

# MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

Febrero-2022

Enfermedad cardiovascular **monogénica** más común: **1 de cada 500** personas.  
Causa más frecuente de **muerte súbita** en jóvenes.

**Engrosamiento** exagerado y anormal de la pared del **ventrículo izquierdo** no atribuible a situaciones de sobrecarga hemodinámica.  
Mutaciones en diferentes genes (**heterogeneidad genética**), aunque el modelo de transmisión sea monogénico.  
**Penetrancia genética** y **expresividad clínica** muy **variables**, desde asintomáticos a disnea, palpitaciones, presíncope o síncope, angina, insuficiencia cardíaca, arritmias y muerte súbita.

**Herencia:** **autosómica dominante**.  
**Mutaciones:** **60%** en las proteínas del **sarcómero**, 25-30% genes desconocidos. Se recomienda restringir las pruebas a los genes donde la etiología está bien establecida: 8 genes sarcoméricos (**MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, MYL2, MYL3, ACTC1 y TPM1**) y 3 metabólicos (**GLA, LAMP2, PRKAG2**)..  
**Diagnóstico genético:** técnicas de secuenciación masiva del ADN (**NGS**), con el inconveniente de descubrir numerosas variantes de significado incierto.

**Utilidad del estudio genético MCH:** **diagnóstico** del caso **índice** y **cribado** de los **familiares**, pero poca utilidad terapéutica. Permite **asesoramiento reproductivo** en pacientes que desean descendencia.

**Probando CON** mutación genética definida **SIN** enfermedad (genotipo positivo/fenotipo negativo = **G+/F-**)

No hipertrofia de ventrículo izquierdo, pero en ocasiones **fibrosis** y **disfunción diastólica**. Evolución **benigna**, muy rara muerte súbita.

Evaluación **clínica, ECG y ecocardiograma** cada **12-18 meses** hasta los **21 años**, **cada 5 años** a partir de entonces **hasta mínimo 50 años** (periodos más cortos si hª familiar maligna o MCH de inicio tardío).

**Familiares CON** idéntica mutación del caso índice

Reconfirmar patogenicidad de la variante detectada cada 2-3 años.

La práctica regular de **ejercicio físico** **no** está **contraindicada**.

Si **familiares de 1º grado** **no** disponibles o **no aceptan** pruebas, poco valor del test del caso índice (no influye en el tratamiento).

La presencia o no de **genotipo positivo** en los **familiares**, determinará el **seguimiento**.

## SEGUIMIENTO

Varía en función de la presentación **clínica** y la **mutación** o variante genética detectada.

### Familiares SIN mutación

**Mutación demostrada** en el probando

**Alta** clínica, pero **reevaluar** si aparecen **síntomas** o datos clínicamente relevantes.

Variantes de significado **incierto** en el probando

**Cribado clínico, ECG y ecocardiograma** cada **2-5 años**.

## PRUEBAS GENÉTICAS EN EL CASO ÍNDICE

**Indicaciones:** criterios **clínicos** y **ecocardiográficos** de **MCH** o **muerte súbita resucitada**, o **MCH** de **presentación clínica atípica**, hipertrofia ventricular izquierda de **causa inexplicable** o sospecha de **otra condición genética**.

**Test +**

**Cribado en cascada** de los familiares.

**Cribado clínico + ECG + ecocardiograma**, en todos los familiares de **1º grado** (independientemente del estudio genético), a pesar de no tener síntomas.

**Limitaciones:** utilidad incierta para evaluar el riesgo de **muerte súbita**. No se recomienda si **diagnóstico dudoso**. En sujetos con **diagnóstico clínico claro** (hipertensos o atletas), solo debe realizarse tras evaluación clínica y familiar detallada. No son apropiados para el **diagnóstico prenatal**.

**Genotipo positivo empeora el pronóstico**, independientemente del tipo de mutación.

## TRATAMIENTO

**No requieren** tratamiento, o necesitarán **fármacos** o, en menor medida, **limpiantación de marcapasos, ablación septal** con alcohol, o **cirugía cardíaca (miectomía)**, según pruebas de imagen y factores de riesgo.  
Si **MCH + fibrilación auricular** persistente o paroxística: mayor riesgo de accidente cerebrovascular, se recomienda **anticoagulación** oral, independientemente del CHA2DS2VASc.  
Si **riesgo elevado de muerte súbita**: se recomienda la implantación de un **desfibrilador interno (DAI)**.