV e identificar posibles candidatos para la terapia con CDI, o los que presenten palpitaciones y/o síncope.	I	B
Se sugiere repetirlo cada 1 a 2 años en pacientes con MCH sin evidencia de TV.	IIa	C
En pacientes con MCH para detectar FA o aleteo auricular (AA) paroxísticos.	IIb	C
En los pacientes con RS y que tienen una AI \geq a 45 mm, se debe considerar la realización de un Holter de 48 hs. cada 6 a 12 meses en búsqueda de FA.	IIa	C

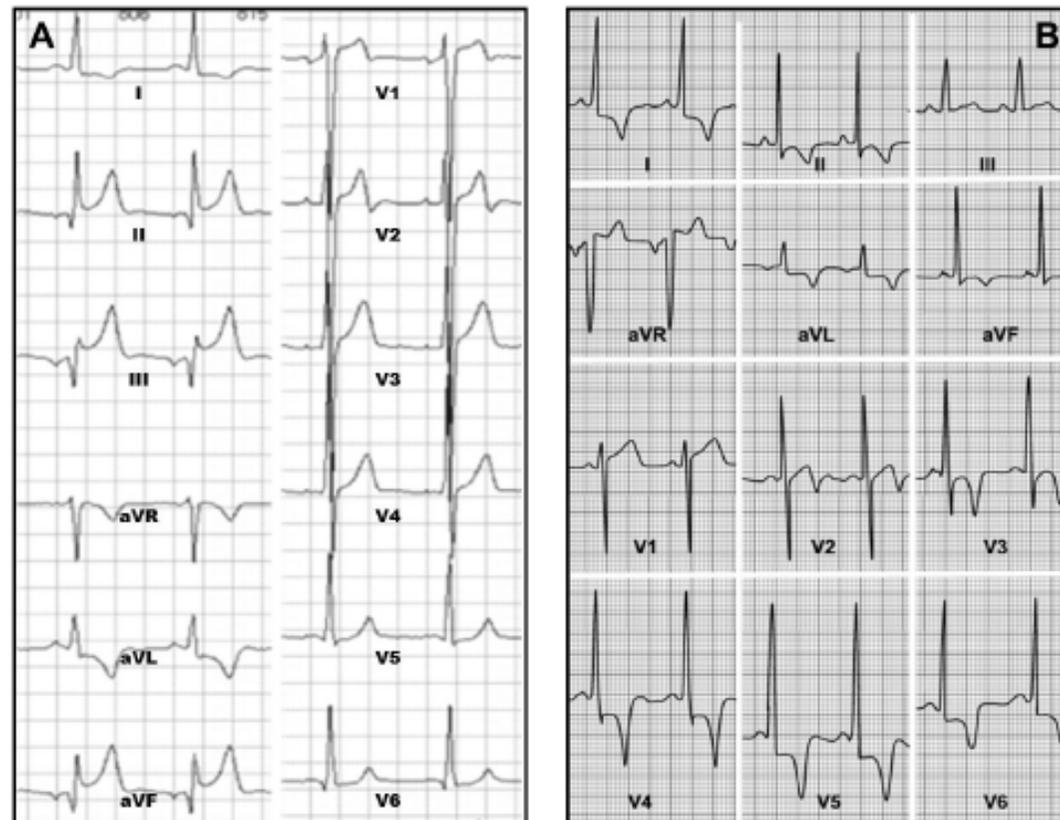


Figura 1. Electrocardiogramas en pacientes con miocardiopatía hipertrófica.

A) ECG que muestra una combinación de: HVI, alteraciones del punto J y del segmento ST, de la onda T y ondas Q patológicas; B) ECG en una MCH apical: ausencia del primer vector septal, ondas R altas desde V2, segmento ST rectificado y ondas T negativas gigantes en la cara anterolateral.



Tabla 8. Recomendaciones para estudio ecocardiográfico transtorácico en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Confirmar la sospecha inicial de MCH, determinando el grosor parietal, la magnitud y la extensión del compromiso y la presencia, localización y severidad del gradiente dinámico (basal, posición sentada, en bipedestación y post maniobra de Valsalva).	I	B
Investigar la presencia de MCH en familiares de primer grado.	I	B
Reevaluación luego de cambios en la evolución clínica o luego de maniobras terapéuticas.	I	B
El ETT es recomendado para evaluar anomalías de la válvula mitral.	I	B
Se recomienda ECO 2D Doppler para asegurar la correcta localización de la alcoholización septal y la respuesta terapéutica.	I	B
ECO de contraste miocárdico para evaluar el tamaño del infarto resultante de la ASA.	I	B
En los pacientes sometidos a ASA debe realizarse ECO Doppler con contraste intracoronario para determinar correctamente la arteria a instrumentar a través de la opacificación del área miocárdica septal que contacta con la válvula mitral.	I	C
Se sugiere evaluar mediante ECO 2D, el grosor parietal telediastólico máximo en eje corto paraesternal desde la base al ápex posicionándose en forma perpendicular.	I	C
Se recomienda análisis de la función diastólica en pacientes con MCH: relación E/e' promedio (>14), volumen de AI indexado (>34 ml/m ²), la velocidad de la onda A reversa en venas pulmonares (duración Ar-A ≥30 mseg) y la velocidad pico del refluo tricuspídeo por Doppler continuo (> 2,8 m / seg).	I	B
Se recomienda para la evaluación de la función sistólica de VI por ECO en la MCH la inclusión de datos convencionales (fracción de acortamiento, fracción de eyección y volumen sistólico indexado).	I	B
Reevaluación de MCH en los familiares, anualmente entre los 10 y 21 años de edad y cada 5 años en mayores de 21 años.	IIa	C
Se recomienda Doppler tisular para diferencia MCH de hipertrofia debida a hipertensión o en atletas.	IIa	C
Se recomienda Strain bidimensional para diferenciar MCH de hipertrofia debida a hipertensión o en atletas.	IIa	C
Se recomienda la evaluación de las velocidades longitudinales miocárdicas y los parámetros de deformación (strain y strain rate), derivado del Doppler tisular o técnicas del speckle tracking para la detección de DS precoz	IIa	C
Se recomienda ECO de contraste miocárdico para evaluar pacientes con ventana subóptima, presencia de hipertrofia o aneurisma apical.	IIa	C

Tabla 9. Recomendaciones para estudio ecocardiográfico transesofágico.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Pacientes con ventana ultrasónica transtorácica inadecuada en caso de no poder implementarse una cardioresonancia.	I	B
Establecer el compromiso valvular, el mecanismo y la magnitud de la regurgitación mitral cuando no quede suficientemente claro por ETT.	I	B
Estudio intraoperatorio durante miectomía quirúrgica y los procedimientos de ASA.	I	B
Estudio destinado a aclarar el mecanismo de una IM de comportamiento atípico para la MCH.	Ila	B
Valorar en el quirófano, para brindarle mayor orientación al cirujano, los sitios de mayor protrusión septal y de contacto mitroseptal, y las complicaciones septales o valvulares de la miectomía.	Ila	C
Control intraprocedimiento de la plicatura de la valva anterior mediante Mitraclip como procedimiento único para eliminación del gradiente del TSVI y del reflujo mitral concomitante.	Ilb	C
Evaluación de rutina para obtener un estudio diagnóstico de miocardiopatía.	III	C

Tabla 10. Recomendaciones para estudio ECO estrés con ejercicio en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
En pacientes sintomáticos con gradiente OTSVI < 50 mmHg en condiciones basales es recomendado realizar un ECO estrés con ejercicio para detectar un incremento del grado de OTSVI o de la IM que justifique una intervención.	I	B
El ECO estrés con ejercicio para detectar respuesta anormal de la presión arterial es razonable para completar la estratificación de riesgo de MS en pacientes jóvenes.	IIa	B
Es razonable realizar ECO estrés con ejercicio para evaluar capacidad funcional y respuesta al tratamiento.	IIa	B
En pacientes asintomáticos no ha sido prospectivamente evaluado. Debería ser considerado para quienes la presencia de OTSVI es relevante para modificar el estilo de vida o para definir algún tipo de tratamiento.	IIb	C
El ECO estrés con ejercicio y farmacológico no está indicado para evaluar isquemia, sobre todo en los pacientes asintomáticos.	III	C

Tabla 11. Diagnóstico diferencial de la HVI según la distribución de la fibrosis por resonancia.

	Hipertensión arterial	Estenosis aórtica	Miocardiopatía Hipertrófica	Amiloidosis	Enfermedad de Fabry
Hipertrofia	Concéntrica	Concéntrica	Localizada	Concéntrica	Concéntrica
Distribución del gadolinio	Cualquier segmento	Segmentos basales	Segmentos hipertróficos	Circunferencial	Basal ínfero-lateral
Patrón de la fibrosis	Inespecífica Focal no subendocárdica.	Focal, subendocárdica o intramural	Multifocal uniones VI-VD	Anulación miocárdica difícil. Subendocárdica	Focal intramural

Tabla 12 Recomendaciones para estudio por resonancia en pacientes con con MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que los estudios de RMC sean realizados e interpretados por profesionales con experiencia en imágenes cardíacas y en la evaluación de miocardiopatías	I	C
Se recomienda la realización de RMC en pacientes con sospecha de MCH, que tienen inadecuada ventana ecocardiográfica, para confirmar el diagnóstico.	I	B
Se recomienda la realización de RMC en pacientes que cumplen criterios diagnósticos de MCH, para valorar la anatomía cardíaca, la función ventricular y la presencia y extensión de la fibrosis miocárdica.	IIa	B
Se recomienda la realización de RMC en pacientes en los cuales se sospecha la presencia de hipertrofia apical o aneurisma o hipertrofia anterolateral.	IIa	C
Se recomienda la realización de RMC en pacientes con sospecha de amiloidosis.	IIa	C
Se recomienda la realización de RMC previa a la miectomía o ASA, para valorar la extensión y distribución de la HVI.	IIb	C
Se recomienda la realización de RMC para el diagnóstico temprano de familiares con diagnóstico de MCH, para valorar la presencia de criptas miocárdicas, elongación de las valvas mitrales o detectar la presencia de CTG.	IIb	C

Tabla 13. Recomendaciones para realizar TAC en la miocardiopatía hipertrófica.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se debe considerar la TAC en pacientes que tienen imágenes subóptimas en el ECO y contraindicación para realizar RMC.	Ila	C
Se debe considerar la TAC en pacientes con angina típica y probabilidad intermedia para enfermedad coronaria.	Ila	C
Se debe considerar la TAC en pacientes mayores de 40 años de edad en los que se planea realizar algún procedimiento de reducción septal.	Ila	C

Tabla 14. Recomendaciones para realizar biopsia endomiocárdica en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
La BEM puede ser considerada cuando los resultados de otros estudios clínicos sugieren patologías infiltrativas o por depósito que no puedan ser confirmadas por otros métodos.	IIb	C



Manejo de los síntomas

Coordinación:

Dr. J. Horacio Casabé

Comité de redacción:

Tratamiento farmacológico

Dr. J. Horacio Casabé

Comité de redacción:

Tratamiento quirúrgico

Dr. J. Horacio Casabé

Dr. Roberto Favalaro

Dr. Mariano Vrancic

Comité de redacción:

Ablación percutánea

Dr. Juan Pablo Costabel

Dr. Fernando Cura

Dr. Gustavo Lev

Comité de redacción:

Marcapasos doble cámara

Dr. Néstor Galizio

Tabla 15. Recomendaciones sobre medidas generales y tratamiento farmacológico en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda tratar los factores de riesgo coronario (comorbilidades) como HTA, dislipemia, tabaquismo, obesidad, diabetes, en todos los pacientes con diagnóstico de MCH.	I	C
Se recomienda utilizar beta bloqueantes para aliviar la disnea o el angor en pacientes con o sin OTSVI, teniendo cuidado si presentan bradicardia sinusal o trastornos severos de conducción, tratando de alcanzar una frecuencia cardíaca de 60 latidos por minuto.	I	C
Se recomienda utilizar el verapamilo en dosis crecientes hasta 480 mg/día si los pacientes no respondieran o tuvieran efectos colaterales con los betabloqueantes.	I	B
Se recomienda intentar con disopiramida (asociada a beta bloqueantes) si el paciente sigue sintomático después de ser tratado con beta bloqueantes y/o verapamilo a dosis máximas o que no las tolere.	I	B
Los beta bloqueantes o el verapamilo se pueden considerar para adultos o niños asintomáticos con OTSVI en reposo o provocada, para reducir las presiones del VI y disminuir los episodios de isquemia mediante el control de la frecuencia cardíaca.	IIb	C
Se recomienda utilizar con cuidado dosis bajas de diuréticos en pacientes con disnea persistente luego del tratamiento con beta bloqueantes y/o bloqueantes cálcicos.	IIa	C
Se recomienda intentar con diltiazem cuando el paciente no tolere o no responda al beta bloqueante y/o verapamilo.	IIa	C
Se recomienda administrar drogas vasoactivas y beta bloqueantes orales o intravenosos en pacientes con hipotensión o EAP y severa OTSVI	IIa	C
Se recomienda evitar los vasodilatadores arteriales y venosos (nitratos, dihidropiridinas como la nifedipina) en los pacientes con OTSVI en reposo o con provocación.	IIa	C
La digoxina no se recomienda para pacientes con OTSVI en reposo o con provocación.	III	C

Tabla 16. Recomendaciones para tratamiento quirúrgico en la MCH.

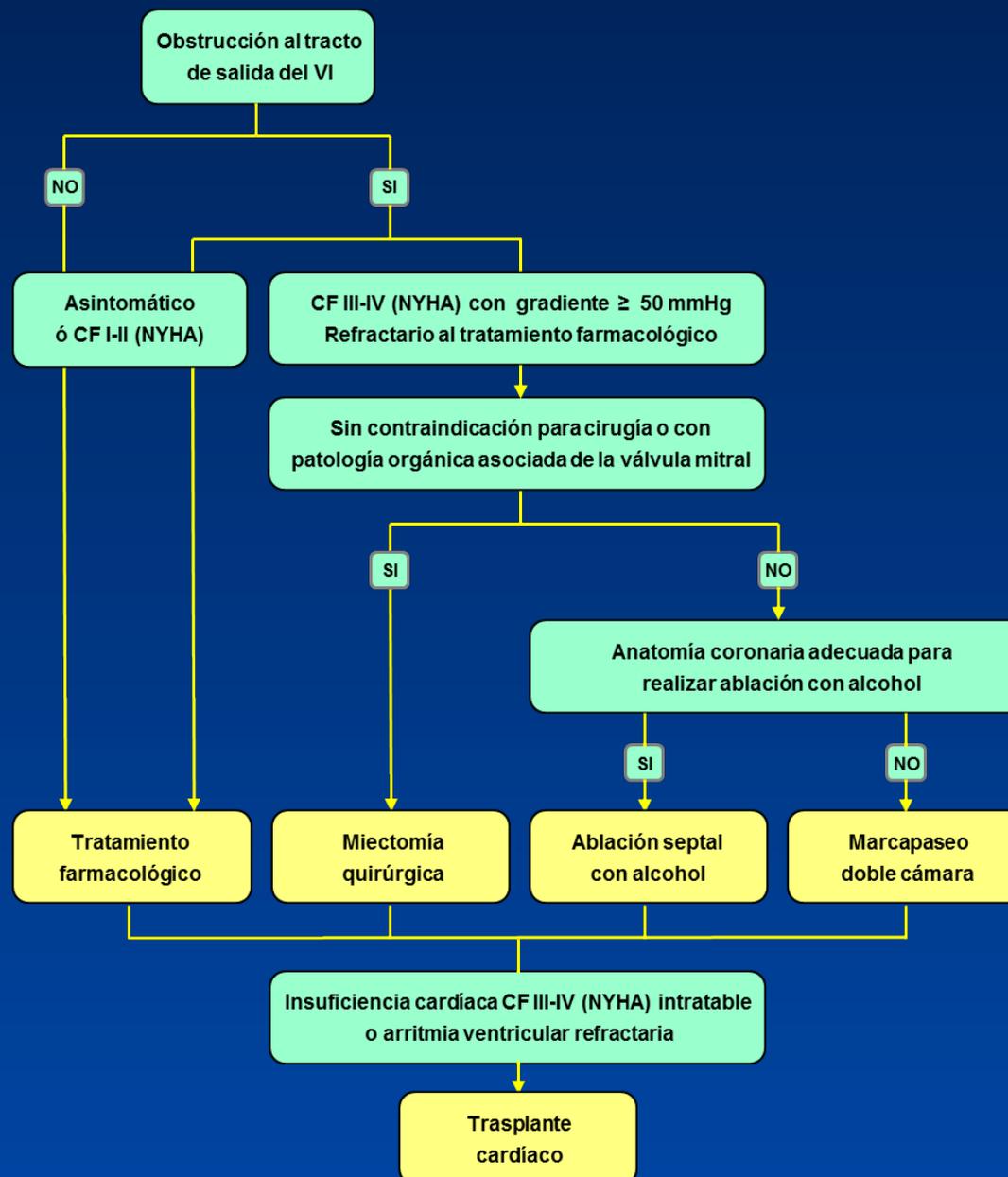
Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que el tratamiento invasivo sea realizado por operadores con experiencia trabajando en equipo multidisciplinario de expertos.	I	C
Se recomienda miectomía quirúrgica en pacientes con síntomas grado III-IV de la NYHA refractarios al tratamiento médico óptimo y un gradiente en reposo o con provocación ≥ 50 mmHg.	I	B
Se recomienda miectomía quirúrgica en pacientes con indicación de tratamiento invasivo por MCH que presentan otras lesiones o patologías que requieran tratamiento quirúrgico (insuficiencia mitral orgánica, cirugía coronaria asociada, anomalía de músculos papilares).	I	C
No se recomienda la terapéutica de reducción del septum interventricular (quirúrgica o por catéter) en los pacientes asintomáticos.	III	C

Tabla 17. Recomendaciones para ablación con alcohol en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda la realización de una ASA en centros con operadores experimentados y trabajando dentro de un grupo multidisciplinario en MCH.	I	C
Se recomienda la ASA en pacientes con gradientes pico > 50 mmHg, espesor septal > 15 mm, anatomía coronaria accesible, ausencia de patología estructural de la válvula mitral significativa y riesgo quirúrgico elevado o negativa para una miectomía; que se encuentren en CF III-IV con tratamiento médico completo	I	B

Tabla 18. Recomendaciones para marcapaseo doble cámara en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda en pacientes con ritmo sinusal en casos de disfunción del nódulo sinusal o bloqueo AV, ya sean primarios o secundarios al uso de drogas o terapias de reducción septal (miectomía o ASA).	I	C
Puede ser considerado como alternativa a las terapias de reducción septal cuando los pacientes no reúnen criterios para ellas, no cuentan con centros de experiencia para realizar este tipo de procedimientos o no desean realizarlos.	IIb	B
Puede ser considerado cuando los pacientes reúnen criterios para implante de un CDI con la finalidad de intentar reducir el GTSVI y/o facilitar el tratamiento con beta bloqueantes o verapamilo.	IIb	C





Manejo de las complicaciones

Coordinación:

Dr. Carlos A. Dumont

Comité de redacción:

Fibrilación auricular

Dr. Juan Pablo Costabel

Dr. José Luis González

Comité de redacción:

Insuficiencia cardíaca

Dr. Adrián Fernández

Dr. Jorge Thierer

Comité de redacción:

Muerte súbita

Dr. Adrián Fernández

Dr. Carlos Labadet

Dr. Claudio Militello

Comité de redacción:

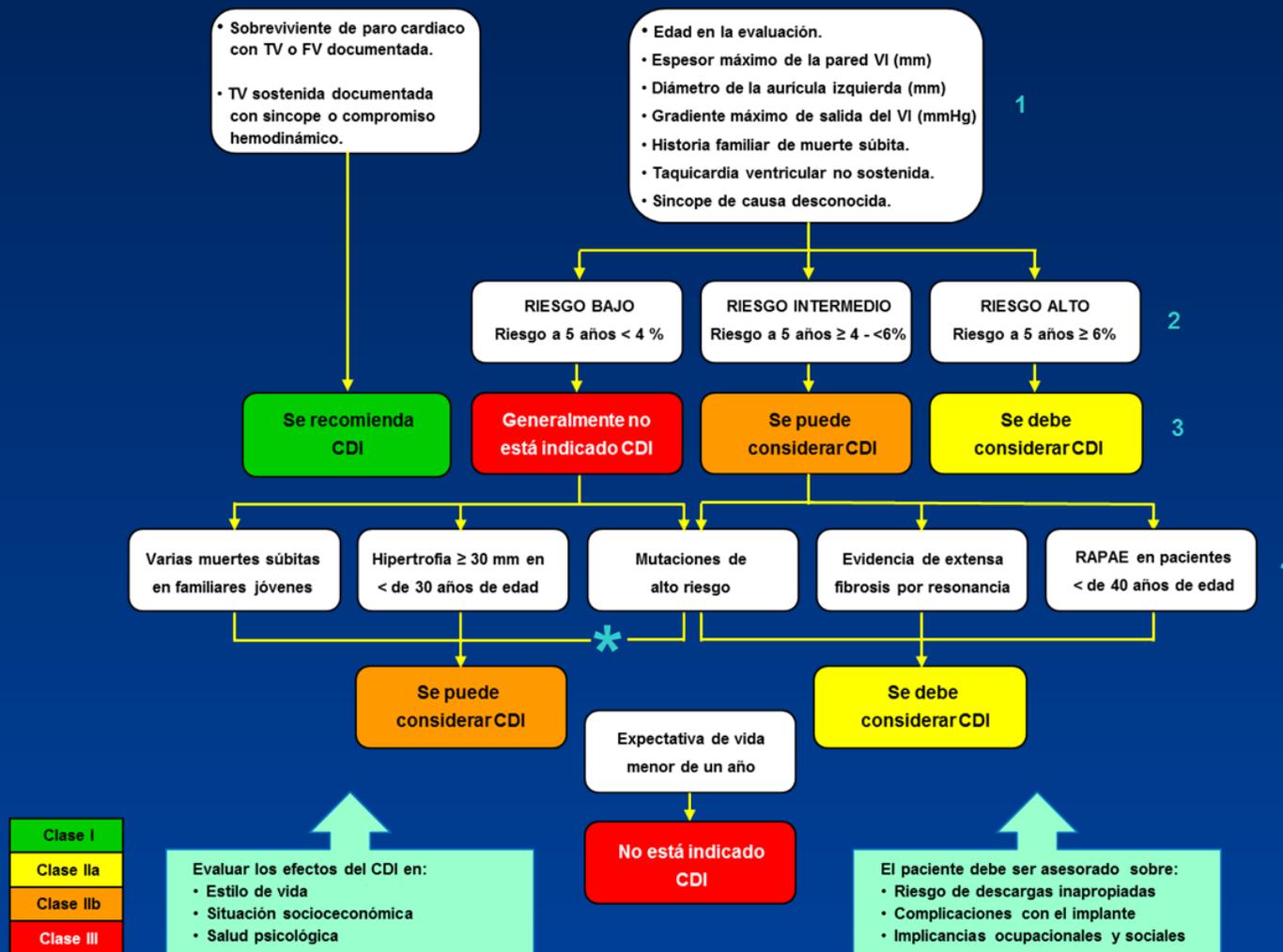
Endocarditis infecciosa

Dr. J Horacio Casabé

Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica 2016

Tabla 19. Recomendaciones sobre fibrilación auricular en pacientes con MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda la CVE en pacientes con MCH con FA y descompensación hemodinámica.	I	C
Se recomienda la administración de amiodarona endovenosa en los pacientes con MCH que tienen una FA aguda sin descompensación hemodinámica. De no revertir se indica la CVE.	I	B
En los pacientes con MCH y síndrome de pre-excitación se indica realizar directamente CVE.	I	B
En los pacientes con MCH que presentan FA, es razonable realizar ablación quirúrgica de la arritmia durante la cirugía de miectomía.	Ila	B
En los pacientes con MCH con FA paroxística, es razonable la ablación por radiofrecuencia o crio una vez que se corrijan los factores predisponentes.	Ila	B
Es razonable el control de la frecuencia en pacientes con MCH que tienen FA persistente y AI muy dilatada.	Ila	B
Puede ser razonable la ablación del nodo AV con implante de marcapasos, en los pacientes con MCH en los que es difícil manejar la frecuencia cardíaca de una FA permanente.	IIb	C
Puede ser razonable la ablación con radiofrecuencia de la FA persistente en un paciente con MCH.	IIb	C
Se recomienda anticoagulación con antagonistas de la vitamina K en todos los pacientes con FA, salvo contraindicación.	I	B
Se recomienda el uso de NOACs cuando no es posible tener estabilidad en el rango terapéutico con antagonistas de la vitamina K o por preferencia del paciente.	I	C



Algoritmo propuesto por el Consenso de Miocardiopatía Hipertrofica 2016 de la SAC para el implante de un cardioresfibrilador.



Referencias de la diapositiva previa

- 1) Variables incluidas en el modelo MCH riesgo-MS propuesto por las Guías 2014 de la SEC.
 - 2) Categorías de riesgo de MS a 5 años propuestas por las Guías 2014 de la SEC.
 - 3) Indicación de CDI de acuerdo a las Guías 2014 de la SEC.
 - 4) Presencia de otras variables clínicas con potencial implicancia pronóstica.
- † RAPAE: respuesta anormal de la presión arterial con el ejercicio.

Tabla 20. Recomendaciones para el implante de un cardiodesfibrilador en la MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
El paciente debe recibir información sobre calidad de vida, riesgo de descargas inapropiadas, complicaciones con el implante y las implicancias ocupacionales y psicosociales de un paciente con un CDI.	I	C
Se recomienda el implante de CDI en sobreviviente de un paro cardíaco con TV o FV documentada, o TV sostenida documentada con síncope o descompensación hemodinámica y una expectativa de vida > 1 año.	I	B
Se debe considerar el implante de un CDI en los pacientes con un riesgo de MS a 5 años \geq 6% de acuerdo al modelo MCH riesgo-MS propuesto por las Guías 2014 de la SEC y una expectativa de vida > 1 año.	Ila	B
Se debe considerar el implante de un CDI en los pacientes con un riesgo de MS a 5 años \geq 4% y < 6% de acuerdo al modelo MCH riesgo-MS propuesto por las Guías 2014 de la SEC en presencia de otras variables clínicas con potencial implicancia pronóstica como RAPAE *, evidencia de extensa fibrosis por resonancia y mutaciones genéticas de alto riesgo en pacientes con una expectativa de vida > 1 año.	Ila	B
Se puede considerar el implante de un CDI en los pacientes con un riesgo de MS a 5 años \geq 4% y < 6% de acuerdo al modelo MCH riesgo-MS propuesto por las Guías 2014 de la SEC y una expectativa de vida > 1 año.	Ilb	B
Se puede considerar el implante de un CDI en los pacientes con un riesgo de MS a 5 años < 4% de acuerdo al modelo MCH riesgo-MS propuesto por las Guías 2014 de la SEC, en presencia de otras variables clínicas con potencial implicancia pronóstica como varias MS en familiares jóvenes, o hipertrofia \geq 30 mm en pacientes < de 30 años de edad, con una expectativa de vida > 1 año en ambos casos.	Ilb	B
No se recomienda el implante de un CDI en los pacientes con un riesgo de MS a 5 años < 4% en ausencia de otras variables clínicas con potencial implicancia pronóstica.	III	B
El estudio electrofisiológico invasivo no está indicado para definir el implante de un CDI en la MCH.	III	C

Tabla 21. Recomendaciones para pacientes con insuficiencia cardíaca y MCH no obstructiva.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
En los pacientes con MCH no obstructiva con DS (FEy < 50%), se recomienda cinecoronariografía invasiva para descartar la presencia de enfermedad coronaria concomitante.	I	B
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) se debe considerar IECA (o ARA II si no se toleran los IECA) sumado a betabloqueantes.	Ila	C
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) en CF II-IV (NYHA) se debe considerar dosis bajas de diuréticos de asa para mejorar los síntomas de IC.	Ila	C
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) y FA permanente se puede considerar dosis bajas de digoxina para controlar la frecuencia cardíaca.	Ilb	C
En los pacientes con MCH no obstructiva y FEY ≥ 50% en CF II-IV (NYHA) se deben considerar los beta bloqueantes, verapamilo y diltiazem para mejorar el llenado ventricular y disminuir la disfunción diastólica.	Ila	C
En los pacientes con MCH no obstructiva y FEY ≥ 50% en CF II-IV (NYHA) se deben considerar dosis bajas de diuréticos de asa y tiacidas para mejorar los síntomas de IC.	Ila	C

Tabla 22. Recomendaciones de terapia de resincronización en la MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) se puede considerar la terapia de resincronización para mejoría sintomática en los pacientes con BRI y un QRS > 120 ms que tienen síntomas CF II-IV NYHA refractarios al tratamiento farmacológico.	IIb	C

Tabla 23. Recomendaciones de trasplante cardíaco en la MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) se debe considerar el trasplante cardíaco si persisten con síntomas en CF III-IV NYHA a pesar del tratamiento farmacológico óptimo.	Ila	B
En los pacientes con MCH no obstructiva que evolucionan con DS (FEy < 50%) se debe considerar el trasplante cardíaco si presentan arritmias ventriculares intratables que producen descompensación hemodinámica.	Ila	B
En los pacientes con MCH no obstructiva y FEY \geq 50% se puede considerar el trasplante cardíaco si persisten con síntomas en CF III-IV NYHA producidos por disfunción diastólica a pesar del tratamiento farmacológico óptimo.	Ilb	B



Situaciones especiales

Coordinación:

Dr. Alejandro Hita

Comité de redacción:

Diagnóstico en el atleta

Dr. Alejandro Hita

Dr. Roberto Peidro

Comité de redacción:

Valvulopatías asociadas

Dr. Julio Figal

Dr. Eduardo Guevara

Dr. Alejandro Hita

Comité de redacción:

Pediatría

Dr. Luis Alday

Dr. Diego Antoni

Dra. Marianna Guerchicoff

Comité de redacción:

Ejercicio y evaluación precompetitiva

Dr. Roberto Peidro

Comité de redacción:

Embarazo

Dra. María Amalia Elizari

Dr. Adrián Fernández

Dr. Eduardo Guevara

Comité de redacción:

Seguimiento

Dr. Adrián Fernández

Comité de redacción:

Detección de enfermedad coronaria concomitante

Dr. Alejandro Hershson

Dr. Alejandro Lakowsky

Dr. Alejandro Quiroga

Comité de redacción:

Prequirúrgico y anestesia

Dr. Adrián Fernández

Dr. Alejandro Hershson

Dr. Alejandro Quiroga

Consenso Argentino de Miocardiopatía Hipertrófica 2016

Tabla 24. Guías para el diagnóstico diferencial entre MCH y corazón de atleta.

	Miocardopatía hipertrófica	Hipertrofia fisiológica
Valores de hipertrofia muy pronunciados o patrones de hipertrofia inusuales.	SI	NO
Cavidad ventricular izquierda < 45 mm	SI	NO
Cavidad ventricular izquierda > 55 mm	NO	SI
Agrandamiento AI	SI	NO
Relación septum / pared posterior en diástole	> 1.3	< 1.3
Relación septum / diámetro diastólico del ventrículo izquierdo.	> 0.48	< 0.48
Velocidad de la onda s Doppler tisular	Disminuida	Normal o supranormal
Strain y Strain rate	Disminuido	Normal o supranormal
Torsión ventricular	Disminuida	Normal o levemente ↓
Signos ECG exagerados (HVI, T negativas profundas)	SI	NO
Disfunción diastólica	SI	NO
Sexo femenino	SI	NO
Disminución del espesor con suspensión del entrenamiento	NO	SI
Historia familiar o mutación genética	SI	NO
VO2 máximo	< 45 ml/Kg/min	> 50 ml/Kg/min

Tabla 25. Recomendaciones para la indicación de pruebas de ejercicio en la MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda la PEG en pacientes asintomáticos, sin variables de alto riesgo, como elemento asociado en la estratificación pronóstica.	I	B
Se recomienda la PEG en pacientes asintomáticos, sin variables de alto riesgo, que desean realizar actividad física recreativa.	I	B
Se recomienda PEG para determinar la capacidad funcional en pacientes sometidos a tratamientos.	I	B
Se debe considerar PEG en pacientes con síntomas dudosos no asociados a otras variables de alto riesgo.	Ila	C
Se debe considerar PECP como evaluación de pronóstico y como elemento asociado en el diagnóstico diferencial entre MCH y corazón de atleta.	Ila	C
Se debe considerar PECP para evaluar la severidad y los mecanismos de la intolerancia al ejercicio, así como los cambios en la presión sistólica.	Ila	C
Se debe considerar el ECO estrés con ejercicio en pacientes sin gradiente intraventricular en reposo (o menor de 50 mmHg) para detección y cuantificación de obstrucción en ejercicio.	Ila	B
No se recomienda PEG en pacientes con variables de alto riesgo sin CDI.	III	B
No se recomienda PEG convencional en atletas para diagnóstico diferencial entre MCH e hipertrofia fisiológica del deportista.	III	C

Tabla 26. Recomendaciones sobre examen cardiovascular preparticipativo

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda consulta cardiológica con anamnesis sobre antecedentes cardiovasculares y factores de riesgo personales y familiares, historia deportiva y tipo de deporte a realizar.	I	B
Se debe considerar PEG de 12 derivaciones en deportistas mayores de 40 años o mayores de 30 años de edad con factores de riesgo coronario para detección de cardiopatía isquémica.	Ila	B
Se puede considerar ECO Doppler cardíaco en deportistas de alto rendimiento mayores de 16 años de edad con reevaluación cada 5 años en los casos normales.	Ila	C

Tabla 27. Recomendaciones para la práctica deportiva en la MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que los pacientes con diagnóstico de MCH deben ser excluidos de competencias deportivas de carácter competitivo con posible excepción de deportes de baja intensidad (<i>golf, tiro, billar, bowling, arquería</i>) en sujetos sin variables alto riesgo de MS.	I	C
Los deportes recreativos que requieran altas intensidades o cambios bruscos de intensidad no son recomendados.	I	C
Los pacientes sin variables de alto riesgo y con PEG normal pueden realizar actividad física recreativa de carácter cíclico y de baja intensidad.	I	C
Los pacientes con CDI deben ser excluidos de deportes de contacto.	I	C
Los sujetos con genotipo positivo y fenotipo negativo pueden participar en deportes, con evaluaciones periódicas.	Ila	C
Los pacientes sin variables de alto riesgo y con PEG normal pueden participar en deportes de contacto en forma recreativa, con baja intensidad y volumen y pausas periódicas si pueden controlar las intensidades del esfuerzo y los aspectos psicológicos de la participación.	Ilb	C

Tabla 28. Indicación de cinecoronariografía invasiva en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Paciente sintomático con o sin OTSVI de alto – moderado riesgo CV (mujeres > 60 años, hombres > 50 años, con FRCV (HTA, DBT, TBQ, DLP).	I	C
Disfunción ventricular izquierda (FEy VI ≤ 50%).	I	C
Pacientes con una intervención programada (miectomía o ASA).	I	C
Paciente sintomático para angor típico en CF III/IV de la SCC con o sin OTSVI de bajo riesgo CV (mujeres < 60 años, hombres < 50 años, sin FRCV (HTA, DBT, TBQ, DLP) para descartar enfermedad coronaria epicárdica.	I	C

Tabla 29. Indicación de coronariografía no invasiva en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Paciente asintomático de alto – moderado riesgo CV para descartar enfermedad coronaria epicárdica.	IIb	C
Paciente sintomático para dolor precordial atípico o típico en CF I/II/variable de la SCC con o sin OTSVI de bajo riesgo CV (mujeres < 60 años, hombres < 50 años, sin FRCV (HTA, DBT, TBQ, DLP) para descartar enfermedad coronaria epicárdica.	IIb	C

Tabla 30. Recomendaciones para pacientes con MCH que tienen valvulopatías asociadas.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
RVAo en paciente con EAo severa sintomática (espontáneos o provocados).	I	C
RVAo en paciente con EAo severa asintomática con disfunción del VI (FE menor 50%).	I	C
RVAo en paciente con IAo severa sintomática.	I	C
RVAo en paciente con IAo severa asintomática con disfunción del VI (FEy menor 50%).	I	C
Cirugía de la IM severa orgánica (plástica por sobre reemplazo VM) sintomática o asintomática con disfunción del VI (FEy < 60%).	I	C
Debe considerarse la posibilidad de miectomía agregada al RVAo en la EAo severa con HVI marcada y asimétrica.	IIb	C

Tabla 31. Clasificación modificada de la OMS del riesgo cardiovascular materno en la MCH:

Clase de riesgo	Riesgo de embarazo	Aplicado a pacientes con MCH
I	Sin riesgo detectado de mortalidad materna. Sin morbilidad materna o con morbilidad materna leve.	-
II	Aumento leve del riesgo de mortalidad o aumento moderado de la morbilidad materna.	<ul style="list-style-type: none"> - La mayoría de las pacientes con MCH. - OTSVI leve a moderada. - Asintomática con o sin medicación. - Arritmia bien controlada. - Función sistólica conservada o disfunción leve. - Operada, tratada con ASA, implante de CDI.
III	Riesgo de mortalidad elevado. Morbilidad severa.	<ul style="list-style-type: none"> - DS del VI moderada. - Insuficiencia cardíaca o arritmias a pesar de la medicación óptima.
IV	Riesgo de mortalidad extremadamente alta o severa morbilidad materna; contraindicación de embarazo.	<ul style="list-style-type: none"> - DS del VI severa. - OTSVI sintomática severa.

Tabla 32. Recomendaciones en el embarazo y en el parto para pacientes con MCH

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que todas las mujeres en edad fértil tener una evaluación de riesgo de embarazo.*	I	C
Se recomienda que todas las mujeres en edad fértil reciban asesoramiento sobre anticoncepción segura y eficaz.	I	C
Se recomienda que todas las parejas reciban asesoramiento y consejo genético sobre la probabilidad de transmisión de la enfermedad a la descendencia.	I	C
Las pacientes que están bien controladas con beta bloqueantes no deben suspender esta medicación durante el embarazo (se recomienda preferentemente metoprolol).	Ila	C
Se recomienda que las pacientes que desarrollen síntomas durante el embarazo inicien tratamiento con beta bloqueantes (se recomienda preferentemente metoprolol)	I	C
Se recomienda que las pacientes que reciban tratamiento con beta bloqueantes, tengan un estricto control de la potencial bradicardia fetal u otras complicaciones relacionadas con el tratamiento.	I	C
El parto vía natural y programado está recomendado como primera opción para la mayoría de las pacientes.	I	C
El parto por cesárea está recomendado en las pacientes de mayor edad, OTSVI importante, IC y en aquellas con mayor riesgo de MS.	I	C
Se recomienda que tanto el parto por vía natural como la cesárea se realicen con estrecha monitorización obstétrica y cardiológica materno-fetal.	I	C
El seguimiento cardiológico de las pacientes se recomienda una vez por trimestre en ausencia de complicaciones.	I	C
Se recomienda que las pacientes sintomáticas (con riesgo II y III de la clasificación modificada de la OMS) se evalúen en centros materno infantiles con servicio de cardiología, en forma mensual o bimestral.	I	C
Se recomienda que los tratamientos de fertilidad pueden realizarse en pacientes con riesgo II y deben evitarse en el grupo de riesgo III de la clasificación modificada de la OMS.	I	C

Tabla 33. Recomendaciones para evaluación prequirúrgica y anestesia en la MCH.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que en el caso de una cirugía no cardíaca de urgencia se extremen las medidas de monitoreo intraoperatoria y perioperatoria.	I	C
Se recomienda que la cirugía se lleve a cabo con monitoreo electrocardiográfico continuo dado que estos pacientes tienen riesgo incrementado de presentar arritmias supraventriculares y ventriculares.	I	C
Se puede considerar la realización de un ECO Doppler cardíaco color a todo paciente con MCH que tenga programada una cirugía no cardíaca (en situación clínica estable y sin riesgo de vida).	IIb	C
Durante la anestesia es aconsejable tener como objetivos mantener una poscarga controlada, ritmo sinusal/sincronía AV con frecuencias cardíacas bajas y una precarga normal a alta a fin de no acrecentar o generar la aparición de gradiente en el TSVI.	IIb	C
Es aconsejable evitar los diuréticos y los agentes inotrópicos a fin de evitar la aparición de gradiente intraventricular.	IIb	C
En el caso de que durante la anestesia se genere gradiente obstructivo <i>de novo</i> y si el paciente se mantiene estable, se puede considerar el uso de betabloqueantes EV como esmolol de corta duración, el metoprolol o el labetalol.	IIb	C
Se puede considerar el inicio de betabloqueantes y/o bloqueantes cálcicos no dihidropiridínicos previo a una intervención quirúrgica programada en pacientes con MCH con OTSVI y/o síntomas.	IIb	C
Ante episodios de FA intraoperatoria en un paciente estable hemodinámicamente es aconsejable el control de la frecuencia con betabloqueantes o bloqueantes cálcicos, y realizar CVE para control del ritmo ante los primeros signos de descompensación hemodinámica.	IIb	C
En el caso de que el paciente tenga un dispositivo implantado (MCP/CDI) es aconsejable reprogramarlo a modo de frecuencia fija y anular la función de desfibrilador, y luego reprogramar el dispositivo en la recuperación anestésica inmediata.	IIb	C



Tabla 34. Recomendaciones sobre estudio genético en pacientes pediátricos.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda el asesoramiento genético adecuado al nivel de entendimiento y contexto personal del niño/adolescente tanto para él si es caso índice como para la familia cuando la MCH no puede ser explicada por causa genéticas.	I	B
Se recomienda que el asesoramiento genético sea realizado por profesionales entrenados en estas tareas trabajando en conjunto con un equipo multidisciplinario de especialistas.	Ila	B
En niños con MCH que son el único caso índice en la familia, después de un minucioso asesoramiento genético, el estudio genético (EG) podría recomendarse para detectar una mutación patogénica específica si esto pudiera beneficiar a otros familiares potencialmente afectados.	Ila	B
En niños asintomáticos podría recomendarse el EG predictivo (EGP) cuando una mutación patogénica fue previamente identificada en un familiar adulto de primer grado con firme diagnóstico de MCH.	Ila	C
En niños asintomáticos el EGP podría recomendarse a partir de los 10-12 años. Antes de esa edad el EGP en niños asintomáticos, debe discutirse caso por caso basado en las circunstancias personales del niño y del contexto (familias con fuerte historia de MS o presencia de enfermedad severa en edades tempranas).	Ila	C
Cuando una mutación patogénica fue detectada en la familia de un paciente con MCH, en niños con síntomas o sospecha clínica de presencia de la enfermedad el EG podría considerarse antes de los 10 años basado en un cuidadoso análisis caso por caso.	Ilb	C
En niños asintomáticos portadores de una mutación patogénica familiar, se recomienda que la evaluación cardíaca inicial incluya además un ECG, un ECO, un Holter de 24 hs. y una prueba ergométrica.	Ila	C
En niños asintomáticos portadores de una mutación patogénica familiar, se recomienda que los controles cardiológicos que incluyan al menos un ECG y un ECO sean anuales entre los 10 y los 21 años de edad.	Ila	B
En niños asintomáticos que no son portadores de la mutación patogénica familiar, los controles cardiológicos no serían necesarios, sin embargo debe alertarse que una nueva consulta es necesaria en caso de que el niño presente síntomas o si algún nuevo dato relevante aparece en la familia.	Ila	C
Cuando no se identifica una mutación patogénica en un paciente adulto con MCH, se recomienda que los niños familiares de primer grado sean evaluados con un ECG y un ECO por año entre los 10 y los 21 años de edad.	Ila	C

Tabla 35. Recomendaciones de estudio genético en situaciones pediátricas particulares.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Cuando la MCH se acompaña de hallazgos atípicos sugestivos de una miocardiopatía provocada por una entidad poco frecuente (Anderson-Fabry, amiloidosis familiar, Danon, etc), el EG se recomienda después de una detallada evaluación clínica y asesoramiento genético independientemente de la edad, dado que la confirmación diagnóstica puede tener implicancias directas en el tratamiento.	Ila	B
Actualmente no existen tratamientos guiados por algún tipo de mutación específica, por lo tanto del EG no debe recomendarse con fines terapéuticos.	III	B
El análisis molecular post-mortem (necropsia) puede ser considerado en el paciente pediátrico independientemente de la edad cuando él/ella es el único paciente con MCH dentro de la familia.	Ila	C
En la mayoría de los niños con diagnóstico definitivo de MCH el EG no está recomendado para confirmar la enfermedad.	III	C
El EG no debe recomendarse sistemáticamente para estratificación de riesgo o pronóstico en pacientes pediátricos con MCH (solo podría ser considerado en pacientes seleccionados luego de una detallada evaluación clínica por un equipo multidisciplinario de expertos.	III	C
En pacientes pediátricos asintomáticos portadores de una mutación patogénica en quienes no hay evidencia de HVI por ECO por RMC, en ausencia de historia familiar de MS, la participación en deportes competitivos debería ser individualizada y determinada por un equipo multidisciplinario de expertos.	Ila	C

Tabla 36. Recomendaciones para tratamiento farmacológico y/o invasivo en niños.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se puede considerar betabloqueantes o verapamilo en niños con OTSVI en reposo o provocada, pero deben vigilarse cuidadosamente los posibles efectos adversos como fatigabilidad, alteración en el rendimiento escolar o depresión.	IIb	C
Se puede considerar la miemectomía septal quirúrgica en un centro con experiencia, en aquellos pacientes pediátricos con una OTSVI en reposo ≥ 50 mmHg refractario al tratamiento farmacológico.	IIb	C
En los niños o adolescentes que evolucionan con DS (FEy < 50%) se debe considerar el trasplante cardíaco si persisten con síntomas en CF III-IV a pesar del tratamiento médico óptimo.	IIa	B
En los niños o adolescentes con MCH no obstructiva y FEY $\geq 50\%$ se puede considerar el trasplante cardíaco si persisten con síntomas en CF III-IV NYHA producidos por disfunción diastólica a pesar del tratamiento farmacológico óptimo.	IIb	B

Tabla 37. Recomendaciones para implante de un cardiodesfibrilador en niños.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se debe informar al nivel de entendimiento y contexto personal del niño/adolescente y a su familia sobre calidad de vida, riesgo de descargas inapropiadas, complicaciones con el implante y las implicancias ocupacionales y psicosociales de un paciente con un CDI.	I	C
Se recomienda el implante de CDI en sobreviviente de un paro cardíaco con TV o FV documentada, o TV sostenida documentada con síncope o descompensación hemodinámica y una expectativa de vida > 1 año.	I	B
Se debe considerar el implante de un CDI en niños con dos o más factores de riesgo clínicos pediátricos mayores de muerte súbita.	IIa	C
Se puede considerar el implante de un CDI en niños con un solo factor de riesgo clínico pediátrico mayor de muerte súbita.	IIb	C

Tabla 38. Recomendaciones para el seguimiento de pacientes con MCH y sus familiares.

Recomendación	Clase	Nivel de evidencia
Se recomienda que los pacientes con MCH tengan un seguimiento de por vida realizando una consulta con cardiología clínica cada 6 meses o en intervalos más cortos en el caso de que manifiesten nuevos síntomas, deterioro de la función del VI, arritmias o aumento significativo de la OTSVI.	I	C
Se recomienda que en cada una de las consultas de rutina se realice una re-estratificación del riesgo de MS.	I	C
Se recomienda realizar un ECG de 12 derivaciones y un ECO por año, o en intervalos más cortos en el caso de que el paciente manifieste nuevos síntomas.	I	C
El paciente que fue sometido a miectomía o ASA debe ser evaluado con ECG, ECO y Holter entre el primer y tercer mes posterior al procedimiento invasivo y luego a los 6-12 meses durante el seguimiento.	Ila	C
Se recomienda un Holter por año en el paciente asintomático. Se recomienda Holter de 48 hs. c/6 meses en pacientes en RS y AI \geq 45 mm. El Holter está indicado en pacientes con palpitaciones y/o síncope.	I	C
En pacientes estables se puede considerar realizar RMC cada 5 años y cada 2 a 3 años en pacientes con aneurismas apicales, progresión de los síntomas, deterioro en la capacidad funcional y/o de la función del VI evaluada por otros métodos.	Ilb	C
Para el cribado clínico de los familiares de primer grado de pacientes con MCH se debe considerar realizar un ECG y un ECO por año entre los 10 y 21 años de edad, y cada 2-5 años en los mayores de 21 años de edad. En los < 10 años de edad es opcional a menos que desarrollen síntomas, exista historia familiar de MS prematura o complicaciones adversas, exista sospecha clínica de HVI o practique deportes de alto rendimiento.	Ila	C
En el caso de que se identifique una mutación genética en el caso índice se recomienda luego hacer un cribado genético en cascada de los familiares. El miembro de la familia que esté afectado por la misma mutación debe tener un seguimiento de por vida.	I	B
Si se identifica una mutación genética en el caso índice y un familiar de primer grado no está afectado por la misma mutación se puede considerar el alta clínica, pero se sugiere su re-evaluación en el caso de que dicho familiar desarrolle síntomas.	Ila	B
En el caso de que no se identifique una mutación en el caso índice a pesar de un estudio genético completo, se debe continuar con el seguimiento clínico de los familiares, sumado a un ECG y un ECO en forma periódica.	Ila	C

Tabla 39. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

Etiología	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
SARCOMÉRICAS	Causa más frecuente de MCH (40-60%). ⁴	Contractilidad anormal, alteraciones en la sensibilidad y ciclo del calcio, incremento de fibrosis intersticial, alteración en el sentido de estrés biomecánico, anomalía homeostática energética, disfunción microvascular. ^{23,7}	La afectación es predominantemente cardíaca. En los pacientes en los que se identifican mutaciones sarcoméricas tienen más disfunción microvascular y fibrosis miocárdica. ^{5,28} Las manifestaciones clínicas dependerán del grado de disfunción diastólica y/o sistólica, y de la presencia o no de OTSVI. ^{3,4}	HVI, alteraciones del segmento ST, de la onda T y ondas Q patológicas que pueden preceder a la aparición de la HVI.	El ECO detecta la presencia, distribución y severidad de la hipertrofia. Detecta y cuantifica las dos formas de obstrucción, la subaórtica (más frecuente) y la medioventricular (5%). Determina el grado de disfunción diastólica. Evalúa las anomalías asociadas de la válvula mitral y de los músculos papilares.	↑ del espesor parietal en uno o más segmentos (≥1.5 mm) del VI con o sin ↑ de la masa ventricular. ^{3,4,17} Las formas asimétricas son frecuentes comprometiendo en general el septum o región apical. Las formas asimétricas septales pueden resultar en obstrucción dinámica del VI. ^{1,9,7,13,23,23,23,23,23,23} El realce de gadolinio expresa fibrosis en general en los segmentos de > espesor con un patrón focal intramiocárdico. ^{1,9,5,23,23} ***	Cifras elevadas de BNP, NT-pro-BNP, troponina T se asocian con eventos cardiovasculares. ^{40,9,6} Anatomía patológica: hipertrofia de los miocardiocitos, desorganización miofibrilar y fibrosis intersticial.	MYH7 MYBPC3 TNNC1 TNNT2 TNNI3 ACTC1 MYL2 MYL3 TPM1 Transmisión autosómica dominante
Errores cong. metabólicos	GLICOESFINGOLÍPIDOS ANDERSON-FABRY Prevalencia en la MCH 0,5-1%. ^{1,9-2,3,52,2}	↓ o actividad ausente de la enzima α-GAL (α-galactosidasa A). No se catabolizan glicoesfingolípidos de membrana, sobre todo Gb3 (globotriaosilceramida) y liso-Gb3, los cuales se depositan en piel, corazón, riñón, SNC, nervios periféricos y vasos sanguíneos. ^{1,9-2,3,52,2}	Acroparestias, angioqueratomas, córnea verticilata, intolerancia al frío y calor, hipohidrosis, dolores abdominales. Los pacientes en etapas avanzadas de la enfermedad (HVI severa y evidencia de fibrosis por RMC), tienen mayor tasa de eventos fatales y no fatales (ACV, IC, MS). ^{5,23}	PR corto, HVI, HVD, en fases avanzadas trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir CDI.	MCH simétrica, compromiso biventricular, FSVI conservada, hipertrofia de músculos papilares. Dilatación leve de la aorta e insuficiencias valvulares leves. El Strain longitudinal pico sistólico está disminuido sobre todo en los segmentos postero-laterales. Hay reportes en los que la enfermedad se manifestó con MCH apical, obstrucción medioventricular y miocardio no compactado. ^{5,24-5,26}	La HVI es habitualmente concéntrica. ^{19,40} Puede haber formas asimétricas pero no son obstructivas. ⁴² El realce de gadolinio revela la presencia de fibrosis que comúnmente se localiza en los segmentos inferolaterales a nivel de la capa media del miocardio o en el subepicardio. ^{7,23,5,27,52,8} **	Bajos niveles de α-GAL en ♂ confirman diagnóstico. En el 40% de las ♀ heterocigotas el dosaje de α-GAL es normal, por lo cual en las ♀ se debe realizar estudio genético. ^{22,1,52,9,530} La BEM identifica depósitos de Gb3 en el miocardio y confirma el diagnóstico. ^{2,40} Miocardiocitos alargados fragmentos de cuerpos mieloides (glicolípidos) en los lisosomas.	GLA Transmisión ligada al cromosoma X de tipo dominante (las ♀ heterocigotas pueden estar afectadas en forma más leve y tardía)

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 40. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

		Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
Errores cong. Metabolismo	GLUCOGENOSIS	Déficit PRKAG2 Prevalencia en la MCH 1%. ⁴	Perdida de función de la proteína subunidad gamma 2 de la proteína cinasa activada por adenosina monofosfato). PRKAG2 es un importante regulador de la homeostasis energética de la célula y del metabolismo del glucógeno (produce vacuolas de glucógeno intracelulares). ^{24,25,33}	Palpitaciones por episodios frecuentes de TPSV en adolescentes. Es una MCH que se asocia con miopatía proximal en el 15% de los pacientes.	Es muy frecuente encontrar síndrome de pre-excitación (sin relación con haces accesorios). Puede tener disfunción del NS, trastornos de conducción progresivos y arritmias ventriculares graves que pueden requerir MCP o CDI.	La MCH es simétrica en el 65% de los casos y asimétricas en el 34%. Pocos casos tienen formas obstructivas. Con la progresión de la HVI puede aparecer hipocinesia global con DS.	En estadios precoces incremento de los espesores inferolaterales son signos de realce tardío de gadolinio y en estadios más avanzados hipertrofia difusa con especial compromiso de los segmentos septales y gadolinio intramiocárdico focal o difuso. ^{33,2} *	BEM: miocitos con depósito de glucógeno intracelular (no lisosomal) y fibrosis intersticial.	PRKAG2 Transmisión autosómica dominante
	GLUCOGENOSIS II	Enfermedad de POMPE Prevalencia en la MCH <1%	Pérdida de función de la enzima α -glucosidasa ácida o maltasa ácida. La deficiencia conduce a la acumulación de glucógeno en el lisosoma de los tejidos. ^{4, 25, 33}	<i>Forma infantil:</i> aspecto mongoloide, hipotonía generalizada, macroglósia. La MCH es tan severa que en el 95% de los casos provoca la muerte en la infancia (sobrevive cercana al año). <i>Forma juvenil:</i> escaso dimorfismo, hepatomegalia, predomina la miopatía con hipotonía, y de los músculos respiratorios. <i>Adultos:</i> de progresión más lenta, suelen no tener cardiopatía.	Es frecuente encontrar síndrome de pre-excitación (sin relación con vías accesorias). HVI extrema (Sokolow >50)	HVI concéntrica severa con fisiología restrictiva (espesor de la pared \geq 30 mm).	Hipertrofia difusa del ventrículo izquierdo. Raramente gadolinio con patrón intramiocárdico en los segmentos laterobasales. ^{5,33,5,34} *	Laboratorio: aumento de CPK. Disminución de la α -ácido maltasa en leucocitos. Biopsia muscular: miopatía vacuolar con depósitos de glucógeno.	GAA Transmisión autosómica recesiva.

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 41. Miocardiopatía Hipertrofica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes	
Errores cong. metabolismo	GLUCOGENOSIS II b	Enfermedad de DANON Prevalencia de MCH 1-2,7%. ⁴	Pérdida de función de la proteína LAMP2B (proteína 2 de membrana asociada a lisosomas) que causa almacenamiento de glucógeno en los lisosomas. ^{26, 28, 30-34b}	En general la MCH aparece entre los 8 y 30 años y predomina en varones con la tríada de IC, miopatía esquelética y retraso mental. Hay alteraciones visuales (retinitis pigmentaria). El pronóstico es pobre, con comienzo precoz de los síntomas y rápida progresión a IC y muerte a edad temprana (<25 años).	Es frecuente encontrar síndrome de pre-excitación (sin relación con haces accesorios). HVI extrema (Sokolow > 50) Trastornos de conducción.	La MCH es simétrica y se expresa con HVI masiva (espesores septales entre 40 y 60 mm). La obstrucción dinámica es muy poco frecuente. La miocardiopatía es típicamente hipertrofica en los hombres, pero suele ser dilatada en las mujeres, y casi siempre asociadas a síndrome de pre-excitación.	Hipertrofia del ventrículo izquierdo que en general respeta el septum interventricular. El realce de gadolinio es frecuente con patrón subendocárdico característico y también con patrón intramiocárdico. ^{54b-54b}	Laboratorio: Elevación de las transaminasas hepáticas y CPK, pero con actividad de maltasa ácida normal. BEM o biopsia de músculo esquelético: vacuolización citoplasmática, depósitos focales de material PAS +, desorganización miofibrilar. Las técnicas de inmunohistoquímica detectan el déficit de LAMP2.	LAMP2 Transmisión ligada al cromosoma X de tipo dominante (las ♀ heterocigotas pueden también estar afectadas).
		Enfermedad de CORI-FORBES Causa muy rara de MCH	Pérdida de función de la enzima desramificante de glucógeno (amiló-alfa-1, 6-glucosidasa, 4-alfa-glucanotransferasa). Existen 4 isoformas. Solo los tipos IIIa y IIIc producen afección muscular (esquelética, cardíaca) y hepática. ^{27, 34, 34b}	<i>Niños:</i> con severa hepatomegalia, hipoglucemia y retardo del crecimiento. <i>Adolescentes:</i> predomina la miopatía, con debilidad muscular y atrofia. En un 50% de los pacientes miocardiopatía, hepatomegalia y complicaciones hepáticas como cirrosis, carcinoma hepatocelular,	HVI o biventricular.	HVI simétrica con compromiso del VD en algunos casos. La hipertrofia comienza en la primera década de la vida, en algunos pacientes permanece estable y hay casos reportados de regresión de la misma con dietas hipohidrocarbonadas e hiperproteicas.	Hipertrofia difusa y marcada del ventrículo izquierdo con realce tardío de gadolinio extenso con patrón intramiocárdico. También hipertrofia del ventrículo derecho. ^{54b, 54b}	Laboratorio: Aumento de CPK, hipoglucemias, transaminasas hepáticas aumentadas. Fibroblastos con dosaje enzimático disminuido a ausente. Biopsia hepática, muscular o endomiocárdica con depósito de glucógeno en citoplasma y miofibrillas. Ausencia de actividad de enzima desramificante en tejidos.	AGL Transmisión autosómica recesiva.

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 42. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

		Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
Errores cong. metabolismo	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I	HURLER Y HURLER - SCHEIE Causa muy rara de MCH	Pérdida de función de la enzima α -iduronidasa que impide degradar glicosaminoglicanos (GAG), por lo que se produce acumulación lisosomal de mucopolisacáridos (MPS). ²⁸⁻³⁰	<i>Hurler</i> : Es la MPS más grave, aparece en el 1er. año de vida con deterioro neurológico, facies de gárgola, deformidades torácicas, opacidades corneales, enanismo y disostosis múltiple. MCH o MCD (fallan en la infancia). <i>Hurler-Scheie</i> : Menos grave, menor dismorfismo, aparece tardíamente, la MCH es menos frecuente.	Con o sin aumento del voltaje, en general no presentan signos de HVI.	HVI asimétrica septal o simétrica. La MCH es más frecuente en la MPS tipo I que en la Tipo II. En el 80% de los casos el engrosamiento valvular produce insuficiencia o estenosis aórtica o mitral, que en algunos casos son severas y requieren tratamiento quirúrgico.	No reportado.	Laboratorio: Dosaje urinario con aumento de la excreción de GAG. El dosaje enzimático detecta la deficiencia de la enzima. Rx de pies y manos: disostosis múltiple, déficit en la formación de cartílagos. BEM: miocitos aumentados de tamaño con vacuolas intracitoplasmáticas por depósitos de mucopolisacáridos.	IDUA Transmisión autosómica recesiva
	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II	HUNTER Causa muy rara de MCH	Causada por la deficiencia de la enzima iduronato-2-sulfatasa (IDS) que produce acumulación lisosomal de dos MPS: sulfato de dermatan (DS) y el sulfato de heparan (HS). Afecta casi exclusivamente a varones. ^{28,29}	<i>Formas graves</i> : el inicio de la enfermedad ocurre entre los 2 y 4 años con dismorfismo facial, hepatoesplenomegalia, disostosis múltiple, retardo mental. Los depósitos de GAG en el corazón llevan a MCH y valvulopatías. Fallecen en la adolescencia. <i>Formas leves</i> : Llegan a la adultez sin daño intelectual. La MCH es poco frecuente. Se asocia con sordera.	Con o sin aumento del voltaje, trastornos de conducción, bloqueo AV.	MCH simétrica o asimétrica. Valvulopatía mitral y aórtica en el 57% de los casos.	Compromiso de la válvula mitral y tricúspide con reducción de la movilidad. Sin signos de realce tardío en el miocardio. ^{34,34D} *	Laboratorio: Dosaje urinario de mucopolisacáridos. El dosaje enzimático detecta deficiencia de la enzima IDS en leucocitos y plasma. BEM: miocitos aumentados de tamaño con vacuolas intracitoplasmáticas por depósitos de mucopolisacáridos.	IDS Transmisión ligada al cromosoma X de tipo recesiva (Solo los portadores varones están afectados).

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 43. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
RASOPATÍAS	Síndrome de Noonan / símil Noonan Prevalencia de la enfermedad 1/1000 a 1/2500 nacidos vivos.	Ganancia de función (activación constitutiva) de proteínas que participan en la vía de señalización RAS/MAPK. Esta vía es normalmente activada por factores de crecimiento. ^{31,380,382}	Deformaciones torácicas (pectus excavatum/carinatum), talla baja, criptorquidia, hipertelorismo, puente nasal bajo, epicanto, nariz corta, orejas de implantación baja y con rotación posterior, micrognatia, implantación baja del pelo en la nuca y ptosis palpebral.	HVI de ambos ventrículos. Desviación extrema del eje del QRS a la derecha por hipertrofia de la pared libre y del tracto de salida del VD.	La cardiopatía está presente en el 50-80% de los casos. Estenosis pulmonar en el 20-30%: asimétrica septal y en un 1/3 es simétrica. La obstrucción biventricular es frecuente. Menos frecuente: CIA, CNV, tetralogía de Fallot y coartación de aorta.	Hipertrofia biventricular con obstrucción dinámica subaórtica y subpulmonar. Pueden presentarse con hipertrofia septal asimétrica. El realce de gadolinio es parcheado. La estenosis de la válvula pulmonar es frecuente. ⁵⁵⁰⁻⁵⁵⁶	Laboratorio: Alta frecuencia de trastornos hematológicos y de leucemias. Puede haber disminución de hormona de crecimiento.	PTPN11 - SOS1 /2 - RAF1 - RIT1 - KRAS - SHOC2 - BRAF - NRAS MAP2K1/2 - A2ML1 - LZTR1 - RASA2 - RRAS - SPRED1 Transmisión autosómica dominante
	Síndrome de Noonan con lentiginosis múltiple (o Síndrome de LEOPARD) Muy poco frecuente	Ganancia de función (activación constitutiva) de proteínas que participan en la vía de señalización RAS/MAPK. ^{357,357,368}	L: Lentiginosis múltiple. E: ECG anormal. O: Hipertelorismo Ocular P: Estenosis Pulmonar o MCH A: Anormalidades Genitales. R: Retardo de crecimiento D: Deafnes (sordera). Pueden tener dificultad en el aprendizaje o retardo mental.	HVI, se asocia con bloqueo AV, EV y TV.	La MCH se observa en el 71% de los casos. El 35 % tienen estenosis pulmonar.	Hipertrofia de ambos ventrículos a predominio del septum y segmentos apicales. Realce de gadolinio con patrón intramiocárdico en los segmentos con hipertrofia. ⁵⁵⁰⁻⁵⁶¹	Laboratorio: Alta frecuencia de trastornos hematológicos y de leucemias. Puede haber disminución de hormona de crecimiento.	PTPN 11 RAF 1 BRAF MAP2K1 Transmisión autosómica dominante Mutaciones de novo frecuentes
	Síndrome de Costello Muy poco frecuente	Ganancia de función (activación constitutiva) de proteínas que participan en la vía de señalización RAS/MAPK. ^{33,562}	Es multisistémica, se manifiesta con retraso mental, macrocefalia, labios gruesos, piel laxa, hiperqueratosis palmoplantar. Pueden desarrollar tumores benignos de piel, neuroblastoma, rabdomiosarcomas, y carcinoma de hígado.		La mayoría de los pacientes tienen MCH y algunos pueden desarrollar estenosis pulmonar.	No reportado.	Laboratorio: Ocasionalmente pueden presentar alteraciones del metabolismo de la glucosa y en algunos casos existe déficit de la hormona de crecimiento.	HRAS Transmisión autosómica dominante Mutaciones de novo frecuentes

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 44. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
MITOCONDRIALES	Síndrome de MELAS	Pérdida de función de proteínas que participan en el metabolismo energético mitocondrial. Las proteínas mitocondriales son sintetizadas en el núcleo celular y en el ADN mitocondrial (ADNmt). ^{55,56,563-566}	<i>MELAS</i> : <i>talla baja, hipoacusia, ceguera, encefalopatía, acidosis láctica con episodios de epilepsia, ACV.</i>	Trastornos de conducción, bloqueo AV, arritmias ventriculares graves (alto riesgo de MS).	La MCH no obstructiva en el 40% de los pacientes, menos frecuentemente formas dilatadas y raramente restrictivas y no compactadas.	Hipertrofia difusa concéntrica con realce tardío de gadolinio con patrón característicamente intramiocárdico. ⁵⁶³⁻⁵⁷¹	BEM o biopsia de músculo esquelético es el patrón oro. Hay aumento de las fibras miocárdicas con prominentes vacuolas lipídicas citoplasmáticas y aumento del tamaño mitocondrial. Con tinción tricrómica de Gomori se observan las características fibras rojas rasgadas o desestructuradas, indicativo de proliferación mitocondrial. Puede observarse proteinuria, disminución del filtrado glomerular, hepatograma anormal y aumento del lactato plasmático.	Mutaciones en el ADN nuclear o mitocondrial. Transmisión: ADN nuclear: Autosómica dominante, recesiva o ligada a X. Genes: AARS2, ACAD9, ACADVL, AGK, ATP5E, ATPAF2, COA3, COA6, COQ2, COX15, COX6B1, DLD, FOXRED1, GFM1, LIAS, MLYCD, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTD1, PDHA1, SCO2, SLC25A3, SURF1, TAZ, TMEM70, TSFM, IDH2
	Síndrome de MERRF		<i>MERRF</i> : epilepsia mioclónica, demencia, atrofia óptica, hipoacusia, neuropatía periférica, debilidad muscular.	Es frecuente encontrar Síndrome de Pre-exitación.	Progresan con DS más frecuentemente que las miocardiopatías sarcoméricas.	**		ADN mitocondrial: herencia matrilineal (madre a hijos de ambos sexos). Heteroplasmia: la expresión de la enfermedad se relaciona con la proporción de copias de ADNmt con mutaciones (umbral aproximado de 60%) ⁶⁷
	Síndrome de LEIGH Causa muy rara de MCH. Presentación pediátrica.		<i>LEIGH</i> : encefalopatía necrotizante subaguda, retraso psicomotor, ataxia, convulsiones, oftalmoplejía, acidosis láctica, debilidad muscular.	Se deben sospechar ante MCH con afección neuromuscular y retardo mental.				Genes: MT-TL1, MT-ND3, MT-TF, MT-TH, MT-TK, MT-TQ, MT-TS1, MT-TS2, MT-ND1, MT-ND6

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 45. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
NEUROMUSCULARES	Ataxia de Friedreich Prevalencia 1–2:50.000	Déficit en la función de frataxina, involucrada en la síntesis de sulfuro de hierro (componente esencial de la cadena respiratoria). ^{37,373-374} La función deficiente es originada por expansión en ambos alelos del triplete GAA en el exón 1 (>66, habitualmente de 600 a 1200 expansiones)	Ataxia piramidal, reflejo miotático ausente, deterioro visual, diabetes, hipoacusia, disartria, severa escoliosis, y debilidad neuromuscular. Inicio antes de los 25 años de edad. El compromiso cardíaco es alto (más del 60% de los pacientes).	El ECG no muestra la magnitud de la HVI porque hay ↑ reemplazo por fibrosis. Se ven Ondas T (-) anterolaterales Trastornos de conducción (BAVC), FA, arritmias ventriculares graves.	MCH simétrica no obstructiva (el grosor ventricular en diástole no suele superar los 15 mm), sin gradiente intraventricular. La FEy se mantiene conservada hasta el final con dilatación, adelgazamiento parietal y disfunción ventricular por fibrosis extensa.	Hipertrofia ventricular concéntrica. En general la hipertrofia es de grado leve a moderado. Pueden presentar realce tardío de gadolinio intramiocárdico en etapas avanzadas. ³⁷⁵⁻³⁷⁶	BEM: hipertrofia de los miocitos y fibrosis intersticial. Gran tamaño de las mitocondrias en detrimento de las fibras contráctiles.	FXN Transmisión autosómica recesiva Expansión sin fenómeno de anticipación.
	Defectos en FHL1 Causa rara de MCH	Pérdida de función de la proteína FHL1, la cual participa en la síntesis del sarcómero, ensamblado y sentido de estrés biomecánico. ^{38,379,380}	MCH con alta prevalencia de FA y miopatías. Sin embargo, el desarrollo de MCH puede ocurrir en ausencia de miopatía.	Típico de MCH	Hipertrofia septal asimétrica. ³⁸	Hipertrofia ventricular asimétrica, compromiso de los segmentos mediales y/o apicales. Realce tardío de gadolinio focal intramiocárdico en los segmentos hipertroficados. Apariencia esponjiforme de sectores del VI. Focos intramurales hipointensos en las imágenes de cine resonancia y focos hiperintensos en las secuencias de T1. ³⁸¹⁻³⁸³ *	BEM: hipertrofia, disartria y fibrosis intersticial. ³⁸	FHL1 Transmisión ligada al X de tipo dominante (las ♀ heterocigotas pueden estar también afectadas). ³⁸
	Desminopatía Causa rara de MCH	La Desmina forma parte de los filamentos intermedios en el músculo cardíaco, esquelético, liso y las fibras de Purkinje. ^{39,384} Su síntesis defectuosa origina agregados tóxicos.	Miopatía asociada a miocardiopatías: MCH, restrictiva o dilatada. Los trastornos de conducción son frecuentes.	Trastornos de conducción AV. Arritmias ventriculares. Pueden preceder al desarrollo de miocardiopatía.	En pacientes que desarrollan MCH predomina el patrón restrictivo de llenado. La hipertrofia suele ser leve. ³⁹	Hipertrofia ventricular simétrica que puede ser masiva asociado a ↑ AI. Pueden presentar realce tardío de gadolinio focal intramiocárdico. Puede presentarse como variante restrictiva con ventrículos pequeños y masivo agrandamiento auricular. ³⁸⁵⁻³⁸⁷ *	Biopsia muscular: agregados de desmina (miopatía miofibrilar). ³⁹	DES Transmisión autosómica dominante (hay reportes de transmisión autosómica recesiva). ³⁸⁸

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Tabla 46. Miocardiopatía Hipertrófica. Etiología y diagnósticos diferenciales.

	Enfermedad	Fisiopatología	Síntomas, signos y afectación de otros órganos.	ECG	Ecocardiografía	Resonancia magnética	Laboratorio y patología	Genes
INFILTRATIVAS	Amiloidosis Prevalencia en MCH hasta 5% (tipo familiar, especialmente individuos añosos). ^{518,519}	Depósitos de amiloide en distintos tejidos: AL (Amiloidosis primaria) es la forma más frecuente y se debe a la acumulación de cadenas livianas de inmunoglobulinas. ^{40,520} AA (Amiloidosis secundaria o reactiva). Se deposita proteína amiloidea A. ⁴⁰ ATTR (Amiloidosis familiar). Se debe a la mutación de la TTR o transtiretina. ⁵²¹	AL Asociada a mieloma múltiple, polineuropatía, síndrome nefrótico, macroglosia, S. de túnel carpiano, sobre todo cuando es bilateral y en ♂. AA Reactiva a enfermedades inflamatorias o infecciones crónicas (AR y TBC). La afectación cardíaca es rara. ATTR Nefropatía, neuropatía y miocardiopatía.	QRS con bajo voltaje a pesar del aumento del espesor parietal. Patrón de pseudo-infarto inferior. Enf. del nódulo sinusal. Bloqueos AV o de rama progresivos.	↑ del espesor parietal biventricular en forma simétrica, con cavidad pequeña. Al y AD dilatadas engrosamiento valvular y del tabique inter-auricular. Disfunción ventricular en las formas tardías con flujo mitral restrictivo. Tiene un patrón característico de la deformación miocárdica, con ↓ de la deformación longitudinal sistólica (strain bidimensional) en los segmentos basal y medial respetando el ápex (signo de la frutilla apical).	Incremento concéntrico del espesor de la pared del VI. El realce es circunferencial con patrón subendocárdico más frecuentemente. Anulación miocárdica difícil y frecuente anulación del pool sanguíneo. Es común el compromiso del VD y las aurículas. Se puede observar derrame pericárdico. ⁵¹⁸⁻⁵¹⁷	Las técnicas inmunohistoquímicas permiten diferenciar a amiloidosis AL, AA, ATTR. Tanto la BEM, como de tejido extracardíaco (mucosa yugal o de grasa abdominal), permite poner en evidencia el depósito de amiloide. Con tinción de rojo Congo y luz polarizada, la sustancia amiloide se ve con birefringencia de color verde. En casos negativos se completa con tinción de Tioflavina.	TTR en la forma familiar. Transmisión autosómico dominante
INFILTRATIVAS	Oxalosis miocárdica Causa muy rara de MCH.	Pérdida de función de la enzima alanina glicoxilato aminotransferasa hepática (AGXT). Produce un aumento de la producción de oxalato en sangre y orina (hiperoxalaturia). Los depósitos de oxalatos en el riñón y la urolitiasis recurrente pueden producir insuficiencia renal.	La insuficiencia renal se acompaña de MCH simétrica, dilatada o restrictiva con FEy baja en casos avanzados. Las manifestaciones cardíacas y renales pueden revertir luego del trasplante hepático porque se corrige la sobreproducción de oxalatos. El trasplante hepático anticipado, es decir antes que haya daño renal irreversible evita el trasplante hepático y renal. ⁵²²	Voltaje del QRS normal o aumentado. Trastornos de conducción y bloqueo AV. arritmias ventriculares severas.	HVI simétrica con compromiso de ambos ventrículos por depósitos de oxalatos, con función sistólica normal y flujo mitral restrictivo. En casos avanzados hay dilatación ventricular y DS..	RMC: Anormalidades en las secuencias de mapeo de T2 se ha reportado en un paciente con oxalosis. ²⁹⁹ * TAC: aumento de la atenuación miocárdica por depósitos de oxalatos.	Laboratorio: ↑ del oxalato plasmático y urinario. Una oxaluria > 63 mg/día/1,73 m ² hace el diagnóstico de oxalosis sistémica. Biopsia hepática: 80% de las hiperoxalurias tienen ↓ de la enzima GRHPR (glicoxalato reductasa/hidroxipiruvato reductasa). Biopsia renal: ↑ de cristales de oxalatos en el intersticio BEM: aumento de los depósitos de oxalato intracelular, sin inflamación ni necrosis.	AGXT Transmisión autosómica recesiva.

* Evidencia basada en reportes de casos; ** Evidencia basada en reportes de casos y series de casos; *** Evidencia basada en reportes de casos, series de casos, cohortes y/o ensayos clínicos randomizados.

Consenso Argentino de Diagnóstico y Tratamiento de la Miocardiopatía Hipertrófica - Año 2016

¡ Muchas



Gracias !

Área de Consensos y Normas
Sociedad Argentina de Cardiología