

## La miocardiopatía hipertrófica: más allá del grosor miocárdico

**Tipo:** Presentación Electrónica Educativa

**Autores:** Pablo Bartolomé Leal, José Miguel Madrid Pérez, Almudena Quílez Larragán, Meylin Caballeros Lam, Maite Millor Muruzábal, Jesús Pueyo Villoslada

### Objetivos Docentes

- Describir los hallazgos más representativos de la miocardiopatía hipertrófica mediante RM cardíaca.
- Enseñar a diferenciar entre los distintos fenotipos de MCH señalando los aspectos más característicos de cada uno.
- Mostrar los diagnósticos diferenciales más frecuentes, y cómo distinguirlos correctamente de una MCH.

### Revisión del tema

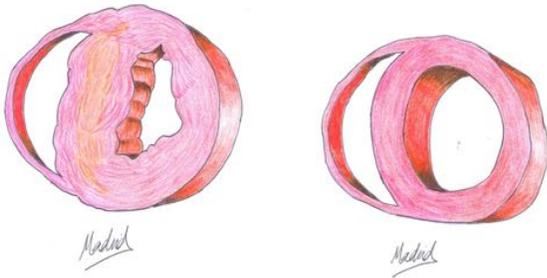
---

#### Introducción

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es la enfermedad genética cardíaca más frecuente, así como la 1ª causa de muerte súbita en pacientes jóvenes. Presenta una prevalencia de 1:500, y tiene un claro componente genético, afectando fundamentalmente a genes encargados de la codificación de proteínas sarcoméricas. El diagnóstico genético es complejo, habiéndose descrito >1400 mutaciones distintas, con patrones tanto autosómicos dominantes, como recesivos, mitocondriales, y ligados al X, presentando además una penetrancia incompleta.

Histológicamente, se caracteriza por una desorganización (*disarray*) de las fibras en los segmentos hipertrofiados, además de hipertrofia intimal en las arterias coronarias intramurales, con áreas de isquemia, necrosis y fibrosis.

**(FIGURA 1)**



El diagnóstico se realiza por criterios de imagen, definiéndose como una hipertrofia segmentaria o difusa del miocardio del ventrículo izquierdo, no dilatado, en ausencia de otra causa sistémica o cardíaca que lo justifique.

Aunque es frecuente el debut en la adolescencia, la edad de presentación es variable, pudiendo manifestarse a cualquier edad en la vida. Existen pacientes asintomáticos, y los que presentan síntomas, varían desde disnea, dolor torácico o síncope, hasta muerte súbita, por una variedad de mecanismos, que incluyen arritmias ventriculares, arritmias supraventriculares que producen colapso circulatorio, bradicardias e isquemia severa.

---

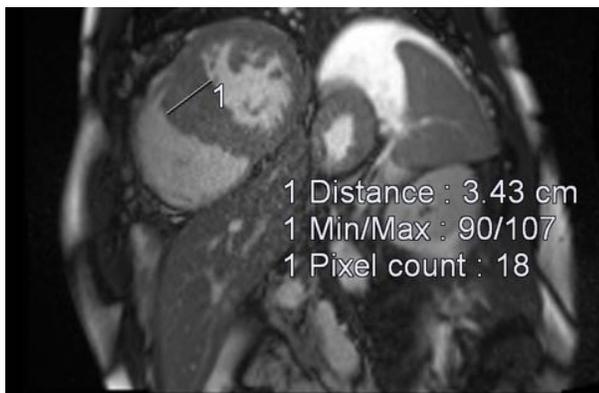
### Evaluación mediante RM cardíaca

Para diagnosticar una MHC, necesitamos observar un grosor del miocardio del ventrículo izquierdo  $>15$  mm en telediástole en caso de ser global, o un ratio grosor septo/grosor pared lateral  $>1,3$  en caso de ser asimétrica, en ausencia de una causa que lo justifique. Además, hay muchos parámetros útiles para el diagnóstico y pronóstico, tanto morfológicos como funcionales y de caracterización de tejido, que discutiremos a continuación.

De entre todas las técnicas disponibles (fundamentalmente cardio-TC, ecocardiograma y RMC), la Resonancia Magnética Cardíaca (RMC) presenta una mayor resolución espacial y menor variabilidad interobservador, es el estándar de referencia en la determinación de la masa miocárdica, y es la única que nos permite valorar en el mismo estudio todos los parámetros con relevancia clínica que debemos proporcionar en un paciente con miocardiopatía hipertrófica.

### Grosor miocárdico

El aumento del grosor miocárdico es uno de los hallazgos más notorios en estos pacientes, siendo necesario para el diagnóstico un grosor  $>15$  mm en caso de hipertrofia global, o un ratio con el miocardio no engrosado  $>1,3$  en el caso de hipertrofias asimétricas. Además, un grosor septal  $>30$  mm es un factor predictor independiente de muerte súbita, por lo que esta medición tiene implicaciones pronósticas. (FIGURA 2)

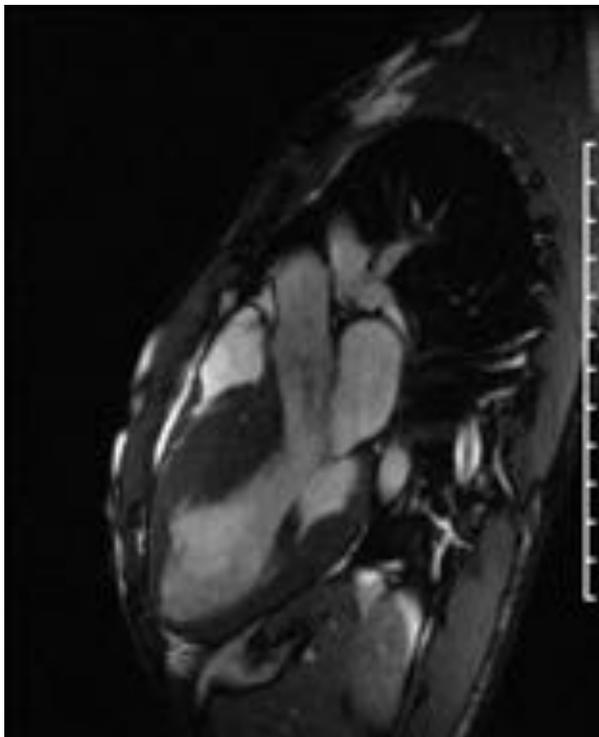


### **Masa miocárdica**

La masa miocárdica está aumentada en estos pacientes, y se puede considerar un requerimiento para el diagnóstico. Además, un mayor aumento de la masa miocárdica se asocia a un peor pronóstico clínico, debido al aumento del riesgo de obstrucción al flujo y mayor grado de insuficiencia cardíaca.

### **Obstrucción al tracto de salida del ventrículo izquierdo**

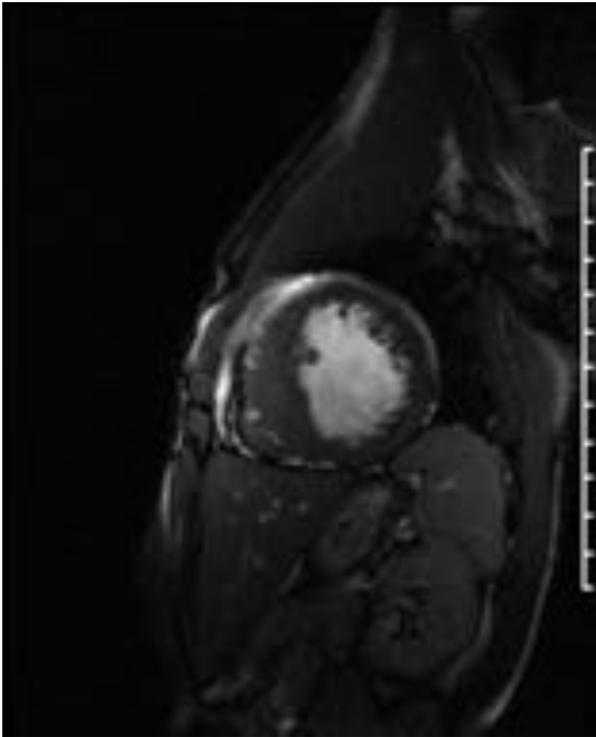
En la hipertrofia septal con contorno sigmoideo, la disminución del área transversal del tracto de salida del ventrículo izquierdo, produce un aumento de la velocidad de eyección, y por el efecto Venturi la valva anterior de la válvula mitral es succionada hacia el tracto de salida (Movimiento sistólico anterior, también conocido como SAM/systolic anterior movement), condicionando una obstrucción subaórtica al flujo y regurgitación mitral en dirección posterior. La presencia o ausencia de obstrucción, y el grado de la misma, son importantes factores pronósticos en estos pacientes, y aumentan la necesidad de procedimientos terapéuticos invasivos. **(FIGURA 3)**



### **Función ventricular**

Los pacientes con MCH suelen tener una fracción de eyección aumentada o normal, y disfunción

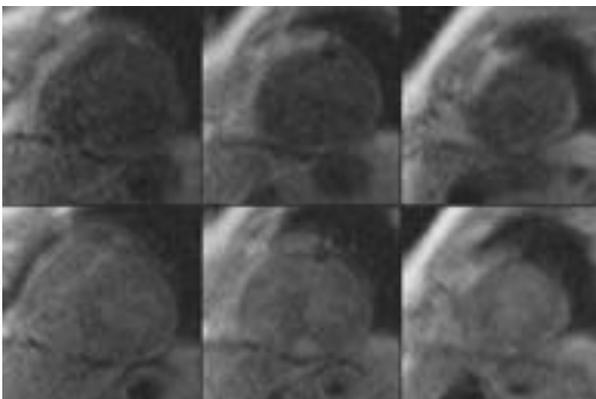
diastólica en mayor o menor grado. La disfunción diastólica puede evolucionar a un grado en el que se asocia paradójicamente a dilatación y adelgazamiento ventricular, representando un estadio avanzado que no responde a tratamientos médicos, siendo el trasplante cardíaco la única opción terapéutica. **(FIGURA 4)**



La RM permite valorar el volumen/latido, volumen telesistólico y telediastólico, fracción de eyección y gasto cardíaco con gran fiabilidad, parámetros útiles tanto en la evaluación inicial de la función cardíaca de estos pacientes, como en el seguimiento a largo plazo.

#### **Defectos de perfusión**

La perfusión de primer paso de gadolinio nos permite identificar defectos relativos en la perfusión de las áreas hipertrofiadas, representando isquemia y disminución de la vascularización, tanto en reposo como tras estrés farmacológico. **(FIGURA 5)**

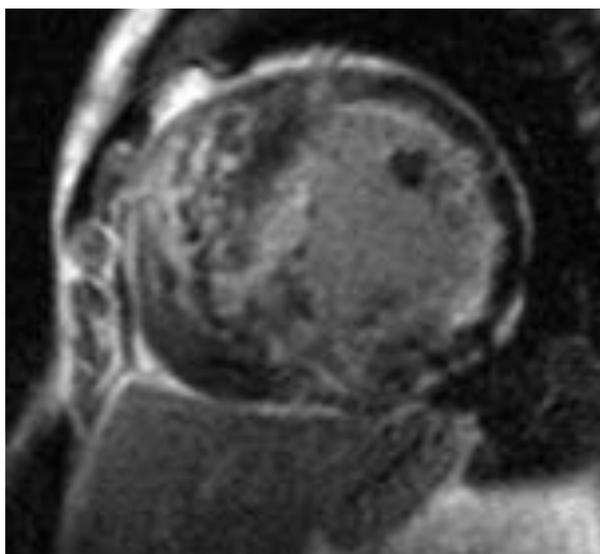


#### **Realce tardío de gadolinio**

La presencia de cicatrices/fibrosis en el miocardio en pacientes con MHC, se asocia con mayor riesgo de muerte súbita, de taquicardia ventricular no sostenida, y de disfunción diastólica.

Se puede detectar por RM mediante el realce tardío de gadolinio, pues el gadolinio es un medio de contraste que se distribuye por el medio extracelular, sin penetrar en las células, y dado que en la fibrosis existe un aumento del volumen extracelular, se produce un mayor acúmulo del medio de contraste en las zonas con fibrosis. Para identificar este realce empleamos secuencias de inversión-recuperación obtenidas a partir de los 10 minutos de la administración, cuando calculamos que el gadolinio se ha lavado del miocardio no patológico, para obtener el máximo contraste entre miocardio sano y fibrótico. El patrón de realce en la MCH no es específico, sigue una distribución no coronaria, y es más frecuente en el septo interventricular y en la pared libre del VI. Se ha observado en ocasiones realce en los puntos de inserción del ventrículo derecho, aunque es un hallazgo muy inespecífico observado en numerosas condiciones cardíacas. La morfología más habitual es la de focos parcheados de realce medioventricular en las zonas hipertrofiadas.

**(FIGURA 6)**



### **Cuantificación de la fibrosis miocárdica difusa: Mapeo T1**

Con el realce tardío de gadolinio podemos visualmente diferenciar fibrosis de miocardio sano, pero cuando es todo el miocardio el que tiene una fibrosis sutil difusa, perdemos ese contraste, y puede ser muy difícil de diagnosticar.

Es aquí cuando entran las secuencias de mapeo T1 o “*T1 mapping*”.

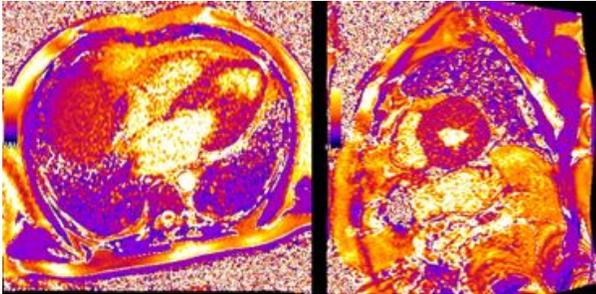
Estas secuencias generan mapas paramétricos a partir de imágenes adquiridas con diferente potenciación en T1, para conseguir asignar a cada pixel un valor de T1. Los mapas se pueden mostrar con una escala de colores para facilitar el análisis visual, pero su mayor valor radica en la capacidad de cuantificar, puesto que podemos colocar un ROI (*región of interest*) en cualquier punto del mapa y obtener valores concretos.

Se obtienen mapas antes y después de la administración de gadolinio, lo que nos permite, además de obtener valores de T1 nativo de cada tejido, calcular la fracción de volumen extracelular, (*Extracellular volume*, ECV), empleando la siguiente fórmula. **(FIGURA 7)**

$$ECV = (1 - \text{hematocrit}) \frac{\left( \frac{1}{T1_{myo\ post}} - \frac{1}{T1_{myo\ pre}} \right)}{\left( \frac{1}{T1_{blood\ post}} - \frac{1}{T1_{blood\ pre}} \right)}$$

El aumento del volumen extracelular se correlaciona con el grado de fibrosis miocárdica, y en pacientes con MCH incipiente un aumento difuso del ECV podría ser la única manifestación objetivable, por lo que las técnicas de mapeo T1 tienen un gran valor en estos pacientes.

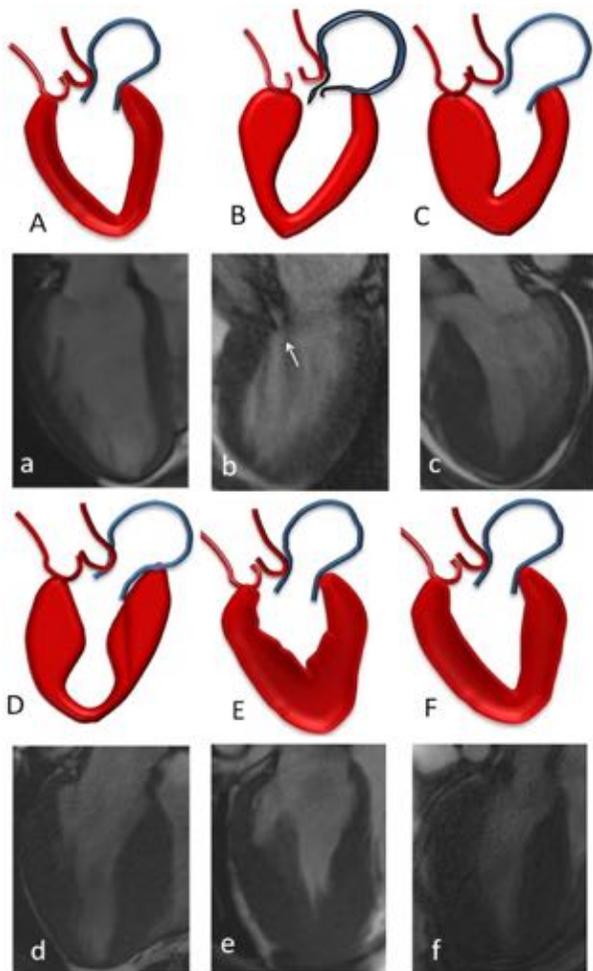
**(FIGURA 8)**



### Identificación del fenotipo morfológico

La MHC es una enfermedad compleja y variable en su presentación, y se ha dividido en varias variantes morfológicas de acuerdo con los hallazgos encontrados en las técnicas de imagen.

**(FIGURA 9)**

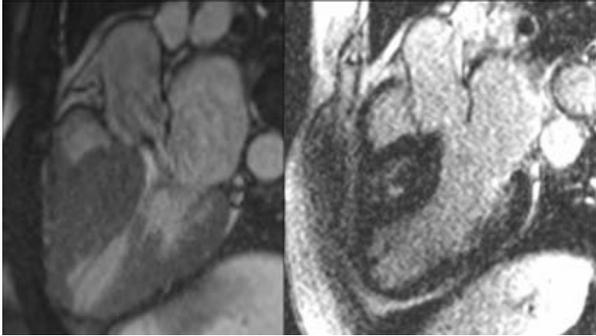


### **Septal (asimétrica)**

La variante septal de la MCH es con diferencia la más frecuente, llegando a representar 2/3 del total. En función de la morfología de la hipertrofia a su vez se subdivide en obstructiva o no obstructiva, en función de la presencia de obstrucción al flujo en el tracto de salida del VI.

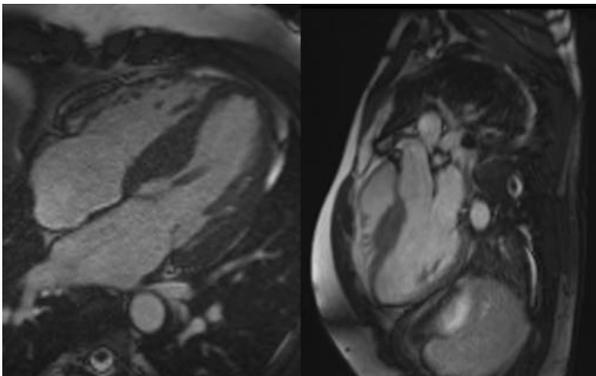
### **Septal (asimétrica) con obstrucción al flujo**

En el caso de una hipertrofia septal con morfología "sigmoidea", se puede producir una obstrucción al flujo de salida del VI, por los mecanismos ya explicados, lo que agrava la clínica y empeora el pronóstico con respecto a otros fenotipos. **(FIGURA 10)**



### **Septal (asimétrica) sin obstrucción al flujo.**

Cuando la hipertrofia septal adquiere una morfología de "S invertida", no se produce obstrucción al flujo en el tracto de salida, siendo una variante con menor gravedad de los síntomas. **(FIGURA 11)**



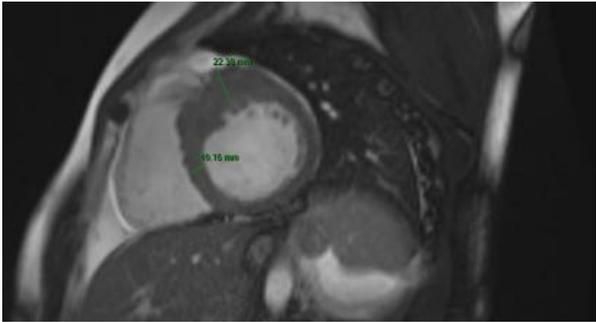
La diferencia entre estas dos variantes es de gran importancia clínica, y se puede realizar fácilmente mediante RM, pudiendo observar además de la morfología septal, el movimiento anterior sistólico y el jet sistólico aumentado de velocidad en tiempo real con secuencias CINE. **(FIGURA 3)**

### **Focal**

En determinados pacientes, la hipertrofia consiste en un engrosamiento focal miocárdico, en ocasiones de aspecto pseudotumoral.

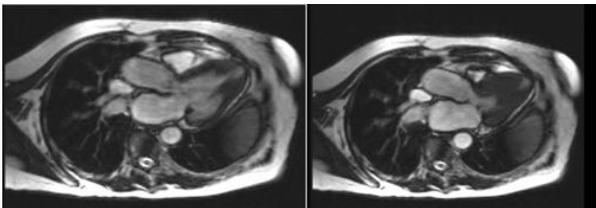
Disponemos de dos signos diagnósticos fundamentales por RM para distinguir las hipertrofias focales de verdaderas masas en caso de que planteen dudas: Contractilidad: presente en mayor o menor grado en la MCH focal, y nunca en las masas, y comportamiento tras contraste intravenoso: tanto en el estudio de perfusión como en el realce tardío, los engrosamientos focales tienden a comportarse como el miocardio

adyacente, mientras que los tumores suelen ser más heterogéneos, y presentar un comportamiento particular tras contraste paramagnético. (FIGURA 12)



### Medioventricular

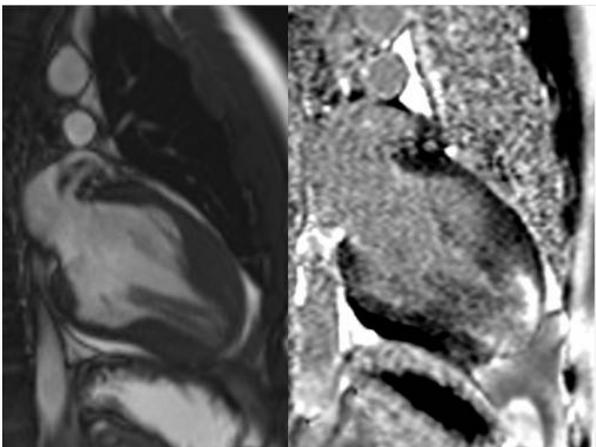
La hipertrofia miocárdica medioventricular es una variante atípica, caracterizada por una hipertrofia en los segmentos miocárdicos medios, como su nombre indica, provocando una obstrucción al flujo a este nivel. Dicha obstrucción al flujo incrementa la presión sistólica en el ápice, por lo que la asociación con aneurismas apicales es frecuente. (FIGURA 13)



### Apical

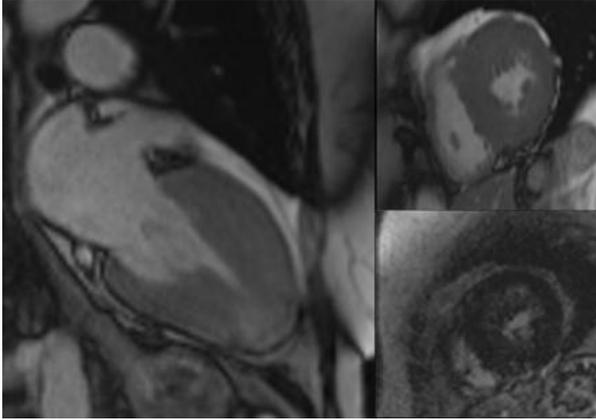
Existe un fenotipo de MCH en el que la hipertrofia se confina al ápice del ventrículo izquierdo, adquiriendo el corazón una morfología en "pica". Estos pacientes suelen tener riesgo de hipertensión arterial, aunque el riesgo de muerte súbita es habitualmente menor, y el pronóstico más favorable que en otros subtipos. Es una variante infrecuente en nuestro medio, aunque en pacientes asiáticos puede representar hasta 1/4 del total.

En este fenotipo la RM brilla especialmente como técnica diagnóstica, debido a la baja rentabilidad de la ecocardiografía a la hora de evaluar patologías apicales. (FIGURA 14)



### **Concéntrica.**

La miocardiopatía hipertrófica concéntrica es una variante muy frecuente (entre un 40% y un 50% del total de casos), que se caracteriza por presentar un grosor miocárdico globalmente aumentado (> 15 mm), en ausencia de otra causa que lo justifique. **(FIGURA 15)**



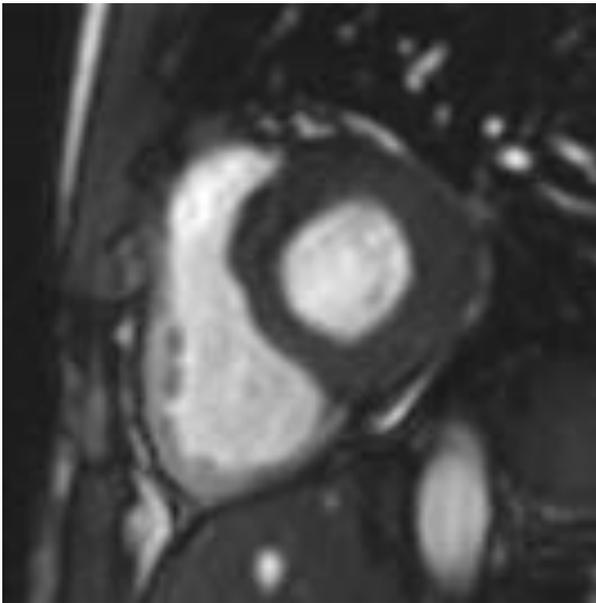
Es la variante que más dudas diagnósticas plantea en cuanto a sus diagnósticos diferenciales, puesto que no tiene una alteración morfológica única, sino que se trata de un diagnóstico por descarte. Las entidades patológicas que hay que descartar fundamentalmente antes de realizar el diagnóstico de MHC concéntrica son:

### **Corazón del atleta**

Los cambios morfológicos sufridos en el corazón de un paciente sano sometido a actividad física intensa, especialmente en el contexto del deporte de competición, pueden remedar los hallazgos encontrados en casos leves de MCH.

Disponemos de varios datos que nos pueden dar el diagnóstico correcto:

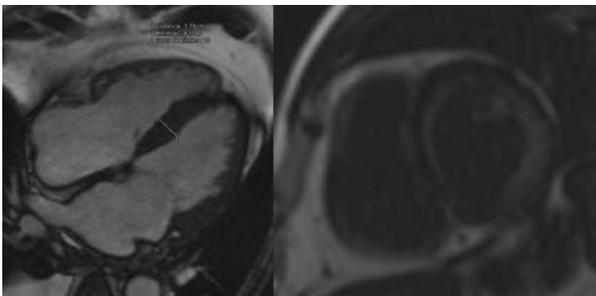
Los pacientes con corazón de atleta tienen mayor diámetro telediastólico, y un mayor diámetro auricular que los pacientes con MHC. En concreto, un DTD mayor de 55 mm mostró una sensibilidad y especificidad del 100% a la hora de diferenciar corazón de atleta de MHC, en un estudio que comparaba atletas olímpicos con pacientes de su misma edad y sexo con MHC conocida **(FIGURA 16)**



### **Amiloidosis**

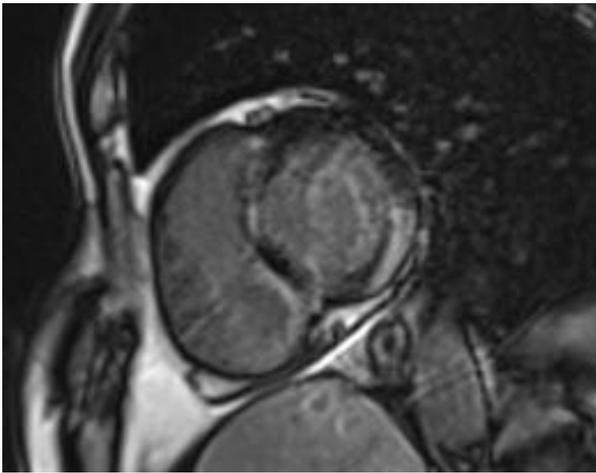
La presencia de un ventrículo engrosado con disfunción diastólica son hallazgos comunes a la amiloidosis y a la MHC, aunque la amiloidosis es más frecuente simétrica, y tiene habitualmente peor contractilidad, más incidencia de derrame pericárdico y voltajes más bajos en el ECG. Además de estos datos orientativos, existen parámetros de imagen que nos ayudan a distinguir ambas entidades en la mayoría de los casos, sin tener que recurrir a la biopsia. El realce tardío de gadolinio suele ser subendocárdico, con una distribución no coronaria, y difuso, en lugar de parcheado. Otro dato muy característico es la dificultad a la hora de encontrar un tiempo de inversión adecuado para anular el miocardio para la secuencia de realce tardío en pacientes con amiloidosis, debido al rápido lavado de contraste del miocardio y de la sangre.

**(FIGURA 17)**



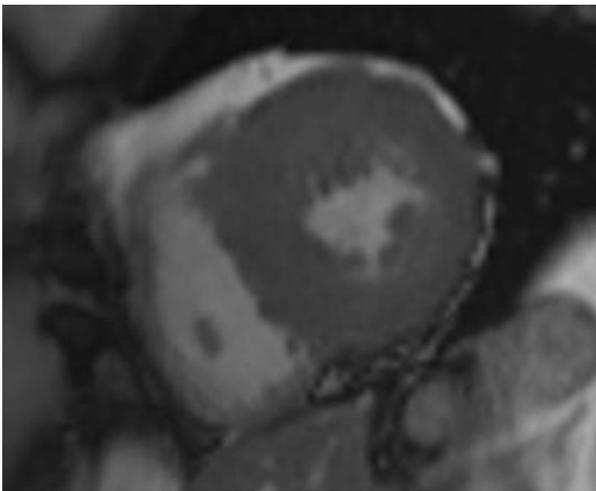
### **Enfermedad de Fabry**

La enfermedad de Fabry es una tesaurismosis rara ligada al X, autosómica recesiva, causada por el déficit de  $\alpha$ -galactosidasa A lisosomal, provocando el acúmulo de esfingolípidos en diversos tejidos. Estos pacientes suelen presentar afectación cardíaca en la forma de hipertrofia concéntrica ventricular, con realce tardío de gadolinio en la mitad de los casos. El patrón de realce es muy característico, y nos ayuda a distinguirlo de la MCH, puesto que hasta en el 92% de los pacientes se trata de un realce medioventricular inferolateral basal, un patrón muy infrecuente en la MCH. **(FIGURA 18)**

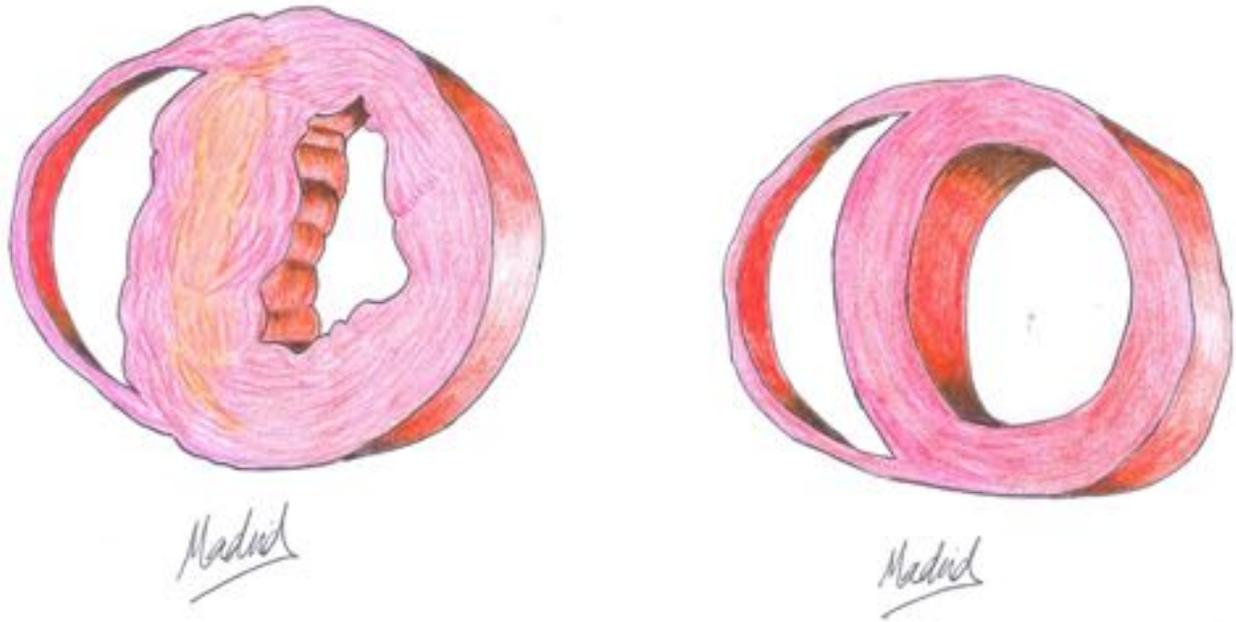


### **Causas hemodinámicas (hipertensión arterial y estenosis aórtica)**

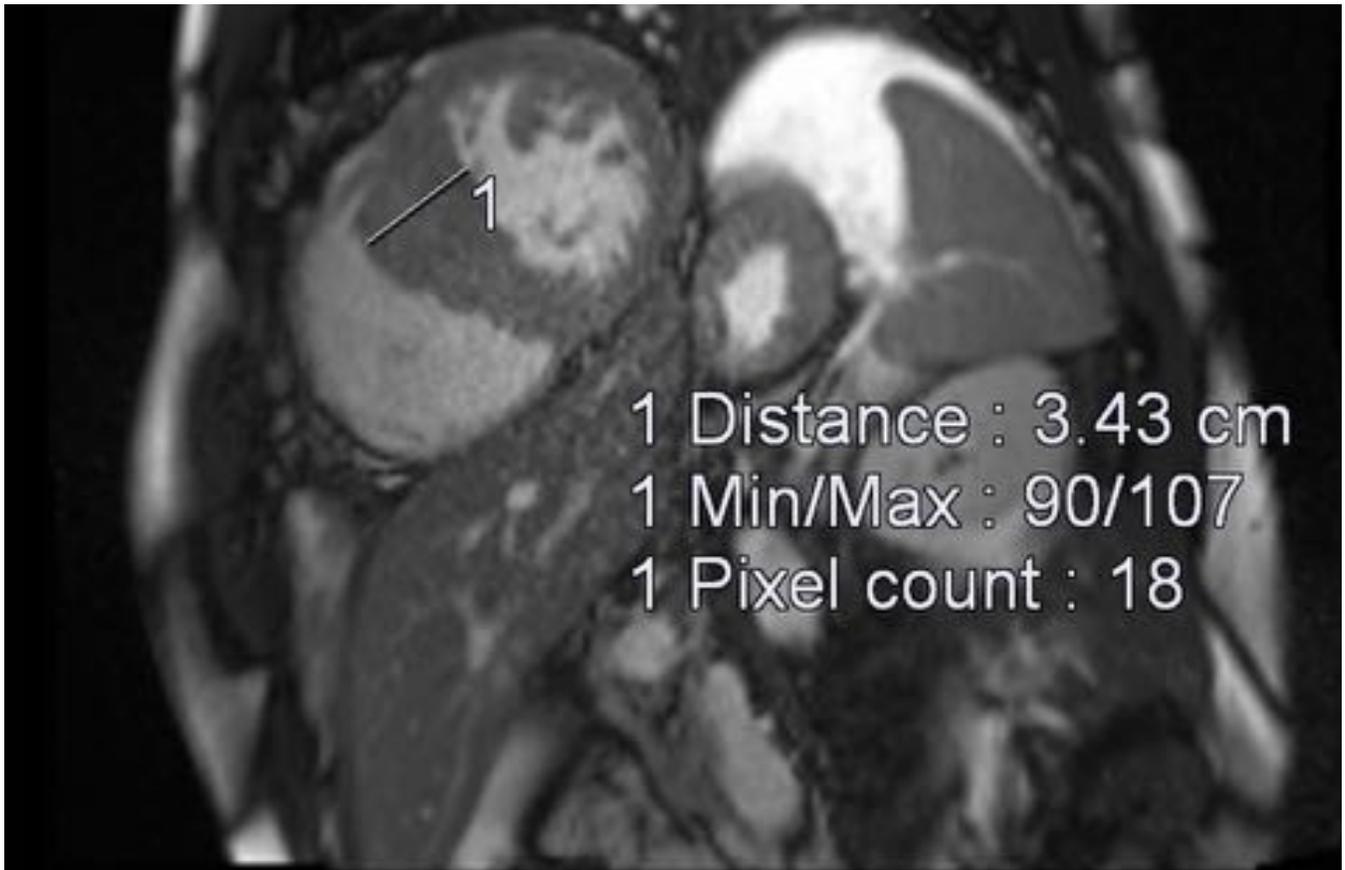
La sobrecarga del VI tanto en el caso de la HTA como en el de la cardiopatía hipertensiva conlleva una hipertrofia concéntrica secundaria del VI. La historia clínica de HTA orientará el diagnóstico hacia una causa hipertensiva de la hipertrofia, mientras que la patología valvular aórtica se evalúa rutinariamente en los estudios de RMC, permitiendo valorar la presencia de estenosis y su grado, en caso de haberla. **(FIGURA 19)**



**Imágenes en esta sección:**

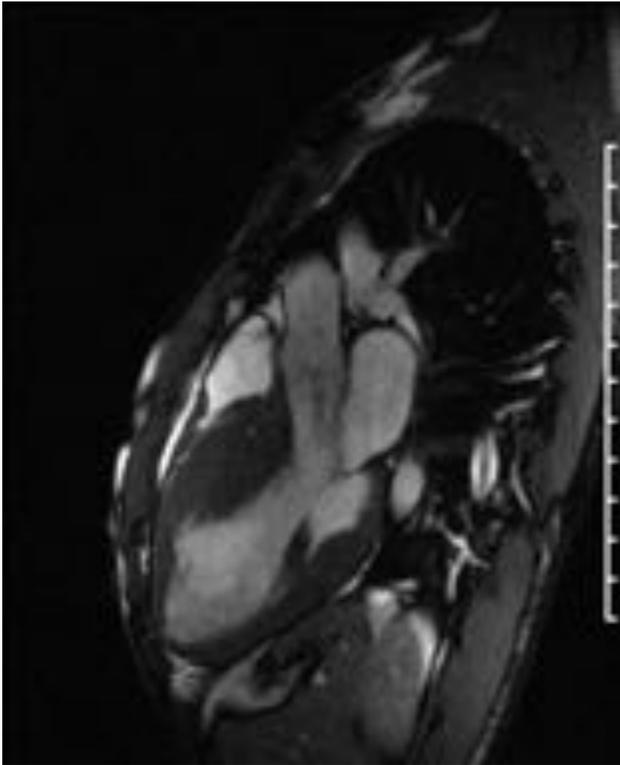


**Fig. 1:** Dibujo esquemático de un corte transversal de un corazón con miocardiopatía hipertrófica (izquierda) comparado con uno sano (derecha)

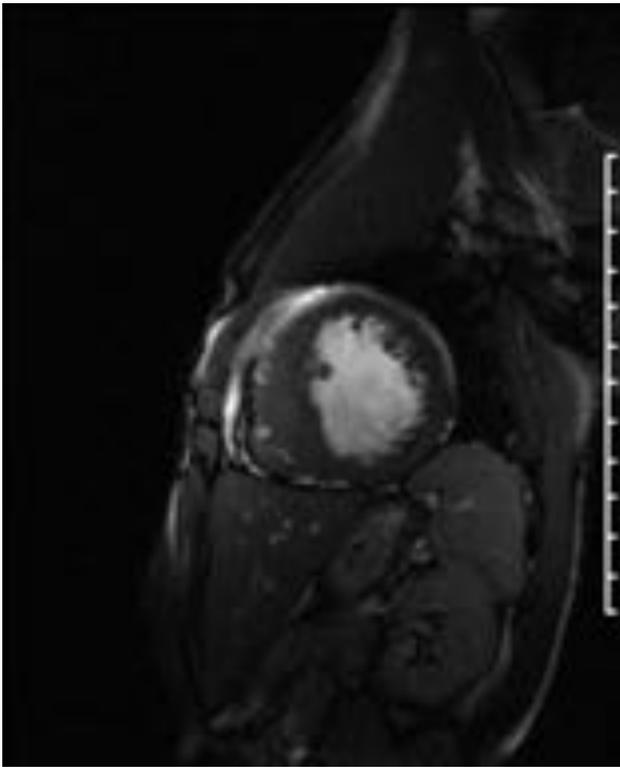


**Fig. 2:** Grosor miocárdico septal claramente aumentado (34 mm) en un paciente con MHC. Este

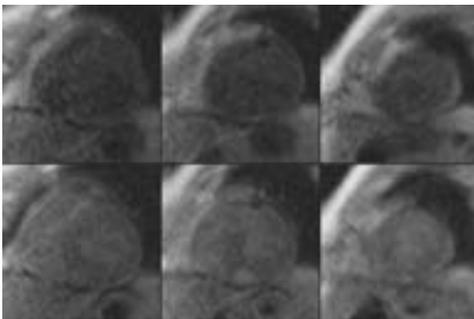
paciente, por tener un grosor septal  $>30$  mm se considera que tiene mayor riesgo de padecer una muerte súbita.



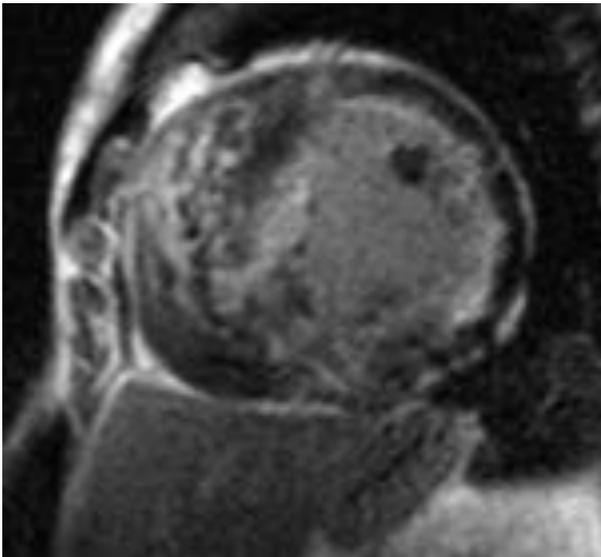
**Fig. 3:** Imagen CINE de un plano tres cámaras en un paciente con MCH septal con obstrucción al flujo. Se aprecian en el mismo paciente: 1. Hipertrofia septal. 2. Obstrucción al flujo en el tracto de salida del ventrículo izquierdo (jet aórtico secundario al aumento de velocidad resultado de la disminución del área de salida. 3. Movimiento anterior sistólico: durante la sístole el velo anterior mitral es succionado hacia el tracto de salida. 4. Regurgitación mitral. 5. Regurgitación aórtica.



**Fig. 4:** Estadio avanzado de una MCH en el que se aprecia una cámara ventricular izquierda dilatada, con adelgazamiento miocárdico y disfunción sistólica. Es un hallazgo de muy mal pronóstico cuya única alternativa terapéutica es el trasplante cardíaco.



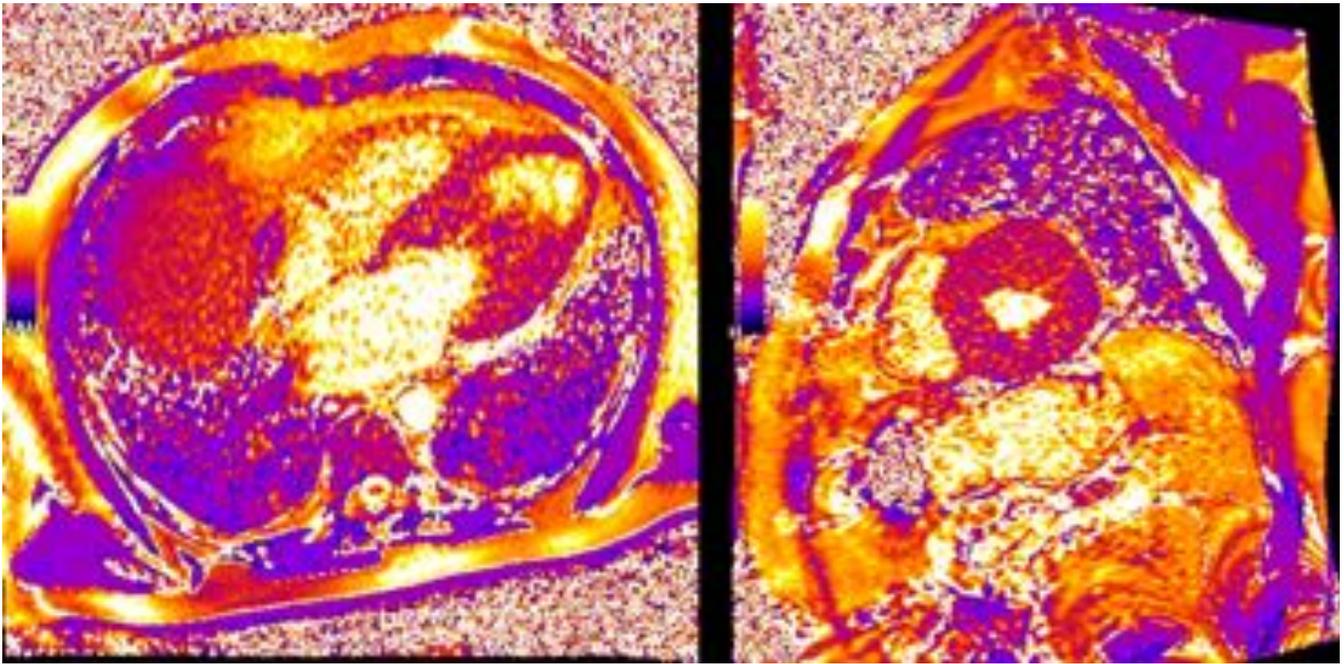
**Fig. 5:** Estudio de perfusión estrés/reposo (arriba)/(abajo). Defecto de perfusión en las imágenes en estrés (farmacológico con adenosina) con respecto a las imágenes en reposo, en este paciente con miocardiopatía hipertrófica concéntrica.



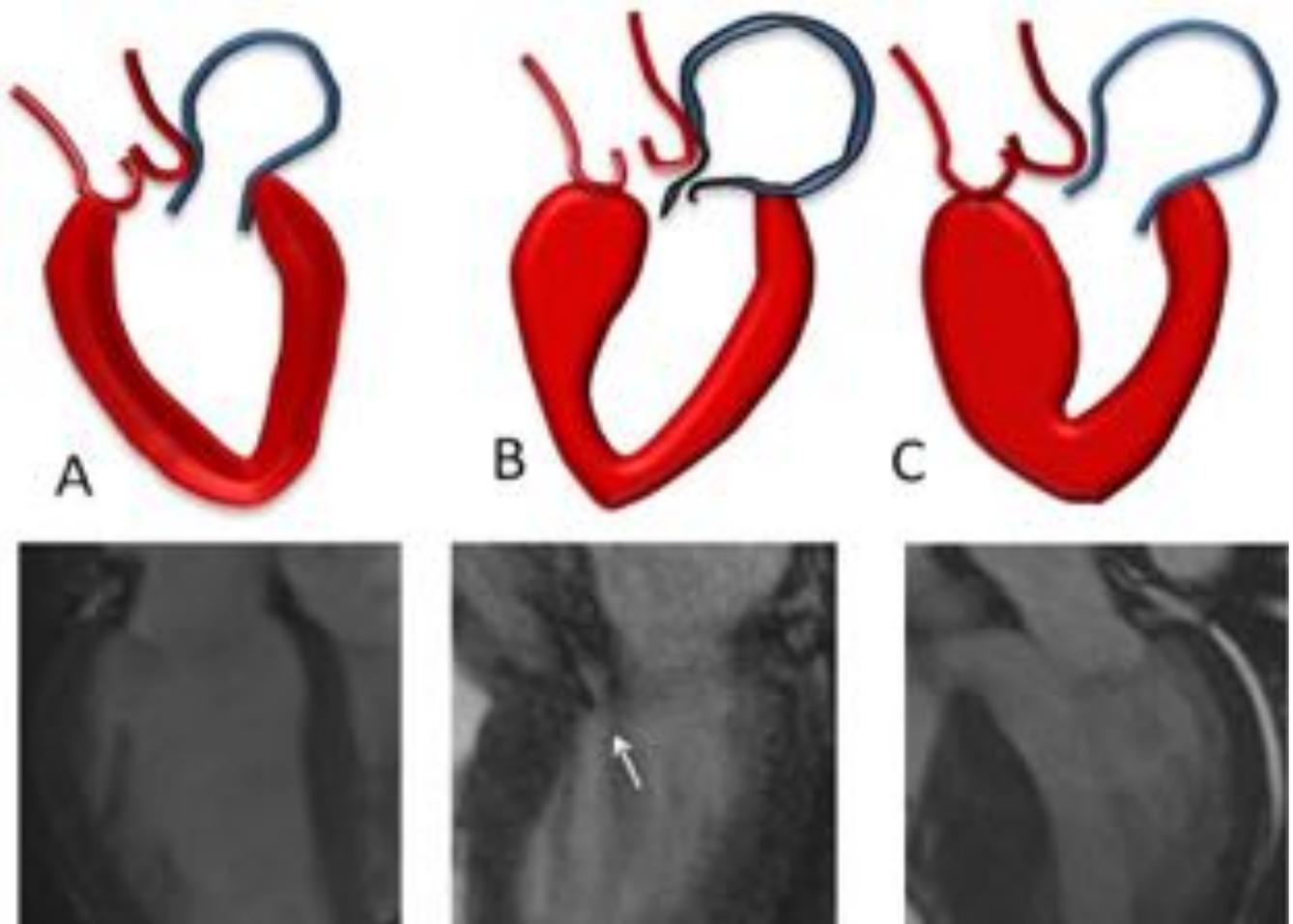
**Fig. 6:** Realce tardío de gadolinio en el miocardio de un paciente con MCH. Se observa un realce parcheado e irregular de predominio claramente septal, que no sigue la distribución de ningún territorio coronario.

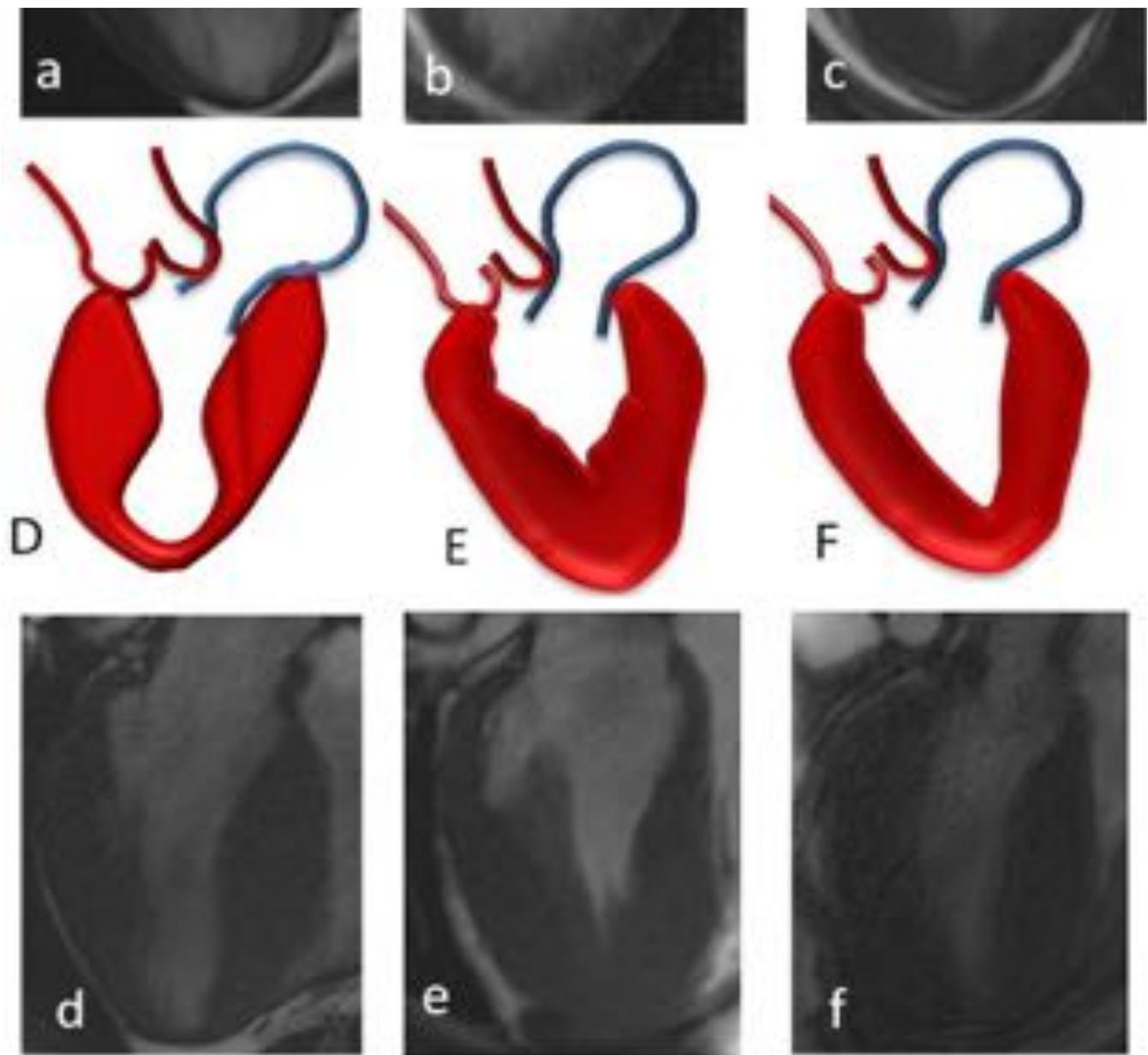
$$ECV = (1 - \text{hematocrit}) \frac{\left( \frac{1}{T1_{myo\ post}} - \frac{1}{T1_{myo\ pre}} \right)}{\left( \frac{1}{T1_{blood\ post}} - \frac{1}{T1_{blood\ pre}} \right)}$$

**Fig. 7:** Fórmula matemática que nos permite calcular la proporción de volumen extracelular (ECV) gracias a los valores de T1 obtenidos antes y después de la administración de contraste, y al hematocrito. El valor de ECV normal para pacientes sanos está entre el 21% y el 27%

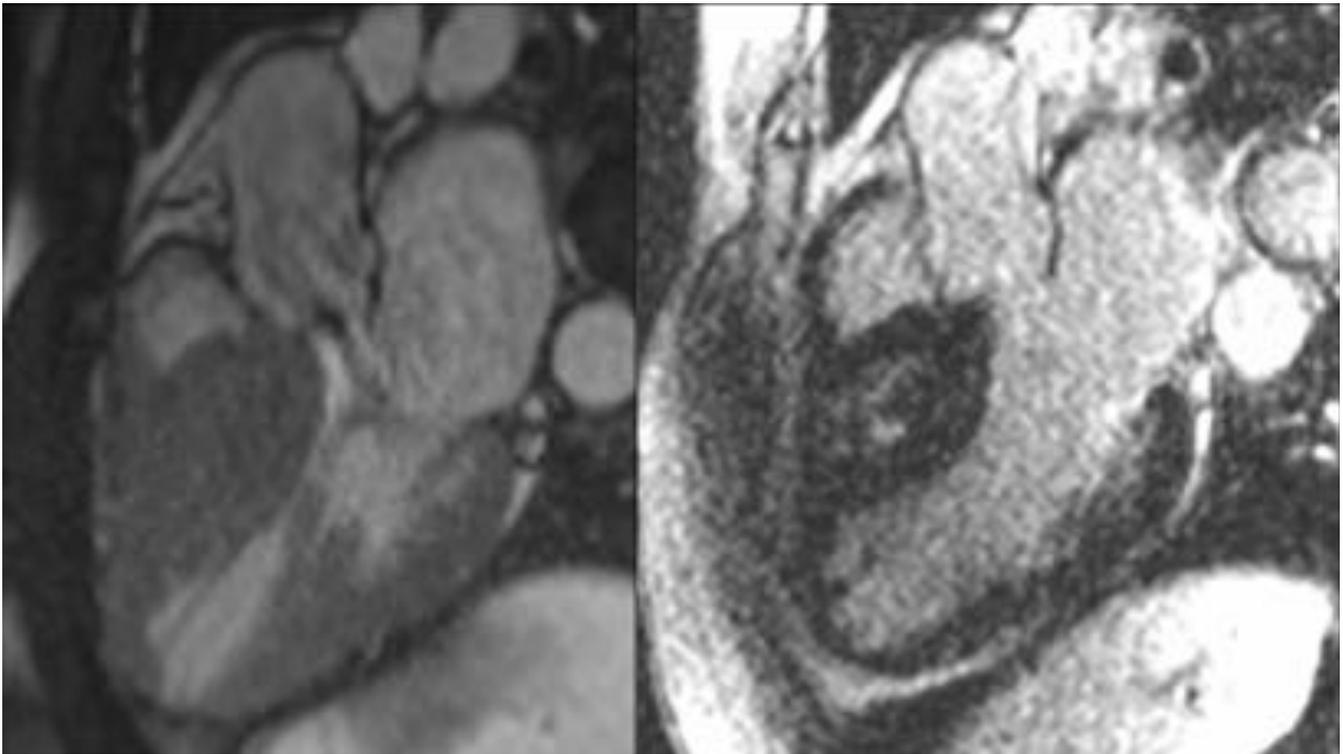


**Fig. 8:** Imágenes de mapeo T1 en un paciente con miocardiopatía hipertrófica medioventricular, con la característica morfología en reloj de arena. La fracción de volumen extracelular en el miocardio de este paciente estaba aumentada (33%, valores nomales 21-27%)

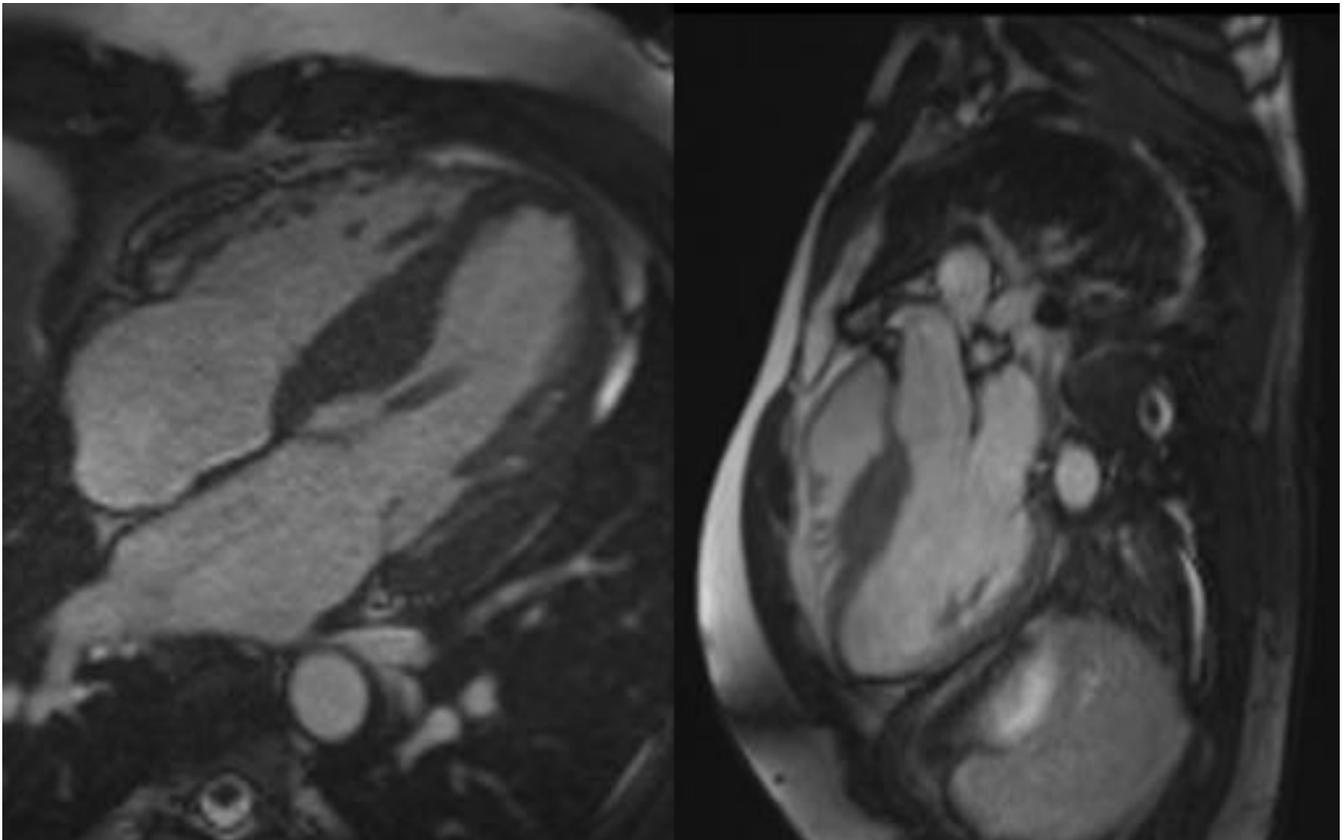




**Fig. 9:** Fenotipos de MCH. A, normal. B, septal obstructiva con movimiento anterior sistólico. C, septal sin obstrucción al flujo. D, medioventricular. E, apical. F, concéntrica

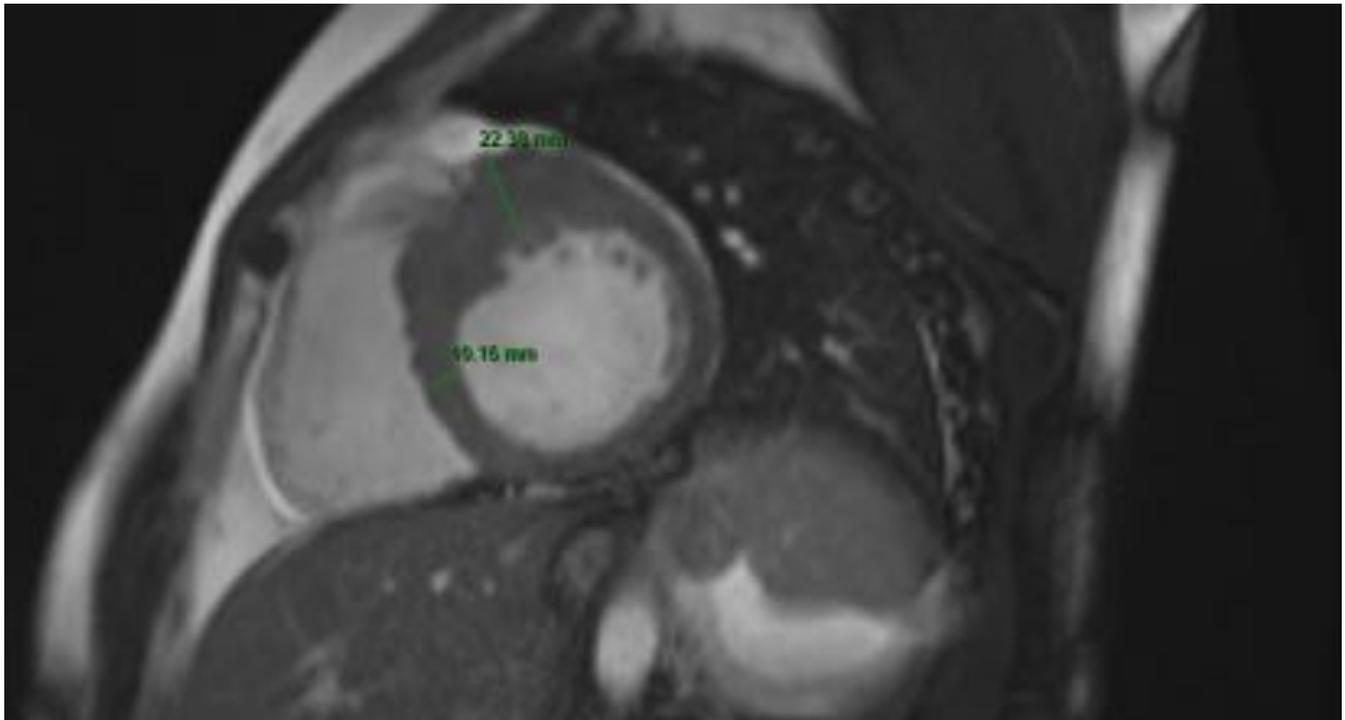


**Fig. 10:** Miocardiopatía hipertrófica septal obstructiva (con contorno septal sigmoide), en la que se aprecia realce tardío de gadolinio en el tabique hipertrófico.

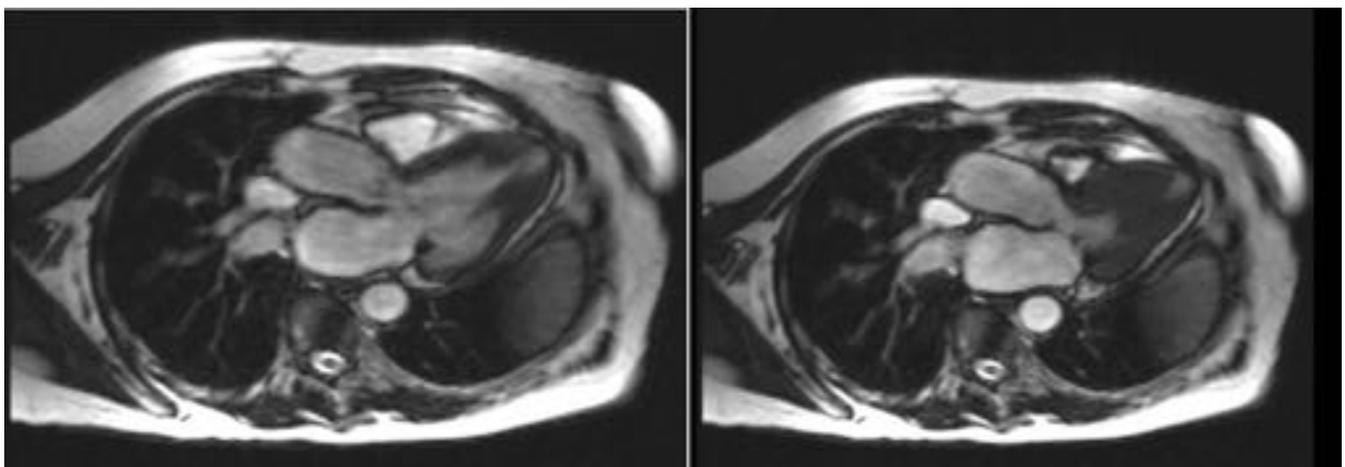


**Fig. 11:** MCH septal no obstructiva, en la que se aprecia un aumento significativo del grosor miocárdico

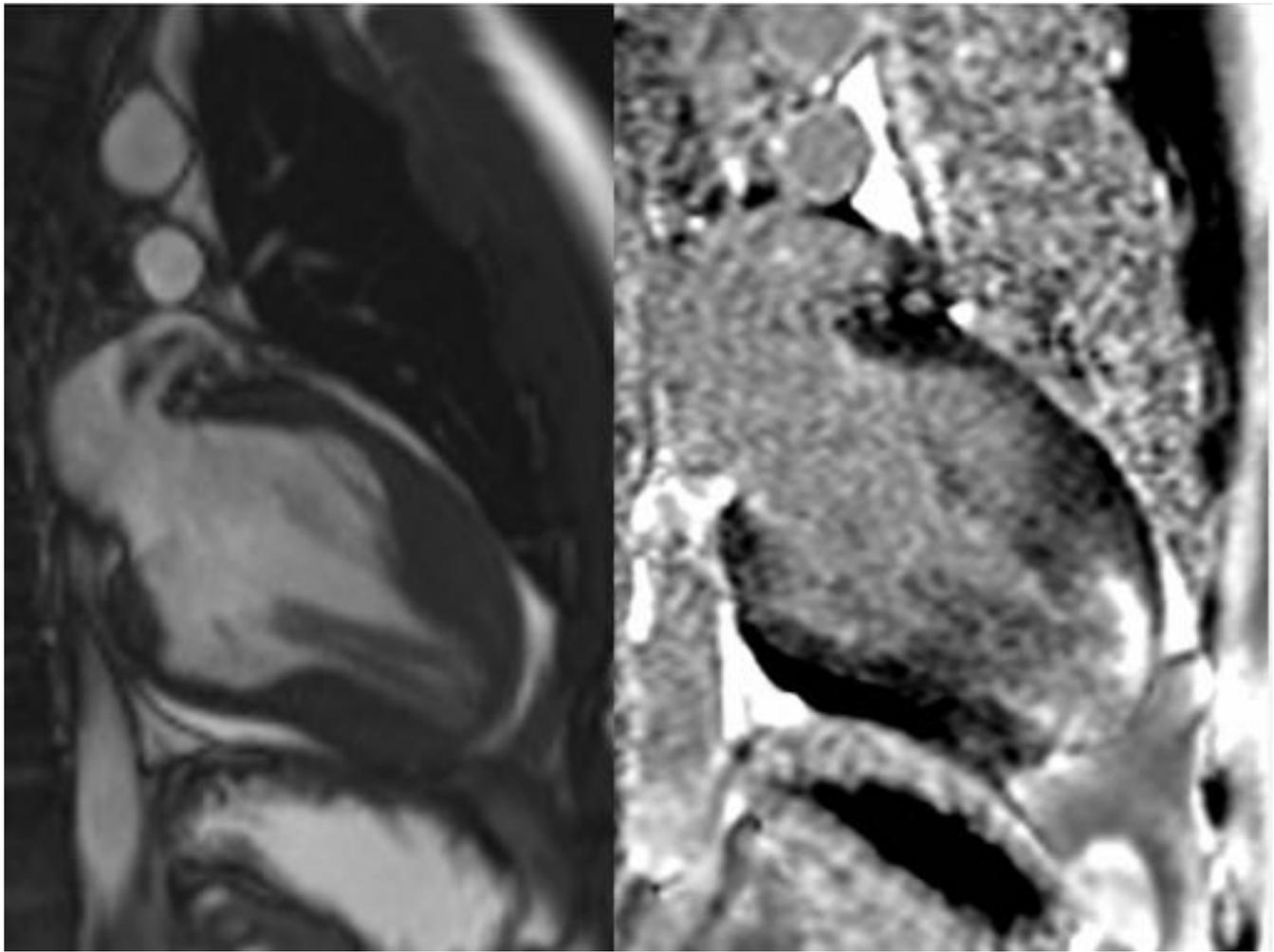
septal, con contorno en S invertida .



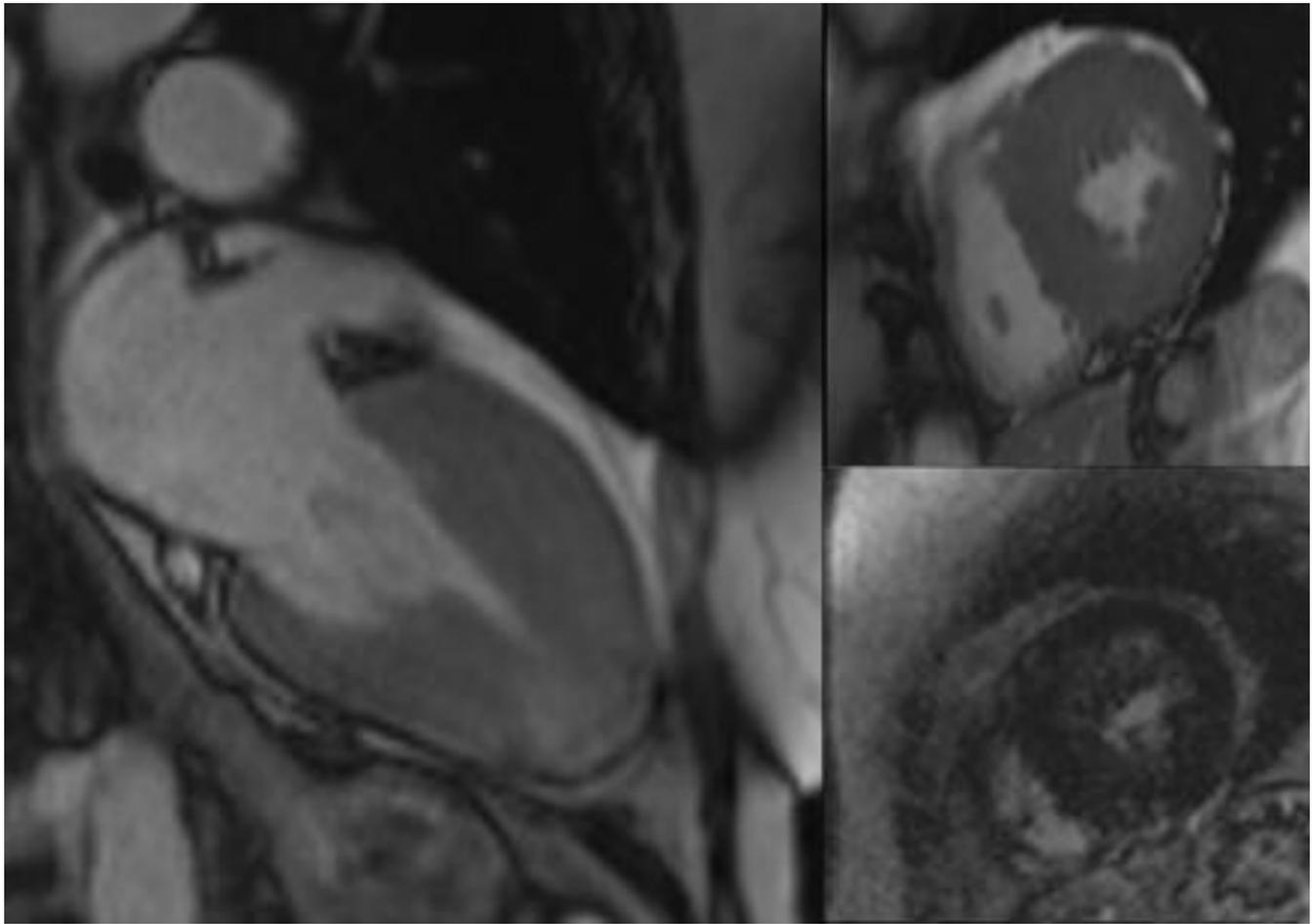
**Fig. 12:** Miocardiopatía focal anterior. Marcado engrosamiento anterior del ventrículo izquierdo, con respecto del resto del miocardio.



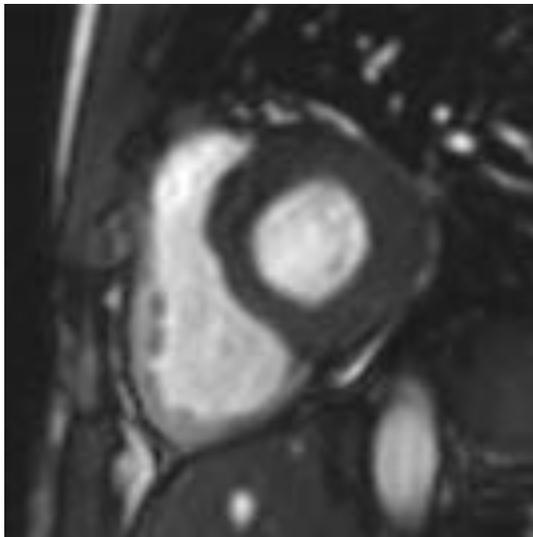
**Fig. 13:** Imágenes del tracto de salida del ventrículo izquierdo en diástole (izquierda) y sístole (derecha), en un paciente con miocardiopatía hipertrófica medioventricular, con la forma característica en reloj de arena del ventrículo izquierdo



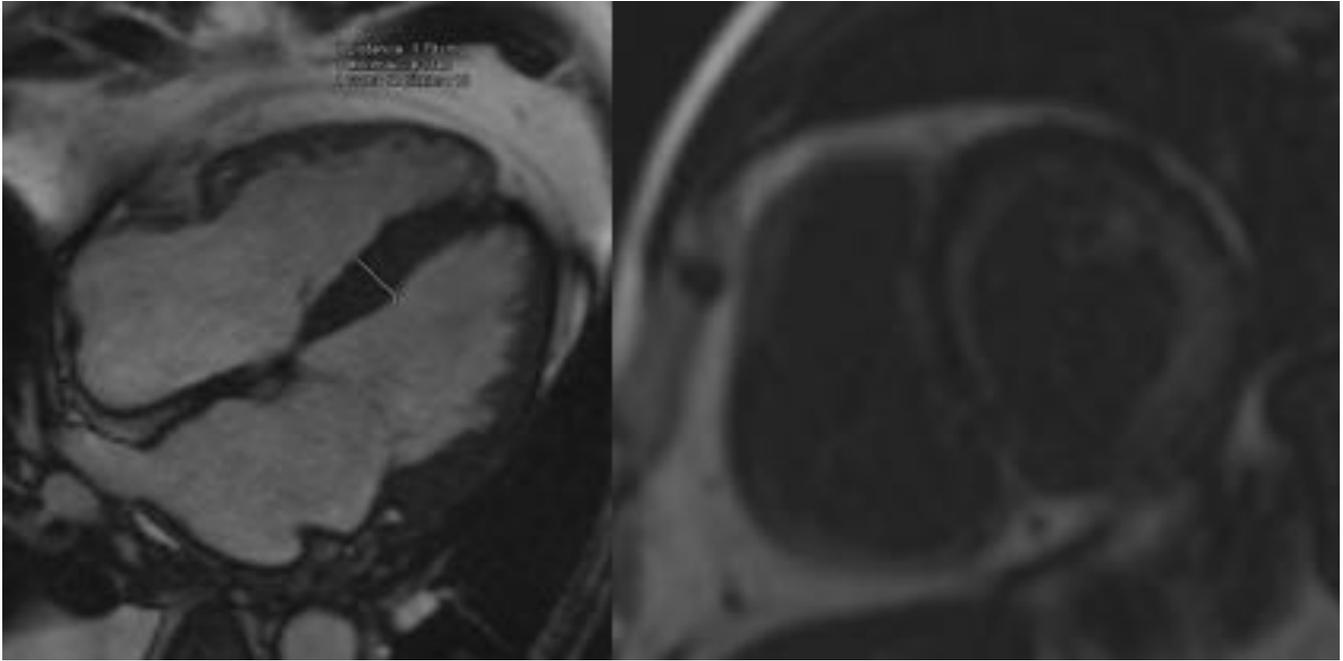
**Fig. 14:** MCH apical, con la morfología de corazón en pica, con una marcada fibrosis en el ápex.



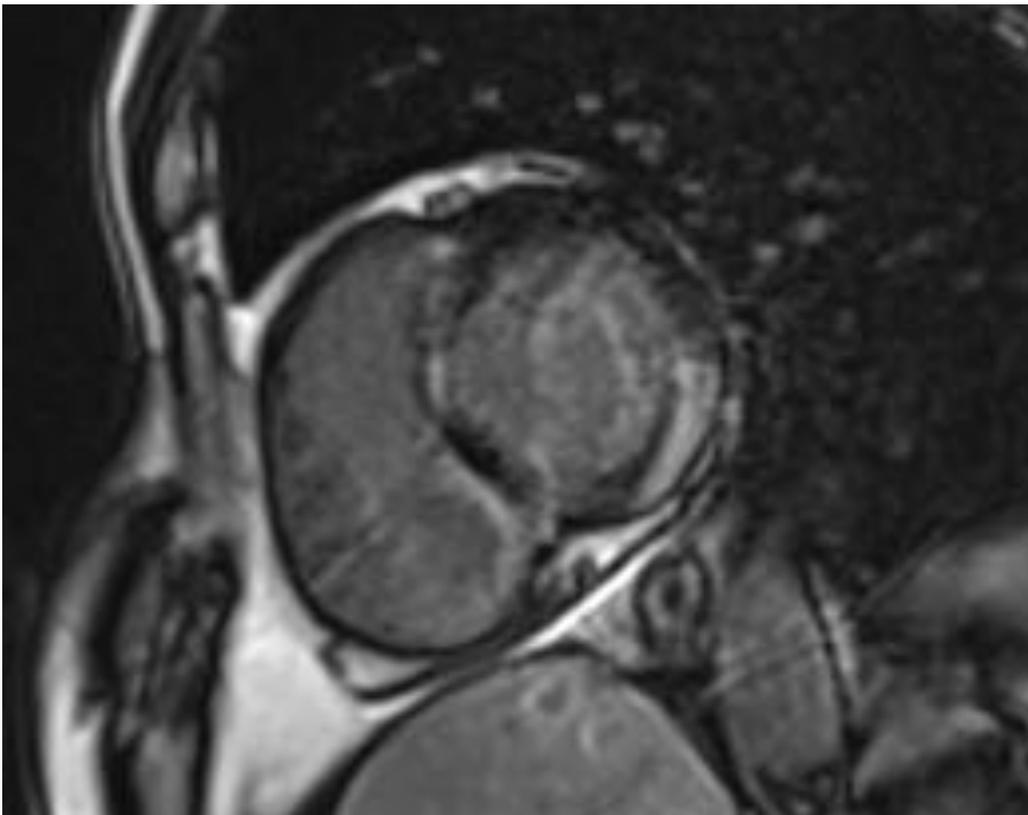
**Fig. 15:** MHC concéntrica. Paciente con una hipertrofia miocárdica global y un marcado aumento de la masa miocárdica, que fue diagnosticado de miocardiopatía hipertrófica concéntrica.



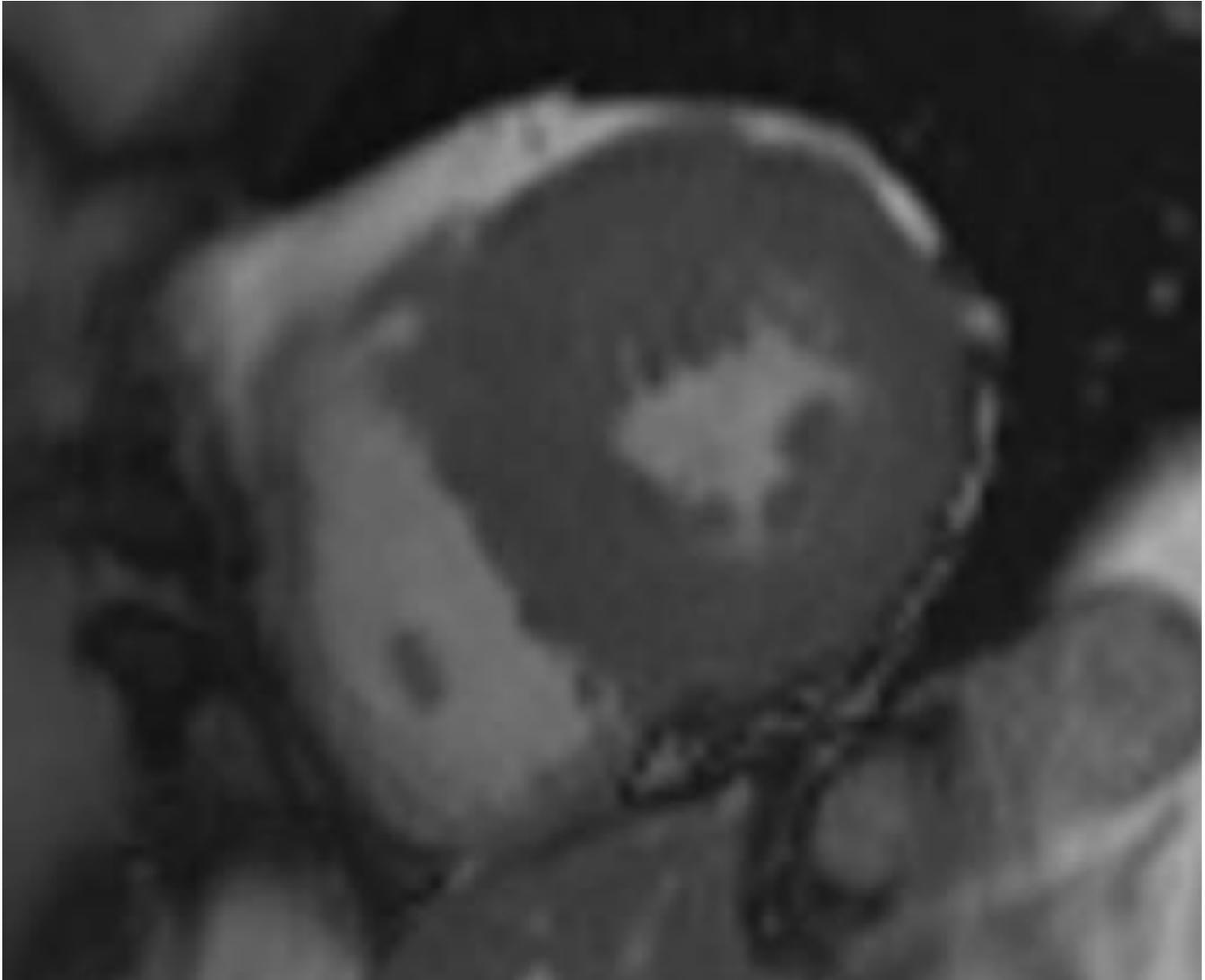
**Fig. 16:** Corazón de atleta. Paciente joven y deportista que presentaba un miocardio del ventrículo izquierdo ligeramente engrosado, especialmente en su pared lateral, sin disfunción diastólica ni sintomatología asociada.



**Fig. 17:** Amiloidosis. Paciente que presenta un engrosamiento significativo del miocardio del ventrículo izquierdo, además de realce subendocárdico global, el patrón típico de realce tardío en la amiloidosis



**Fig. 18:** Enfermedad de Fabry. Imagen de un paciente con enfermedad de Fabry en el que se puede observar el realce tardío de gadolinio inferolateral, muy característico de esta entidad, y poco frecuente en la MCH



**Fig. 19:** Cardiopatía hipertensiva. Engrosamiento miocárdico difuso del ventrículo izquierdo similar al que se puede observar en un paciente con MCH concéntrica, en un sujeto con HTA severa mal controlada de varios años de evolución.

## Conclusiones

-La miocardiopatía hipertrófica es una cardiomiopatía frecuente, potencialmente letal, en la que el radiólogo juega un papel fundamental, puesto que el diagnóstico se realiza por criterios de imagen, sin necesidad de métodos invasivos, y además porque los datos obtenidos tales como el grosor miocárdico, la masa ventricular, la presencia o no de obstrucción al flujo en el tracto de salida del ventrículo izquierdo etc. tienen valor pronóstico puesto que son importantes factores predictores en el curso clínico de estos pacientes.

-De entre todas las técnicas diagnósticas disponibles, la RM cardíaca es la que nos proporciona más datos en un mismo estudio, de manera reproducible, con el valor añadido de ser el único método de valorar (y cuantificar) la fibrosis miocárdica, gracias a las secuencias de realce tardío de gadolinio y a las técnicas de mapeo T1.

-El diagnóstico diferencial se ha de realizar fundamentalmente con corazón del atleta, la cardiopatía hipertensiva y las cardiomiopatías infiltrativas tales como la amiloidosis o la enfermedad de Fabry, lo que se puede lograr en casi todos los casos de manera no mediante RM cardíaca.

## **Bibliografía / Referencias**

-The diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy by cardiovascular magnetic resonance J Cardiovasc Magn Reson. 2012; 14(1): 17.

-Hypertrophic Cardiomyopathy: Assessment with MR Imaging and Multidetector CT. Radiographics 2010;30:1309-1328.

-Clinical Utility of Cardiovascular Magnetic Resonance in hypertrophic Cardiomyopathy. Journal of Cardiovascular Magnetic Resonance 2012, 14:13.

-MRI Of Hypertrophic Cardiomyopathy: Part I, MRI Appearances AJR 2007; 189:1335–1343

-MRI Of Hypertrophic Cardiomyopathy: Part 2, Differential Diagnosis, Risk Stratification, And Posttreatment MRI Appearances AJR 2007; 189:1344–1352

-Differentiating Left Ventricular Hypertrophy in Athletes from That in Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy American journal of cardiology, November 1, 2014, Volume 114, Issue 9, Pages 1383–1389

-A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM Risk-SCD) European Heart Journal (2014) 35, 2010–2020 doi:10.1093/eurheartj/eh439

-Hypertrophic Cardiomyopathy: a systematic review. JAMA 2002, 287: 1308-20.