

**MIOCARDIOPATÍAS EN PEDIATRÍA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO Y  
ECOCARDIOGRÁFICO EN UN CENTRO ESPECIALIZADO  
CARDIOVASCULAR EN BOGOTÁ. 2010-2016**

**Laura Carolina Alarcón Forero**

Trabajo de grado para optar al título de Especialista en Pediatría

Asesor temático

**Dr. Manuel Huertas**

Asesor metodológico

**Dra. Mariana Villaveces**

COLEGIO MAYOR UNIVERSIDAD DEL ROSARIO  
DIVISIÓN DE POSTGRADOS – FACULTAD DE MEDICINA

Especialización en Pediatría

Bogotá, Diciembre de 2017

Autora

**Laura Carolina Alarcón Forero**

Médico Universidad Autónoma de Bucaramanga

Estudiante Especialización en Pediatría

Email: lauracarolinaaf@gmail.com

**Instituciones Participantes**

Colegio Mayor Universidad del Rosario

Fundación Cardioinfantil - Instituto de Cardiología, Bogotá

### **Nota de responsabilidad institucional**

“La Universidad del Rosario, no se hace responsable de los conceptos emitidos por los investigadores en su trabajo, solo velará por el rigor científico, metodológico y ético del mismo en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia”.

*Dedicatoria*

*A toda mi familia, especialmente mi esposo y mi mamá,  
quienes son mi felicidad y mi motivación siempre.*

### **Agradecimientos**

Quiero agradecer a todos mis profesores, quienes durante estos tres años me enseñaron no sólo de pediatría, sino también de calidad humana, amor por el trabajo, dedicación y el compromiso por estar buscando siempre lo mejor de nosotros mismos.

## Tabla de Contenido

	<b>Pág.</b>
1. Introducción	14
2. Planteamiento del problema y pregunta de investigación	15
3. Justificación	17
4. Marco teórico	18
4.1 Generalidades	18
4.2 Aspectos históricos	18
4.3 Definición y clasificación	20
4.4 Causas de miocardopatías	21
4.5 Tasas de morbilidad relacionadas con miocardopatías	23
4.6 Tipos de miocardopatías	23
4.7 Cuadro clínico	32
4.8 Diagnóstico	34
4.9 Terapias farmacológicas	35
4.10 Trasplante cardiaco	37
4.11 Estado del arte	38
5. Objetivos	39
5.1 Objetivo General	39
5.2 Objetivos específicos	39
6. Metodología	40
6.1 Diseño y tipo del estudio	40
6.2 Población y muestreo	40
6.3 Criterios de elegibilidad	40
6.4 Procesamiento de los datos y fuente de información	41
6.5 Definición de las variables	41
6.6 Control de sesgo y errores	45

6.7	Análisis de los datos	45
6.8	Fundamentos éticos	45
6.9	Estrategias de comunicación	46
7.	Consideraciones administrativas	47
7.1	Cronograma	47
7.2	Presupuesto	48
7.3	Organigrama	49
8.	Resultados	50
9.	Discusión	57
10.	Conclusiones	60
11.	Recomendaciones	61
12.	Bibliografía	62
13	Anexos	67

### Lista de tablas

	<b>Pág.</b>
<b>Tabla 1</b> <i>Miocardiopatías secundarias</i>	21
<b>Tabla 2</b> <i>Clasificación para falla cardíaca según la Asociación del corazón de Nueva York (NYHA)</i>	32
<b>Tabla 3</b> <i>Escala de Ross</i>	33
<b>Tabla 4</b> <i>Consideraciones clínicas para evaluar la causa de la miocardiopatía</i>	35
<b>Tabla 5</b> <i>Farmacoterapia usada en niños con falla cardíaca</i>	36
<b>Tabla 6</b> <i>Características sociodemográficas de la muestra</i>	50
<b>Tabla 7</b> <i>Características clínicas de la población en estudio</i>	53

## Lista de figuras

	<b>Pág.</b>
<b>Figura 1.</b> <i>Clasificación de las miocardiopatías según la Sociedad Europea de Cardiología</i>	19
<b>Figura 2.</b> <i>Miocardiopatía dilatada</i>	25
<b>Figura 3.</b> <i>Miocardiopatía hipertrófica</i>	28
<b>Figura 4.</b> <i>Miocardiopatía restrictiva</i>	29
<b>Figura 5.</b> <i>Miocardiopatía no compacta</i>	31
<b>Figura 7.</b> <i>Relación del estado nutricional de la población en estudio</i>	51
<b>Figura 8.</b> <i>Relación del tipo de miocardiopatías en la población en estudio</i>	52
<b>Figura 9.</b> <i>Relación de miocardiopatías por género</i>	52
<b>Figura 10.</b> <i>Relación de pacientes según su fracción de eyección (n=64)</i>	54
<b>Figura 11.</b> <i>Relación de pacientes con disfunción ventricular izquierda</i>	55
<b>Figura 12.</b> <i>Relación de pacientes con disfunción ventricular diastólica</i>	55

### Lista de siglas

ALCAPA	Origen anómalo de la arteria coronaria izquierda de sus siglas en inglés <i>Anomalous origin of the left coronary artery arising from the pulmonary artery</i>
ARA II	Antagonista de los receptores de Angiotensina
BCC	Bloqueadores de los canales de calcio
BNP	Péptido natriurético tipo B
CPK	Creatinfosfokinasa
ECA	Enzima convertidora de angiotensina
ECMO	Oxigenación por membrana extracorpórea
EIM	Errores innatos del metabolismo
FEVI	Fracción de eyección del ventrículo izquierdo
IECA	Inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina
ISHLT	Sociedad Internacional de Trasplante de corazón y pulmón (de sus siglas en inglés <i>International Society for Heart Lung Transplantation</i> )
ISFC	Sociedad y Federación Internacional de Cardiología
MCH	Miocardiopatía hipertrófica
MCD	Miocardiopatía dilatada
MCR	Miocardiopatía restrictiva
MVD	Miocardiopatía del ventrículo derecho
MNC	Miocardiopatía no compacta
MNCL	Miocardiopatías no clasificadas
NGS	Secuenciación de siguiente generación (de sus siglas en inglés <i>Next Generation Sequencing</i> )
NHLBI	Instituto Nacional de Corazón, pulmones y sangre (de sus siglas en inglés <i>National Heart, Lung and Blood Institute</i> )
OMS	Organización Mundial de la Salud

Miocardiopatías en pediatría

PCMR	Registro pediátrico de cardiomiopatías (de sus siglas en inglés Pediatric Cardiomyopathy Registry)
PHTS	Estudio de trasplante pediátrico de corazón (de sus siglas en inglés <i>Pediatric Heart Transplant study</i> )
SEC	Sociedad Europea de Cardiología
PCR	Proteína C reactiva
VI	Ventrículo izquierdo

*Introducción:* Las miocardiopatías son enfermedades del músculo cardíaco que se presentan aproximadamente en el 3% de la población pediátrica, son una causa común de falla cardíaca en la infancia y la primera causa de trasplante cardíaco en menores de 1 año.

*Metodología:* Se realizó un estudio observacional, de tipo descriptivo retrospectivo, con pacientes entre 0 a 18 años de edad, atendidos en el periodo 2010-2016 en un centro especializado cardiovascular de Bogotá.

*Resultados:* Se atendieron un total de 89 pacientes con diagnóstico de miocardiopatía confirmada por ecocardiograma. La miocardiopatía más frecuente fue la miocardiopatía dilatada, predominando en el género masculino, seguida de la hipertrófica y la restrictiva. La mayoría de los pacientes se encontraban sintomáticos y con evidencia de disfunción ventricular en el ecocardiograma.

*Discusión:* Los hallazgos de nuestro estudio son concordantes con la literatura mundial con respecto a la frecuencia de miocardiopatías en la edad pediátrica, así como su distribución por género. Es importante la creación de grupos interdisciplinarios para el abordaje diagnóstico y terapéutico de estos pacientes así como realizar nuevos estudios que cuenten con una mayor muestra de pacientes.

*Palabras clave:* miocardiopatía, pediatría, insuficiencia cardíaca, trasplante

*Background:* Cardiomyopathies are a group of diseases of the heart muscle that occur in approximately 3% of the pediatric population, these are a common cause of heart failure in childhood and they are the first cause of heart transplantation in children under 1 year.

*Methods:* An observational, retrospective, descriptive study was conducted with patients between 0 and 18 years of age, attended in the 2010-2016 period in a specialized cardiovascular center in Bogotá.

*Results:* A total of 89 patients with diagnosis of cardiomyopathy confirmed by echocardiogram were treated. The most common cardiomyopathy was dilated cardiomyopathy, predominantly in the male gender, followed by hypertrophic cardiomyopathy and restrictive cardiomyopathy. The majority of the patients were symptomatic and had evidence of ventricular dysfunction in the echocardiogram.

*Discussion:* The findings in our study are in accordance with the reported on the current scientific evidence about the frequency and gender distribution of cardiomyopathies in the pediatric age. It is of the most importance the creation of multidisciplinary groups for the therapeutic and diagnostic approach to these patients as much as making new studies with a wider population.

*Key words:* cardiomyopathy, heart failure, transplant.

## 1. Introducción

Las miocardopatías son enfermedades del músculo cardiaco, que incluyen una diversa variedad de fenotipos estructurales y funcionales; estas han cobrado gran importancia en cuanto a su clasificación y estudio en las últimas décadas por la evidencia cada vez más clara de la asociación con alteraciones genéticas que pueden determinarse por el fenotipo y el genotipo del paciente. (1) Aún son consideradas entidades raras por su baja incidencia anual, (2) sin embargo son una causa común de falla cardiaca en la infancia y la primera causa de trasplante cardiaco en menores de 1 año, además de representar un factor de riesgo para presentación de enfermedad crónica en el adulto.

En la actualidad, se conoce que estas patologías se presentan aproximadamente en el 3% de la población, variando de acuerdo a la edad y tipo, siendo la miocardopatía dilatada la forma más común a nivel mundial, con una incidencia de 0.18 por 100,000 niños.(3) Afectan a 1/100.000 niños en Estados Unidos y constituyen patologías de gran relevancia no solo por ser causa de trasplante cardiaco y muerte en un importante número de menores (40% a 2 años) sino por representar un factor de riesgo para presentación de enfermedad cardiovascular crónica en el adulto.(4)

Se clasifican de acuerdo a su anatomía y fisiopatología en los siguientes tipos: miocardopatía dilatada, hipertrófica, restrictiva, del ventrículo derecho y sin clasificación.(5)

El objetivo de este estudio es el de describir las características demográficas, clínicas y ecocardiográficas de niños de 0 a 18 años de edad con diagnóstico de miocardopatías atendidos en la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología durante el periodo 2010-2016.

## 2. Planteamiento del problema

El estudio de las miocardiopatías ha cobrado gran importancia en las últimas décadas (3) aunque aún se consideran entidades raras en pediatría, su estudio ha aumentado durante los últimos años, de la mano con el advenimiento del estudio genético para dilucidar sus posibles causas. (6)

Su prevalencia e incidencia varían según la edad y el tipo de la misma. En general, se presentan en aproximadamente el 3% de la población, (3) con una incidencia anual de 1.1 a 1.5 por 100,000 niños menores de 18 años, (6) siendo más frecuentes en la edad pediátrica la miocardiopatía dilatada (64%), seguida de la hipertrófica (28%) y la restrictiva (2-5%). Su importancia clínica radica en que son una causa común de falla cardíaca en la infancia y la primera causa de trasplante cardíaco en mayores de 1 año. (7)

La verdadera incidencia, prevalencia, factores de riesgo, causas e historia natural de estas enfermedades fue desconocida hasta la mitad de 1990. (8) En 1994, el Instituto Nacional de Corazón, pulmones y sangre (de sus siglas en inglés *National Heart, Lung and Blood Institute - NHLBI*) fundó el Registro pediátrico de miocardiopatías (de sus siglas en inglés *Pediatric Cardiomyopathy Registry - PCMR*), un estudio observacional multicéntrico para las miocardiopatías primarias en niños. De este estudio se reportó una incidencia anual de 1.13 casos por 100,000 niños menores de 18 años en Estados Unidos, con reportes similares en Finlandia y Australia. (9) En Corea la incidencia fue de 0.28 por 100,000 niños menores de 15 años, de acuerdo con un estudio realizado entre 1998 y 2006. (7)(10) La incidencia anual fue mayor en niños menores de 1 año (8.34 casos por 100,000), igualmente la incidencia fue mayor en niños que en niñas (1.32 vs 0.92 por 100,000  $P < 0.001$ ), y mayor en raza blanca que negra (1.47 vs 1.06 por 100,000,  $p = 0.02$ ). (9)

En Colombia, se ha descrito la miocardiopatía chagásica como una miocardiopatía dilatada, sin embargo esta entidad de presentación crónica, afecta solo a la población adulta, y en la actualidad tampoco existe un registro que muestren datos de esta patología en la población pediátrica.

En la actualidad no se cuenta con estudios en Colombia en la población pediátrica, que permitan conocer las características sociodemográficas, clínicas y ecocardiográficas en nuestro entorno. Siendo la Fundación Cardioinfantil, una institución con gran flujo de pacientes en cardiología pediátrica tanto a nivel local como nacional, es de importancia contar con un estudio que permita ampliar el conocimiento en miocardopatías en la población pediátrica colombiana, no solamente con fines epidemiológicos sino para hacer notar estas entidades como un diagnóstico diferencial importante en los niños colombianos. Su enorme impacto en la población pediátrica y posible evolución a requerimiento de trasplante cardíaco hace imprescindible profundizar en investigación al respecto, de igual forma no existen actualmente estudios con poblaciones latinoamericanas que caractericen estos pacientes ni que muestren datos de prevalencia.

*Pregunta de investigación*

Cuáles son las características de las miocardopatías en pediatría, en cuanto a su diagnóstico clínico y ecocardiográfico en un centro especializado cardiovascular en la ciudad de Bogotá en el periodo entre 2010-2016?

### **3. Justificación**

Las miocardiopatías aunque continúan siendo una patología rara en la población pediátrica, son de gran importancia por la repercusión en el niño tanto a mediano como a largo plazo. Son una causa común de falla cardíaca y la primera causa de trasplante cardíaco en la infancia. (4)

El trasplante cardíaco pediátrico en Colombia se viene realizando aproximadamente desde el año 2001. Hasta el año 2010 se habían registrado sólo en la ciudad de Bucaramanga 18 trasplantes, la mayoría en niños de 5 a 10 años de edad, siendo el diagnóstico prequirúrgico en un 50% la miocardiopatía dilatada, seguido en 28% por la miocardiopatía hipertrófica.(11)

Puesto que no contamos en la actualidad con ningún estudio a nivel latinoamericano o local que caracterice estos pacientes, es de vital importancia realizarlo para entender la magnitud del problema al cual no estamos enfrentando.

Conocer estadísticas locales nos permitirá sensibilizar a la población médica con este diagnóstico, desarrollar e implementar guías de manejo para estos pacientes, proponer mejoras en la calidad de su atención y llevar a cabo planes de seguimiento para los mismos.

## 4. Marco teórico

### 4.1 Generalidades

Las miocardiopatías son enfermedades del músculo cardíaco, las cuales incluyen una diversa variedad de fenotipos estructurales y funcionales. (1)

Son una causa común de falla cardíaca en la infancia y la primera causa de trasplante cardíaco en menores de 1 año. (7)

### 4.2 Aspectos históricos

En 1957 Brigden introdujo el término miocardiopatía y las dividió en primarias y secundarias. En 1972 Goodwin y Oakley propusieron el nombre de miocardiopatía para las primarias y las secundarias según la enfermedad de base. (12)

En 1995, la Organización Mundial de la Salud en conjunto con la Sociedad y Federación Internacional de Cardiología (ISFC), expandieron la definición para incluir todas las enfermedades que afectan el músculo cardíaco teniendo en cuenta su etiología y fisiopatología predominante. En esta clasificación se definen las miocardiopatías como enfermedades del miocardio asociadas con disfunción cardíaca. Se clasifican de acuerdo a su anatomía y fisiopatología en los siguientes tipos: miocardiopatía dilatada, hipertrófica, restrictiva, del ventrículo derecho y sin clasificación.

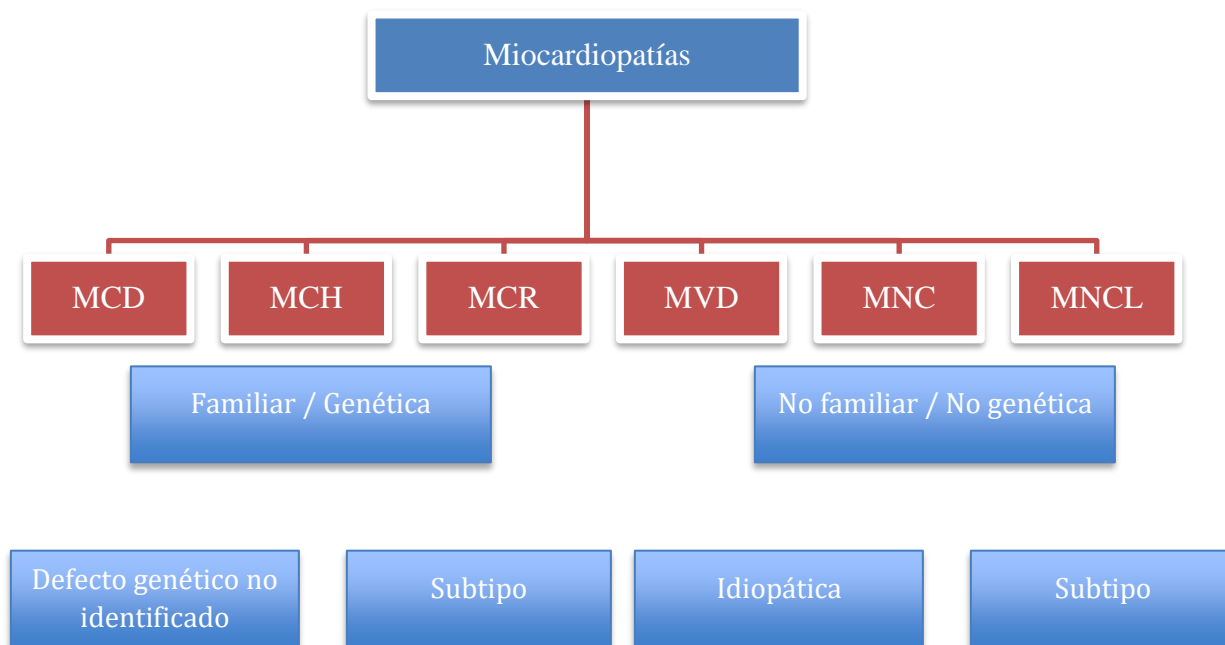
En el año 2007 la Sociedad Europea de Cardiología (13) propuso una nueva clasificación para las miocardiopatías en grupos determinados por fenotipos morfológicos y funcionales. Cada fenotipo a la vez se subclasifica en familiar y no familiar, definiendo como familiar a la ocurrencia de la enfermedad en más de un miembro de la familia o cuando el mismo trastorno o fenotipo puede causar la misma mutación genética.

Las miocardiopatías no familiares están clínicamente definidas por la presencia de una miocardiopatía en un paciente, sin presencia de la misma enfermedad en otros miembros de la familia, las cuales se pueden dividir en idiopáticas (sin causa identificable) o adquiridas (en las cuales la disfunción ventricular es secundaria a una enfermedad sistémica).

Los avances científicos del siglo XXI permitieron mayores investigaciones en el campo de las idiopáticas queriendo ligarlas a mutaciones genéticas específicas, sin embargo esto no ha sido posible del todo.

Con lo anterior, se determinó que las miocardiópatías se pueden clasificar en dilatada, hipertrófica, restrictiva, no compactada y del ventrículo derecho.

**Figura 1.** Clasificación de las miocardiópatías según la Sociedad Europea de Cardiología



Siglas de la figura: MCH: miocardiópatía hipertrófica, MCD: miocardiópatía dilatada, MCR: miocardiópatía restrictiva, MVD: miocardiópatía del ventrículo derecho, MNC: miocardiópatías no compacta, MNCL: miocardiópatía no clasificadas.

Tomado de: Cecchi F, Tomberli B, Olivotto I. Clinical and molecular classification of cardiomyopathies. Global Cardiology Science and Practice 2012;(4):1-11.

En Europa y Norte América existen estudios que muestran los rasgos clínicos y genéticos de la enfermedad, así mismo brindan información sobre los posibles desenlaces de los pacientes portadores de los diferentes genes que se logran documentar con la aplicación de técnicas de diagnóstico genético como el NGS (Next Generation Sequencing). (14)

#### *4.3 Definición y clasificación*

La definición y clasificación actual fue propuesta por el grupo de enfermedades del miocardio y el pericardio de la Sociedad Europea de Cardiología en 2008, (13) considerando a las miocardiopatías como “trastornos del miocardio en los cuales el músculo cardíaco es estructural y funcionalmente anormal y en los cuales la enfermedad arterial coronaria, la hipertensión arterial y las enfermedades congénitas o valvulares están ausentes o no explican de forma suficiente la anormalidad miocárdica observada”. En esta clasificación se mantiene el enfoque estructural y funcional al preservar las cinco categorías clásicas planteadas pero adiciona el enfoque genómico al dividir cada categoría en aquellas que podrían tener un trasfondo genético o familiar y aquellas que no lo poseen (Figura 1).

De igual manera estas pueden dividirse en dos grandes grupos de acuerdo al compromiso orgánico predominante, las miocardiopatías primarias, aquellas con compromiso aislado o predominante del miocardio; y secundarias, en las cuales hay un compromiso del músculo cardíaco secundario a una gran cantidad de patologías de compromiso sistémico (multiorgánico). (15)

Esta clasificación puede resultar difícil puesto que muchas de las enfermedades clasificadas como primarias pueden estar asociadas a manifestaciones clínicas extracardiacas, o de forma inversa, la mayoría de las miocardiopatías secundarias tienen de manera predominante o casi exclusiva un compromiso cardíaco. (5)

Cada fenotipo morfológico y funcional está subclasificado en forma familiar o no familiar, la cual se refiere a la ocurrencia en más de un miembro de la familia del mismo trastorno o un fenotipo relacionado con la misma mutación genética. (14)

La mayoría de las miocardiopatías familiares son monogénicas, estudios recientes buscan lograr identificar los genes específicos que causan estas anormalidades. (7)

Las no familiares se dividen en idiopáticas (sin causa identificable) o adquiridas, excluyendo la disfunción ventricular secundaria a: enfermedad arterial oclusiva, hipertensión, enfermedad valvular, enfermedad cardíaca congénita ya que estas entidades involucran enfoques clínicos muy diferentes. (14)

En el año 2013 se describió una nueva clasificación MOGE(S), en un intento por incorporar toda la información disponible, incluyendo mutaciones genéticas identificadas y patrón de herencia, usando un modelo con un acrónimo MOGE(S), lo cual corresponde a: M morfofuncional para describir el fenotipo, O compromiso orgánico, cardíaco, otros órganos o ambos, G genética o herencia familiar, autosómica dominante, recesiva, ligada a X. E etiología, condición genética, autoinmune, toxicidad, miocarditis, viral; la S es opcional para describir el estadio de acuerdo con la clasificación de la *Asociación del Corazón de Nueva York -NYHA* (en inglés *New York Heart Association*).<sup>(16)</sup>

#### 4.4 Causas de miocardiopatías

Dentro de las causas adquiridas la más común es la miocarditis. Otras causas incluyen la enfermedad de Kawasaki, por enfermedades infecciosas, inmunológicas, reacciones a tóxicos, obesidad o deficiencias dietarias, enfermedades del tejido conectivo o autoinmunes y enfermedades endocrinas. Deben tenerse en cuenta también las enfermedades neuromusculares (distrofias, ataxias), errores innatos del metabolismo (Enfermedad de Pompe, Síndrome de Barth) las cuales también tienen compromiso al miocardio. (Tabla 1)  
(7)

**Tabla 1. Miocardiopatías secundarias**

Infiltrativas	Amiloidosis Enfermedad de Gaucher Enfermedad de Hurler Enfermedad de Hunter
De depósito	Hemocromatosis Enfermedad de Fabry Enfermedad de Pompe Enfermedad de Niemann Pick
Por toxicidad	Medicamentos Metales pesados Agentes químicos Quimioterapia

Endomiocárdicos	Fibrosis endomiocárdica Síndrome Eosinofílico (Endocarditis de Löeffler)
Inflamatorio	Sarcoidosis
Endocrino	Diabetes mellitus Hipertiroidismo Hipotiroidismo Hiperparatiroidismo Feocromocitoma Acromegalia
Síndromes cardioraciales	Síndrome de Noonan Lentiginosis
Enfermedades neuromusculares/neurológicas	Ataxia de Friedreich Distrofia de Duchenne Distrofia de Emey-Dreifuss Distrofia miotónica Neurofibromatosis Esclerosis tuberosa
Deficiencias nutricionales	Beri-beri (Deficiencia de tiamina) Pelagra Carnitina Kwashiorkor
Enfermedades autoinmunes/colágeno	Lupus eritematoso sistémico Dermatomiositis Artritis reumatoide Esclerodermia Poliarteritis nodosa

Fuente: Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: An American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functi. Circulation. 2006;113(14):1807–16. (15)

#### *4.5 Tasas de morbilidad relacionadas con miocardiopatías*

La verdadera incidencia, prevalencia, factores de riesgo, causas e historia natural de estas enfermedades fue desconocida hasta la mitad de 1990. En 1994, el *Instituto Nacional de corazón, pulmones y sangre* (de sus siglas en inglés *National Heart, Lung and Blood Institute* - NHLBI) fundó el Registro pediátrico de miocardiopatías (de sus siglas en inglés *Pediatric Cardiomyopathy Registry* - PCMR), con el fin de realizar un estudio observacional multicéntrico para las miocardiopatías primarias en niños. De este estudio se reportó una incidencia anual de 1.13 casos por 100,000 niños menores de 18 años en Estados Unidos, con reportes similares en Finlandia y Australia.(10) En Corea la incidencia fue de 0.28 por 100,000 niños menores de 15 años, de acuerdo con un estudio realizado entre 1998 y 2006. (7)

La incidencia anual fue mayor en niños menores de 1 año (8.34 casos por 100,000), la incidencia fue mayor en niños que en niñas (1.32 vs 0.92 por 100,000  $P<0.001$ ), mayor en raza blanca que negra (1.47 vs 1.06 por 100,000,  $P=0.02$ ). (10)

En la actualidad no existen reportes de estudios con poblaciones latinoamericanas. La prevalencia y la incidencia de las miocardiopatías varían según la edad y el tipo de trastorno. En general, se presentan en aproximadamente el 3% de la población, siendo más frecuentes en la edad pediátrica la miocardiopatía dilatada (64%), seguida de la hipertrófica (28%) y la restrictiva (2-5%). Afectan a 1/100,000 niños en Estados Unidos y constituyen patologías de gran relevancia no solo por ser causa de trasplante cardiaco y muerte en un importante número de menores (40% a 2 años) sino por representar un factor de riesgo para presentación de enfermedad crónica en el adulto. (17)

#### *4.6 Tipos de miocardiopatías*

##### *4.6.1 Miocardiopatía dilatada*

La miocardiopatía dilatada es el tipo de miocardiopatía que más se presenta y que con mayor frecuencia genera falla cardiaca a mediano y largo plazo. Se define como una alteración del miocardio que produce aumento de la cavidad ventricular con disfunción sistólica; su diagnóstico es por ecocardiografía en la cual se puede demostrar esos dos componentes. (18)

En Estado Unidos la incidencia anual es de 0.57 casos por 100,000 niños por año, una cifra mucho menor que la reportada en la población de adultos. La incidencia es mayor en niños que en niñas (0.66 vs 0.47 por 100,000) secundario a los casos por enfermedades neuromusculares y enfermedades ligadas a X. (2)

En su presentación participan factores tanto genéticos como ambientales. En este tipo de miocardiopatía se ha establecido que el 50% de los casos es adquirida dejando el otro 50% como causa idiopática; de este último grupo se ha encontrado de 1 de cada 4 pacientes tiene familiares en primer grado con este mismo antecedente, se han descrito formas autosómicas dominantes de la enfermedad causadas por mutaciones en el citoesqueleto. (19) Dentro de las causas de la miocardiopatía dilatada se encuentran las enfermedades metabólicas, las miocarditis virales, causas endocrinas, enfermedad de Kawasaki, origen anómalo de la arteria coronaria izquierda (*ALCAPA, Anomalous origin of the left coronary artery arising from the pulmonary artery*), aterosclerosis, enfermedades cardíacas estructurales, enfermedades renales, arritmias y enfermedades del tejido conectivo.(18)

En la fisiopatología de esta enfermedad, el daño al miocardio causa una disminución de la función ventricular, con alargamiento de éste y regurgitación mitral, lo cual contribuye al remodelamiento ventricular. La alteración hemodinámica lleva también a alteración del sistema neurohumoral, así la estimulación del sistema nervioso simpático y el sistema renina-angiotensina-aldosterona permiten la restauración del volumen intravascular y la presión arterial. La activación de los sistemas contrarregulares, como la liberación del péptido natriurético tipo B (BNP), inicialmente contrarrestan los efectos deletéreos, pero con el paso del tiempo contribuyen al remodelamiento ventricular y el deterioro de la función ventricular. (20)

La mayoría de los pacientes se manifiestan con disnea, fatiga, náusea y vómito. Otros síntomas comunes son tos, dolor abdominal y dolor torácico. Los signos clínicos de falla pueden ser sutiles al inicio del cuadro clínico, sin embargo puede encontrarse taquicardia y taquipnea. La insuficiencia mitral se manifiesta como un soplo holosistólico audible en el ápex cardíaco y la línea claviclar. (21)

En pediatría la falla cardíaca puede ser un diagnóstico de difícil observación por sus síntomas inespecíficos, ésta debe clasificarse de acuerdo a su estado funcional de acuerdo a

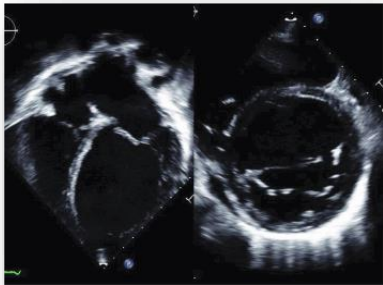
las recomendaciones de la *Asociación del Corazón de Nueva York* (NYHA) para los pacientes mayores y la clasificación de Ross para los lactantes. (22)

Los métodos diagnósticos clásicos incluyen la radiografía de tórax, el electrocardiograma (EKG) y el ecocardiograma. En la radiografía de tórax se puede observar cardiomegalia secundaria al agrandamiento atrial izquierdo y en algunos pacientes puede observarse signos de congestión pulmonar. El EKG puede mostrar hallazgos inespecíficos, como alteraciones del ritmo, especialmente en pacientes con enfermedad avanzada. La mayoría de los pacientes va a tener compromiso de la función ventricular (Fracción de eyección menor al 50%) al momento del diagnóstico con el ecocardiograma. (23)

El manejo médico inicial está enfocado al control de los síntomas de acuerdo al estado clínico del paciente, con diurético, inhibidor de la enzima convertidora de angiotensina (IECA), bloqueadores beta adrenérgicos y un antiarrítmico de ser necesario. (22)

En la figura 2 se resumen las principales características de esta entidad.

**Figura 2. Miocardiopatía dilatada (22)**

<b>Miocardiopatía dilatada</b>		
<b>Definición:</b> disminución de la función ventricular secundario a un acortamiento anormal de la sístole		
<b>Incidencia:</b> 0.57 casos por 100,000 niños, >50% de la miocardiopatías		
<b>Causas genéticas:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Sarcómera</li><li>• Proteínas Banda Z</li><li>• Citoesqueleto</li><li>• Desmosomas</li><li>• Mitocondria</li><li>• Trastornos neuromusculares</li><li>• Errores innatos del metabolismo EIM</li></ul>		<b>Sobrevida:</b> Sin trasplante, sobrevida del 60-75% 5 años posterior al diagnóstico
<b>Síntomas:</b> Asintomático o falla cardiaca o choque cardiogénico, arritmias	<b>Tratamiento:</b> Farmacoterapia para tratar los síntomas de falla cardiaca y revertir los efectos del remodelamiento ventricular Trasplante cardiaco	

Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. *Circ Res* 2017;121:855-73.

#### 4.6.2 Miocardiopatía hipertrófica

En la miocardiopatía hipertrófica se produce hipertrofia del músculo cardiaco que puede comprometer ambos ventrículos pero de forma principal al izquierdo, produciendo además fibrosis parietal, engrosamiento de las valvas de la válvula mitral, de las paredes arteriales de las coronarias intramurales y crecimiento auricular, sin deberse a entidades sistémicas como la hipertensión arterial. (24)

Se han identificado mutaciones en la cadena beta pesada de la miosina, troponina T o los genes de la proteína C unida a la miosina en los casos de presentación familiar con herencia autosómica dominante. La incidencia anual de esta patología es de 3.6 por 1 millón de niños de acuerdo al Registro pediátrico de miocardiopatías. Estudios poblacionales en Norteamérica, Europa, Asia y África, reportan una prevalencia 0.3 a 0.5 por 100,000 niños. En el 60% de los casos la enfermedad tiene un patrón de herencia autosómico dominante, como mutaciones en los genes que codifican para las sarcómeros, la mutación de los genes que codifican para la cadena pesada de la B-miosina (MYH7) y la proteína C de unión a la miosina (MYBPC3) son la mayoría de los casos, en un menor porcentaje se encuentran las alteraciones de la Troponina I y Troponina T (TNNT2), cadena de tropomiosina alfa 1 (TPM1) y la cadena liviana 3 de la miosina (MYL3). En un 5-10% de los casos de los adultos son secundarias a enfermedades metabólicas, enfermedades neuromusculares y síndromes genéticos. Las causas idiopáticas suman el 25-30% de todos los casos.(25)(26)

La mayoría de los casos muestra una hipertrofia difusa con compromiso septal y de la pared anterolateral, en la histología se puede observar no solo un aumento en el tamaño de los miocitos, sino también un desarreglo con las miofibrillas. Este estado desorganizado parecer ser lo que contribuye a los trastornos del ritmo, por una dispersión anormal de los estímulos eléctricos. Las arterias coronarias pueden presentar un engrosamiento de la íntima que puede llevar a un flujo inadecuado, con isquemia miocárdica, muerte celular y formación de cicatrices.

La principal alteración hemodinámica es la alteración de la *compliance* ventricular y la disfunción diastólica, llevando a presiones de llenado ventricular elevadas.

La mayoría de los niños con esta entidad están asintomáticos o los síntomas son secundarios a la obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo, todos los

pacientes con miocardiopatía hipertrófica se encuentran en riesgo de muerte súbita, y ésta puede ser también la presentación inicial de la enfermedad. Aproximadamente el 3% pueden desarrollar falla cardíaca terminal con una fracción de eyección del ventrículo izquierdo menor al 50%.

El estudio radiológico inicial puede ser normal o mostrar cardiomegalia por crecimiento atrial izquierdo secundario a la regurgitación mitral o la disfunción diastólica.

El EKG puede ser normal hasta en el 6% de los pacientes, aunque generalmente presentan un grado variable de hipertofia del VI, anormalidades de segmento ST y la onda T y ondas Q patológicas. La presencia de ondas Q es un marcador sensible, aunque no específico, útil para realizar a todos los miembros de una familia en la que se esté sospechando esta entidad.

El ecocardiograma es central para el diagnóstico y monitorización de la MCH. La hipertrofia usualmente compromete el septum ventricular en su porción basal y ocasionalmente puede comprometer la porción posterior y el ápex. (25)

Debe realizarse el estudio doppler para evaluar la presencia de la obstrucción del tracto de salida del ventrículo izquierdo. La resonancia magnética cardíaca puede ser útil para la evaluación anatómica más detallada, en esta se puede observar áreas con realce con el gadolinio que corresponden a zonas de fibrosis, que pueden asociarse a mayor riesgo de taquicardia ventricular. (25)

Para establecer el diagnóstico se debe demostrar por ecocardiografía un engrosamiento de la pared del ventrículo izquierdo mayor a 2 desviaciones estándar para la edad ( $Z$  score  $>2$ ). Para el diagnóstico de MCH familiar debe existir compromiso inexplicado del aumento de la pared del VI  $>13$  mm en uno o más segmentos medido por ecocardiografía, resonancia cardíaca o tomografía computarizada. (2)

Aproximadamente un tercio de los pacientes presentan obstrucción al tracto de salida del VI, la cual es un importante factor de riesgo para muerte súbita.

La edad es uno de los factores más importantes para tener en cuenta al considerar las posibles causas de la MCH. Enfermedades metabólicas y síndromes congénitos son más comunes en neonatos y lactantes que en niños mayores. En la historia familiar se debe preguntar por casos de muerte súbita, casos de falla cardíaca no explicada, antecedente de

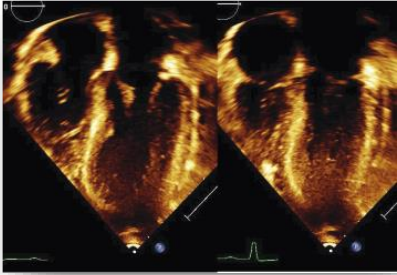
trasplante cardiaco o uso de desfibriladores, casos de accidente cerebro vascular en edades tempranas, debilidad muscular, sordera entre otros. (25)

Los laboratorios clínicos pueden ser útiles para la detección de enfermedades extracardiacas que estén originando o exacerbado la disfunción ventricular, entre éstos el péptido natriurético tipo B (BNP) o el propéptido natriurético tipo B (Pro BNP). (25)

La biopsia endomiocárdica no hace parte del estudio diagnóstico, sin embargo es recomendada cuando existan dudas diagnósticas, recomendación IIb, evidencia C.

La terapia farmacológica es usada para mejorar la capacidad funcional de los pacientes, disminuir los síntomas y prevenir la progresión de la enfermedad. En los pacientes en los que se haya documentado obstrucción del tracto de salida del VI se recomienda evitar la deshidratación y un adecuado control de peso. En la figura 3 encontramos un resumen útil para la identificación de esta patología.

**Figura 3. Miocardiopatía hipertrófica**

<b>Miocardiopatía hipertrófica</b>		
<b>Definición:</b> hipertrofia miocárdica intrínseca (no consecuencia a estímulo hemodinámico)		
<b>Incidencia:</b> 0.47 casos por 100,000 niños, 42% de la miocardiopatías		
<b>Causas genéticas:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Sarcómera</li><li>• RASopatías</li><li>• Metabólico</li><li>• Trastornos neurodegenerativos (Ataxia de Friedreich)</li><li>• Mitocondria</li></ul>		<b>Sobrevida:</b> 97% a los 5 años, 94% a los 10 años Distribución bimodal, mayor muerte en menores de 1 año y de los 8-17 años
<b>Síntomas:</b> Asintomático, intolerancia al ejercicio, dolor torácico, palpitaciones, síncope, muerte súbita	<b>Tratamiento:</b> B-bloqueadores, bloqueadores de los canales de calcio BCC, miomectomía quirúrgica, desfibrilador implantable	

Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. Circ Res 2017;121:855-73.

#### *4.6.3 Miocardiopatía restrictiva*

La miocardiopatía restrictiva es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica, caracterizada por dilatación auricular comprometiendo así la función diastólica, sin presentar hipertrofia o dilatación ventricular ni alteración de la función sistólica. (27)

Cuenta con aproximadamente el 2.5-5% de las miocardiopatías diagnosticadas. La edad promedio al momento del diagnóstico es de 6 años, con una distribución muy similar en ambos sexos. Aproximadamente el 30% de los pacientes tienen una historia familiar positiva aunque también se han reportado los casos esporádicos. Se han asociado al menos 10 genes con esta entidad, siendo los más importantes los relacionados con la troponina I, troponina T, actina, miosina y titina. Son también relevantes las enfermedades por depósito, los medicamentos, quimioterapia y radiación. La literatura describe que la entidad más relacionada es la fibrosis endomiocárdica, la cual se estima afecta 10 millones de personas a nivel mundial. (13,28)

Típicamente, la aurícula izquierda empequeñece al ventrículo izquierdo, por lo demás es un corazón estructuralmente normal. La histología es inespecífica, mostrando grados diferentes de fibrosis y de hipertrofia de los miocitos.

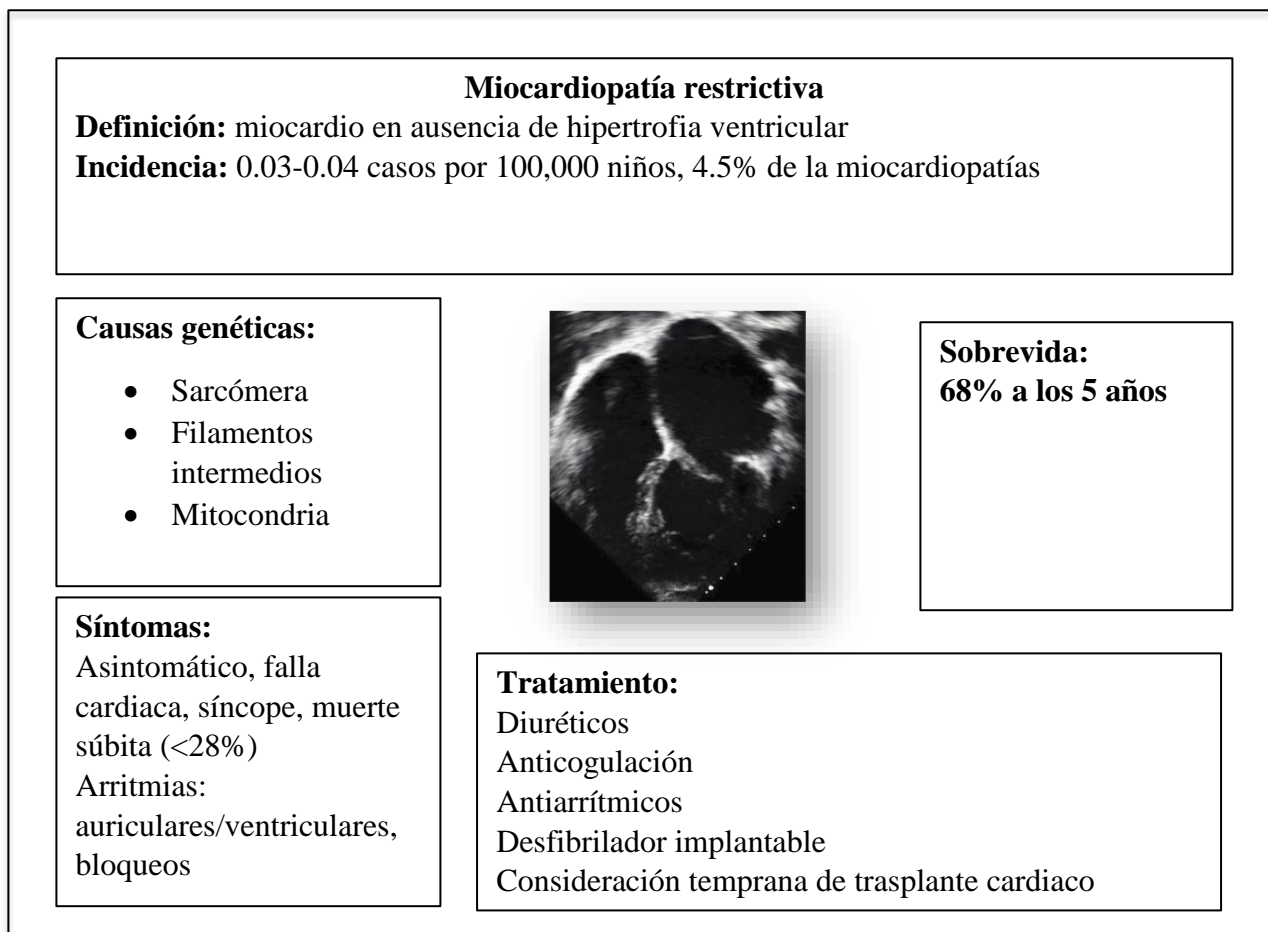
Usualmente estos niños presentan cuadros clínicos inespecíficos que pueden ser referidos a neumología o gastroenterología. Las remisiones tempranas a cardiología usualmente son cuando se presentan con un soplo, un ritmo de galope o un reforzamiento del segundo ruido. El síncope puede ser la manifestación hasta en el 10% de los pacientes. (29)

El ecocardiograma muestra la dilatación auricular, usualmente de mayor tamaño que los ventrículos, hay una función ventricular normal o muy cercana a lo normal. Siempre es importante valorar la presión pulmonar en estos pacientes, ya que hasta 40% de los pacientes pueden tener contraindicaciones en el trasplante cardiaco secundario a hipertensión pulmonar.

Aproximadamente la mitad de estos pacientes mueren o requieren el trasplante cardiaco 2 a 3 años posterior al diagnóstico, la muerte está más asociada a falla cardiaca que a muerte súbita. (30)

En la figura 4 se describe sus características clínicas y abordaje farmacológico inicial.

**Figura 4. Miocardiopatía restrictiva**



Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. Circ Res 2017;121:855-73.

#### 4.6.4 Miocardiopatía del ventrículo derecho

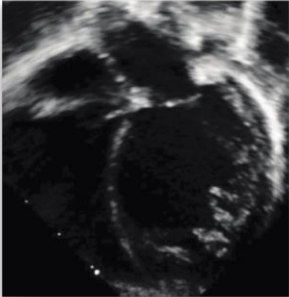
La antiguamente denominada displasia arritmogénica del ventrículo derecho y posteriormente miocardiopatía del ventrículo derecho ha sido redefinida en los últimos años debido a que se ha evidenciado que el compromiso puede no presentarse solo del lado derecho, llegando en ocasiones a ser más severas las lesiones del lado izquierdo. Se caracteriza por daño de los desmosomas con posterior infiltración del miocardio por tejido fibro-graso llevando a dilatación ventricular con alteración del sistema de conducción y predisposición a presentación de arritmias, así como de muerte súbita. Su herencia es de patrón autosómico dominante, con una prevalencia estimada de 1/5,000. Hasta un 60% de

los individuos afectados muestran mutaciones de las proteínas desmosomales, mitad de éstas corresponden a mutaciones en la Plakifilina 2. (31)

#### 4.6.5 Miocardiopatía no compactada

La miocardiopatía no compactada se caracteriza por un patrón “esponjoso” del ventrículo izquierdo. Usualmente se evidencia un patrón trabecular con recesos intertrabeculares de predominio en el ápex y la pared lateral.

**Figura 5.** *Miocardiopatía no compacta*

<b>Miocardiopatía no compacta</b>		
<b>Definición:</b> presencia de abundantes trabeculaciones y recesos intertrabeculares profundos <b>Incidencia:</b> 0.12 casos por 100,000 de 0-10 años, 0.81 por 100.00 niños, 4.8% de la miocardiopatías		
<b>Causas genéticas:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Similar a MCD</li><li>• Síndrome de Barth</li><li>• Vía de señalización Notch</li></ul>		<b>Sobrevida:</b> 18% mueren o deben ir a trasplante cardiaco
<b>Síntomas:</b> Curso benigno o severo con disfunción sistólica o diastólica severa, arritmias, tromboembolismo	<b>Tratamiento:</b> Anticoagulación Varía de acuerdo a la disfunción ventricular	

Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. Circ Res 2017;121:855-73.

La alteración morfológica se relaciona con cambios en la embriogénesis, por lo cual puede estar relacionado con cardiopatías congénitas cianógenas. Se presenta principalmente como

disfunción sistólica, falla cardiaca, arritmias y muerte súbita.. El diagnóstico se puede hacer con ecocardiografía y resonancia cardiaca. Se han identificado diversas mutaciones relacionadas con la funcionalidad mitocondrial y de proteínas de la formación de la línea Z. El pronóstico es pobre para los pacientes menores de 1 año de vida. (31)

#### 4.7 Cuadro clínico

La definición de falla cardiaca en pediatría ha sido desde siempre un concepto desafiante. Esta entidad envuelve una interacción entre alteraciones neurohumorales y factores mecánicos que llevan al deterioro de la función cardiaca. Este deterioro involucra la disminución del gasto cardiaco, disfunción sistólica y/o diastólica, alteraciones metabólicas y la muerte de miocitos. (22) Las miocardiopatías contribuyen en un número importante dentro de la etiología de falla cardiaca en niños, en un estudio reportado por Rossano et al, realizado en Estados Unidos, 10,000 a 14,000 niños son hospitalizados cada año, y de éstos aproximadamente el 27% tienen anormalidades en el músculo cardiaco como la causa subyacente. (32)

Para la evaluación funcional de los niños mayores con falla cardiaca ha sido usada la clasificación de la *Asociación del Corazón de Nueva York* (NYHA) (Tabla 5). Esta clasificación estratifica en 4 clases de acuerdo a la limitación del paciente por la presencia y severidad de los síntomas. Idealmente una clasificación debe ser precisa, reproducible y con una estrecha relación con la clínica del paciente. (33)

**Tabla 2.** Clasificación para falla cardiaca según la Asociación de Corazón de Nueva York. (NYHA)

<b>Clase</b>	<b>Síntomas del paciente</b>
Clase I	Sin limitación, las actividades físicas no causan disnea, cansancio o palpitaciones
Clase II	Ligera limitación de la actividad física, el paciente está bien en reposo, la actividad física habitual le causa disnea, cansancio, palpitaciones o angina
Clase III	Limitación marcada de la actividad física, el enfermo está bien en reposo pero actividades menores le causan síntomas
Clase IV	Incapacidad de cualquier actividad física sin síntomas, los síntomas están

---

presentes incluso en reposo, con cualquier actividad se incrementan.

---

<b>Clase</b>	<b>Valoración objetiva</b>
A	No evidencia de enfermedad cardiovascular. Sin síntomas ni limitación para la actividad física normal.
B	Evidencia objetiva de enfermedad cardiovascular mínima. Síntomas leves y limitación leve durante la actividad física habitual. Asintomático en reposo.
C	Evidencia objetiva de enfermedad cardiovascular moderada a severa. Limitación marcada con la actividad física debido a los síntomas, incluso en actividades menores que las habituales. Asintomático en reposo.
D	Evidencia objetiva de enfermedad cardiovascular severa. Limitación severa. Presenta síntomas incluso en reposo.

---

Fuente: Villar Bello, Raquel. *Escala NYHA (New York Heart Association) Valoración funcional de Insuficiencia Cardíaca* 1928, revisado en 1994.

Realizar esta clasificación en los pacientes permite predecir el riesgo y orientar las medidas terapéuticas, fue creada inicialmente en 1928, y revisada en múltiples ocasiones, última vez en 1994. (34)

Hasta 1987 la única clasificación disponible fue la de la NYHA, sin embargo ésta no era reproducible para los niños pequeños, es por esto que surgió la clasificación de Ross. La clasificación de Ross se usa en lactantes y preescolares, similar a la anterior valora la severidad de los síntomas en las actividades de este grupo etáreo, como lo es la alimentación. (Tabla 6) (33)

**Tabla 3.** *Escala de Ross*

Clase I	Asintomático
Clase II	Ligera taquipnea o diaforesis a la alimentación en lactantes Disnea con el ejercicio en niños mayores, sin falla en el crecimiento
Clase III	Marcada taquipnea o diaforesis a la alimentación en lactantes Marcada disnea durante el ejercicio

---

---

	Tiempo prolongado en la toma del biberón
	Retraso del crecimiento
Clase IV	Sintomático durante el reposo con taquipnea, retracciones, estrudor o diaforesis

---

Fuente: Ross RD. The Ross classification for heart failure in children after 25 years: A review and an age-stratified revision. *Pediatr Cardiol.* 2012;33(8):1295–300.

#### 4.8 Diagnóstico

La historia y el examen físico son claves para el diagnóstico de falla cardíaca en niños. Los síntomas sugestivos en lactantes incluyen taquipnea, dificultades para la alimentación y diaforesis. Las dificultades en la alimentación pueden incluir un tiempo prolongado en las tomas (mayor a 20 minutos), disminución del volumen tolerado, con intolerancia con vómito, irritabilidad, sudoración e incluso rechazo al alimento. Cuando la falla cardíaca ya se ha establecido, los niños presentan primero pobre ganancia de peso, para luego presentar también retraso en la talla. El edema en cara o extremidades no es común. En niños mayores y adolescentes la sintomatología incluye fatiga, intolerancia al ejercicio, disnea, ortopnea, dolor abdominal, ascitis, entre otros. (32)

Las herramientas básicas para complementar el diagnóstico incluyen la radiografía de tórax, el electrocardiograma (EKG) y el ecocardiograma. En la radiografía de tórax, el hallazgo más común es el de cardiomegalia, la cual se sospecha cuando hay un índice cardiotorácico mayor de 0.6 en neonatos y mayor de 0.55 en niños mayores. En cuanto al EKG, podemos encontrar taquicardia sinusal, hipertrofia ventricular, cambios en el intervalo ST y bloqueos. Pueden también hallarse ondas Q patológicas sugestivas de infarto de miocardio. (22) (32)

El ecocardiograma es la piedra angular en el diagnóstico y para el seguimiento de estos pacientes, mediante éste se puede aclarar la anatomía cardíaca y evaluar su función mediante la fracción de eyección del ventrículo izquierdo, así como la repercusión de la falla cardíaca sobre las otras cavidades y debe medirse la presión pulmonar.

La medición del BNP y Pro-BNP pueden resultar útiles para diferenciar entre pacientes con falla cardíaca secundaria a patologías cardíacas o pulmonares, o bien para el seguimiento de los mismos. La elevación del BNP se ha relacionado con el empeoramiento de la disfunción ventricular y con peores desenlaces. Así mismo puede ser útil para guiar el manejo con las

intervenciones farmacológicas. (32) Las demás pruebas de laboratorio deberá ir orientadas de acuerdo a lo hallado en la historia clínica y el examen físico. En la tabla 4 podemos encontrar las consideraciones clínicas útiles para evaluar a los pacientes con diagnóstico de miocardiopatía.

**Tabla 4.** *Consideraciones clínicas para evaluar la causa de la miocardiopatía*

---

Historia clínica	<ul style="list-style-type: none"><li>• Regresión o retardo del neurodesarrollo</li><li>• Falla del medro</li><li>• Dificultades o intolerancia con la alimentación</li><li>• Convulsiones</li><li>• Descompensación metabólica en situaciones de estrés</li></ul>
Examen físico	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dismorfismo</li><li>• Talla baja</li><li>• Sordera o ceguera</li><li>• Hipotonía o hipertonía</li><li>• Debilidad muscular, alteraciones de la marcha</li></ul>
Laboratorio	<ul style="list-style-type: none"><li>• Ácidos orgánicos en orina, aminoácidos en sangre, acilcarnitina, lactato, piruvato, CPK, estudio para enfermedad de Pompe</li><li>• Secuencia genética de acuerdo a sospecha diagnóstica</li></ul>

---

Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. *Circ Res* 2017;121:855-73.

La biopsia endomiocárdica se debe considerar en un grupo selecto de pacientes y cuando esta pueda tener repercusión en las medidas terapéuticas. (32)

#### *4.9 Terapias farmacológicas*

La severidad de estas entidades requiere en muchas ocasiones el uso de soporte inotrópico y estancias prolongadas en unidades de cuidado intensivo. El objetivo de la terapia farmacológica va dirigido a reducir la congestión pulmonar o sistémica mediante el uso de diuréticos, el aumento de la contractilidad cardíaca con inotrópicos y reducción de la postcarga con vasodilatadores. (32) La mayoría de las terapias farmacológicas usadas son

agentes que actúan en la vía del monofosfato de adenosina (AMP) a nivel miocárdico, sin embargo en centros más especializados también han sido usados los sensibilizadores de calcio como el Levosimendán. De la experiencia disponible con los estudios en población adulta se ha extrapolado que el uso de soporte inotrópico aumenta la mortalidad independiente de la etiología de la falla cardiaca. Sin embargo estos axiomas no han sido del todo aplicados a pediatría por lo que en la actualidad continúan siendo una piedra angular del tratamiento. (22)

El uso de B-bloqueadores disminuye la progresión de la disfunción miocárdica, disminuye el remodelamiento cardiaco y puede aliviar los efectos de la cascada neurohumoral. (29) El Carvedilol en un B-bloqueador de tercera generación, a dosis terapéuticas puede bloquear los receptores beta 1, alfa 1 y beta 2 (en orden de potencia) y es usualmente mejor tolerado que otros B-bloqueadores. (35) Su primera descripción fue realizada por Blume y cols, en un estudio con 20 pacientes con FEVI menor del 60% (12 casos por MCD y 8 por enfermedad cardiaca congénita), los resultados mostraron una significativa mejoría en la función ventricular izquierda.

En el estudio realizado por Huang y cols en el año 2014, los resultados mostraron también mejoría en la función ventricular izquierda objetivizado por la escala de Ross, ecocardiografía y menores niveles de BNP en los pacientes tratados con Carvedilol vs el grupo control. (35)

**Tabla 5.** *Farmacoterapia usada en niños con falla cardiaca*

<b>Familia del medicamento</b>	<b>Medicamentos</b>
Diuréticos de ASA	Furosemida
	Bumetanida
Diuréticos tiazídicos	Hidroclorotiazida
	Clorotiazida*
	Metolazona*
Inhibidores de ECA	Captopril
	Enalapril
ARA II	Candesartan
	Losartan

---

	Valsartan
Antagonistas aldosterona	Espironolactona
	Eplerenona
B-Bloqueadores	Carvedilol
	Metoprolol
Otros	Digoxina

---

Fuente: Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM, et al. Pediatric cardiomyopathies. *Circ Res* 2017;121:855-73.

\*No disponibles en Colombia

#### 4. 10 Trasplante cardiaco

El trasplante cardiaco es la terapia de elección en niños con falla cardiaca terminal refractaria a las medidas farmacológicas y quirúrgicas, siendo las miocardiopatías la primera causa para su realización. (32)

De acuerdo al registro de la Sociedad Internacional de Trasplante de corazón y pulmón (*International Society for Heart Lung Transplantation*), se han realizado más de 500 trasplantes de corazón en menores de 18 años, siendo el 40% secundarios a miocardiopatías. (30) Cuando se ha determinado que el niño es un candidato a trasplante cardiaco, el paciente debe recibir todas las medidas de soporte tanto las medidas farmacológicas como las terapias más avanzadas, las cuales incluyen los dispositivos de asistencia ventricular y la oxigenación por membrana extracorpórea (ECMO).

Los resultados después del trasplante varían de acuerdo a la miocardiopatía. En los pacientes con MCD, de acuerdo al estudio realizado por Singh *et al*, en el cual se incluyeron 1436 pacientes con MCD, MCR y MCH, desde Julio 2004 hasta Diciembre 2010, el 11% de los pacientes con MCD fallecieron mientras se encontraban en lista de espera para el trasplante o estaban muy enfermos para que se pudieran trasplantar. Los pacientes con MCD tuvieron peores desenlaces en comparación con las otras miocardiopatías. Los factores de riesgo para peores desenlaces después del trasplante fueron: edad menor a 1 año, necesidad de soporte ventilatorio y falla renal.

El estudio del PCMR y el *estudio de trasplante pediátrico de corazón* (PHTS de sus siglas en inglés *Pediatric Heart Transplant study*), mostró que 65% de los pacientes con

diagnóstico de MCH fueron llevados a trasplante y el 13% fallecieron, cifra similar a la de los pacientes con MCD.

En Colombia, el trasplante cardiaco pediátrico se viene realizando aproximadamente desde el año 2001. Hasta el año 2010 se habían registrado sólo en la ciudad de Bucaramanga 18 trasplantes, la mayoría en niños de 5 a 10 años de edad, siendo el diagnóstico prequirúrgico en un 50% la MCD, seguido en 28% por la MCH. (11)(36)

#### 4.11 Estado del arte

En 1994, el *Instituto Nacional del Corazón, Pulmón y Sangre*, fundó el *Registro Pediátrico de Miocardiopatías*, un estudio observacional multicéntrico de las miocardiopatías idiopáticas en niños hasta los 18 años de edad, sus objetivos eran describir la epidemiología y el curso clínico, así como promover el desarrollo de estrategias para prevención y tratamiento. En el año 2010, Wilkinson y colaboradores publicaron resultados de los primeros 15 años de seguimiento, de este estudio se reportó una incidencia anual de 1.13 casos por 100,000 niños de 18 años o menores en Estados Unidos, con cifras similares en Finlandia y Australia. La incidencia anual fue mayor en menores de 1 año (8.34 casos por 100,000, IC 95% [7.21-9.61]), así como mayor en el sexo masculino que el femenino (1.32 vs 0.92 por 100,000 niños,  $P < 0.001$ ). Con respecto a cada miocardiopatía, la MCD reportó una incidencia de 0.58 casos por 100,000 niños y la MCH 0.47 por 100,000 niños. (10)

Para acercarnos un poco a las estadísticas latinoamericanas, en 2014 fue publicado un estudio por Miana y colaboradores en la *Revista Brasileira de Cirugía cardiovascular*, mostrando sus resultados de 20 años de experiencia en trasplante cardiaco. De 1992 a 2012, 109 pacientes fueron llevados a trasplante cardiaco (con 5 retrasplantes), de estos el 80 pacientes (73.4%) tenían diagnóstico de miocardiopatía, el 75% de éstos eran pacientes de 1 a 10 años. (37)

Este año fue publicado en *Archivos de Cardiología de México*, un estudio de Cano-Hernández y colaboradores, acerca de la prevalencia y espectro de las enfermedades que predisponen a muerte súbita en niños. Aunque no es el objetivo del estudio describir los pacientes con diagnóstico de miocardiopatías, de este estudio, encontraron 40 niños con diagnóstico de miocardiopatía (67.8%), correspondiendo MCD a 25 casos (62.5%), 9 MCH (22.5%), 4 con MCR (10%) y 2 con MNC (5%). (38)

## **5. Objetivos**

### *5.1 Objetivo general*

Describir las características sociodemográficas, clínicas y ecocardiográficas de los niños de 0 a 18 años de edad con diagnóstico de miocardiopatía atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá entre los años 2010 y 2016.

### *5.2 Objetivos específicos*

- Describir las características sociodemográficas de la población en estudio.
- Determinar los tipos de miocardiopatías más frecuentemente encontrados en la población estudiada.
- Definir los hallazgos más frecuentes a nivel ecocardiográfico en los pacientes portadores de miocardiopatías.

## 6. Metodología

### 6.1 Diseño y tipo de estudio

Se planteó un estudio observacional, de tipo descriptivo retrospectivo, en el cual se incluyeron todos los pacientes de 0 a 18 años atendidos en el servicio de Cardiología Pediátrica con diagnóstico de miocardiopatía durante el periodo 2010-2016. Se revisó la historia clínica y se registraron las variables de interés en un formato de recolección para su posterior análisis y presentación.

### 6.2 Población y muestreo

*Universo:* Pacientes de 0 a 18 años de edad atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá.

*Población accesible:* Pacientes de 0 a 18 años de edad con diagnóstico de miocardiopatía atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá

*Población objeto:* La población del estudio corresponde a pacientes de 0 a 18 años de edad con diagnóstico de miocardiopatía atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá entre los años 2010 y 2016.

*Marco muestral:* En los últimos 4 años en el servicio de consulta externa de cardiología pediátrica se atendió un promedio de 4219 pacientes por año, siendo la mayoría poblacional entre 1 y 18 años de edad.

*Tipo de muestreo:* Consecutivo secuencial

### 6.3 Criterios de elegibilidad

#### *Criterios de inclusión*

- Pacientes de 0 a 18 años de edad con diagnóstico de miocardiopatía confirmado por ecocardiograma.
- Atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá entre los años 2010 y 2016.

*Criterios de exclusión:*

- Pacientes con miocardiopatías secundarias por toxicidad

*6.4 Procesamiento de los datos y fuente de información*

Se revisaron las historias clínicas electrónicas de los pacientes atendidos en el servicio de cardiología pediátrica de FCI-IC (consulta externa y hospitalización) del periodo 2010-2016, mediante el código para los diagnósticos CIE-10, se obtuvieron las historias clínicas de interés, mediante un formato de recolección se registraron las variables para su posterior análisis. Los pacientes debían tener un ecocardiograma que confirmara el diagnóstico, el cual fue realizado por una persona idónea con el entrenamiento adecuado en este procedimiento. Se diseñó un instrumento para la recolección de los datos de los pacientes en Excel, posteriormente estos datos fueron analizados con el programa estadístico SPSS versión 22 con licencia universitaria.

*6.5 Definición de variables*

<b>Nombre de la variable</b>	<b>Definición</b>	<b>Clasificación</b>	<b>Valores</b>
Edad	Tiempo en meses (para menores de 2 años) y en años cumplidos (mayores de 2 años en adelante) transcurridos desde el nacimiento al día del diagnóstico de la miocardiopatía	Cuantitativa discreta	Número enteros, no decimales abolutos
Sexo	Sexo al que corresponde el individuo	Cualitativa nominal	1. Masculino 2. Femenino
Procedencia	Municipio de residencia del paciente	Cualitativa nominal	1. Bogotá 2. Fuera de Bogotá
Seguridad	Seguridad social a la cual	Cualitativa	1. Contributivo

social	pertenece el paciente	nominal	<ol style="list-style-type: none"> <li>2. Subsidiado</li> <li>3. Particular</li> <li>4. Régimen especial</li> <li>5. No afiliado</li> <li>6. FCI social</li> </ol>
Peso	Peso tomado en la primera valoración en consulta o durante la hospitalización	Cuantitativa continua	Peso en kg (número entero)
Talla	Talla tomada en la primera valoración en consulta o durante la hospitalización	Cuantitativa continua	Talla en cm (número entero)
Estado nutricional	De acuerdo con los indicadores Peso/edad, Talla/edad, peso/talla, IMC/edad, valor Z (utilizando la clasificación de desnutrición Resolución 2465 de 2016)	Cualitativa ordinal	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Eutrófico</li> <li>2. Desnutrición crónica</li> <li>3. DNT aguda</li> <li>4. Sobrepeso</li> <li>5. Obesidad</li> <li>6. Riesgo de DNT</li> <li>7. Riesgo de bajo peso</li> <li>8. Riesgo de talla baja</li> <li>9. Riesgo de baja talla y peso</li> </ol>
Clase Funcional	Evaluación objetiva de la capacidad funcional y de ejercicio de acuerdo a la clasificación de New York Heart Association (NYHA)	Cualitativa ordinal	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sin limitación</li> <li>2. Leve limitación para la actividad física</li> <li>3. Marcada limitación para la actividad física</li> <li>4. Incapacidad para realizar cualquier tipo de</li> </ol>

				actividad física
Tipo de miocardiopatía	Tipo de diagnosticada ecocardiograma del paciente	miocardiopatía por	Cualitativa nominal	1. Miocardiopatía dilatada 2. Miocardiopatía hipertrófica 3. Miocardiopatía restrictiva 4. Miocardiopatía del ventrículo derecho 5. Miocardiopatía no compacta 6. Miocardiopatía no especificada
Saturación de oxígeno	Porcentaje de saturación de la hemoglobina con oxígeno en sangre, documentada por oximetría de pulso.	de la	Cuantitativa discreta	Números absolutos
Comorbilidad	Presencia o ausencia de otra enfermedad en el sistema cardiovascular o en otro	de otra	Cualitativa nominal	1. Si 2. No
Cardiopatía asociada	Defecto cardíaco adquirido asociado	congénito o	Cualitativa nominal	1. Si 2. No
Valoración por genética	Evaluación integral por genética		Cualitativa nominal	1. Si 2. No
Valor de PCR	Determinación de valor de la proteína C reactiva	de la	Cuantitativa continua	Números (con un número decimal)
Valor de BNP	Valor de peptide natriurético tipo B	tipo	Cuantitativa continua	1. Menor de 100 2. 100-400

				3. 401-1000 4.1001 en adelante
Disfunción Ventricular Izquierda	Alteraciones morfológicas o estructurales documentadas por ecocardiografía transtorácica, modo bidimensional, TDI	Cualitativa nominal		1. Ausente 2. Disfunción diastólica aislada 3. Disfunción sistólica aislada 4. Disfunción sistólica y diastólica
Disfunción Ventricular derecha	Alteraciones funcionales documentadas por ecocardiografía transtorácica bidimensional, modo M, Doppler color y Doppler tisular	Cualitativa nominal		1. Ausente 2. Disfunción diastólica aislada 3. Disfunción sistólica aislada 4. Disfunción sistólica y diastólica

### 6.6 Control de sesgos y errores

Pueden presentarse sesgos en este estudio por su naturaleza descriptiva. Se garantiza que la información obtenida es confiable pues las historias clínicas son revisadas solamente por personal con entrenamiento del área de medicina, así mismo cada historia clínica y ecocardiograma debe ir firmado por un cardiólogo pediatra.

Para evitar el sesgo de selección, se tomaron todas las historias registradas bajo los códigos CIE-10 de interés (cardiomiopatía no especificada, cardiomiopatía dilatada, cardiomiopatía hipertrofia obstructiva, otras cardiomiopatía).

Con el fin de garantizar la mayor cantidad de datos posibles, se revisarán los datos faltantes en historias clínicas, con otros registros como la base de datos de ecocardiograma y la base de paraclínicos.

### *6.7 Análisis de los datos*

Se realizó un análisis descriptivo de los datos utilizando instrumentos y herramientas de la epidemiología descriptiva. Se realizó un análisis univariado de los ítems de interés.

Para las variables numéricas se estimaron medidas de tendencia central como promedios o medianas y medidas de dispersión como desviación estándar o rangos intercuartílicos, dependiendo de la normalidad en la distribución de los datos cuantitativos, evaluada mediante la prueba de Shapiro Wilks.

Para las variables categóricas nominales y ordinales se estimaron frecuencias absolutas y relativas, los datos se resumieron en tablas y gráficas de frecuencia.

### *6.8 Fundamentos éticos*

Durante el desarrollo de la presente investigación se tuvieron en cuenta los principios éticos consignados en la declaración de Helsinki, establecidos para la investigación en humanos, así como la normatividad dada por la legislación colombiana vigente de acuerdo a la resolución N° 8430 de 1993.(39)

Siendo un estudio tipo documental descriptivo, esto califica la investigación como sin riesgo ya que no se realizó ninguna intervención. Tiene fines netamente académicos y no se modificó la conducta de ningún paciente en torno a los resultados del estudio.

El protocolo de investigación se presentó al comité de investigaciones de la Fundación Cardioinfantil de Bogotá para su revisión y aprobación; y fue aprobado el día 27 de octubre de 2017 para su realización (ver anexos). Todas las actividades y procedimientos incluidos en el desarrollo de la investigación son realizados por profesionales idóneos.

Se garantizó el cumplimiento de los cuatro principios de bioética: autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia.

Se garantizó la confidencialidad de la información, se mantuvo en reserva los datos personales de los pacientes en todo el proceso de la investigación y en el análisis y publicación de los resultados.

*6.9 Estrategias de comunicación*

Los resultados serán publicados en una revista científica nacional o internacional relacionada con cardiología pediátrica y se presentarán en un congreso científico de la especialidad en forma de comunicación oral.

(Ver anexo 1 información para autores Revista Colombiana de Cardiología)

## 7. Consideraciones administrativas

### 7.1 Cronograma

<b>Actividad</b>	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
Formulación de idea de investigación	■	■										
Búsqueda bibliográfica		■	■									
Redacción de anteproyecto		■	■									
Revisión y ajustes de anteproyecto			■									
Desarrollo de instrumento			■									
Presentación comité de investigaciones			■									
Ajustes y correcciones			■									
Recolección de datos			■	■	■	■	■	■				
Análisis de datos								■	■	■		
Presentación de trabajo final										■		
Redacción artículo										■	■	
Inicio trámites para publicación en revista indexada											■	■

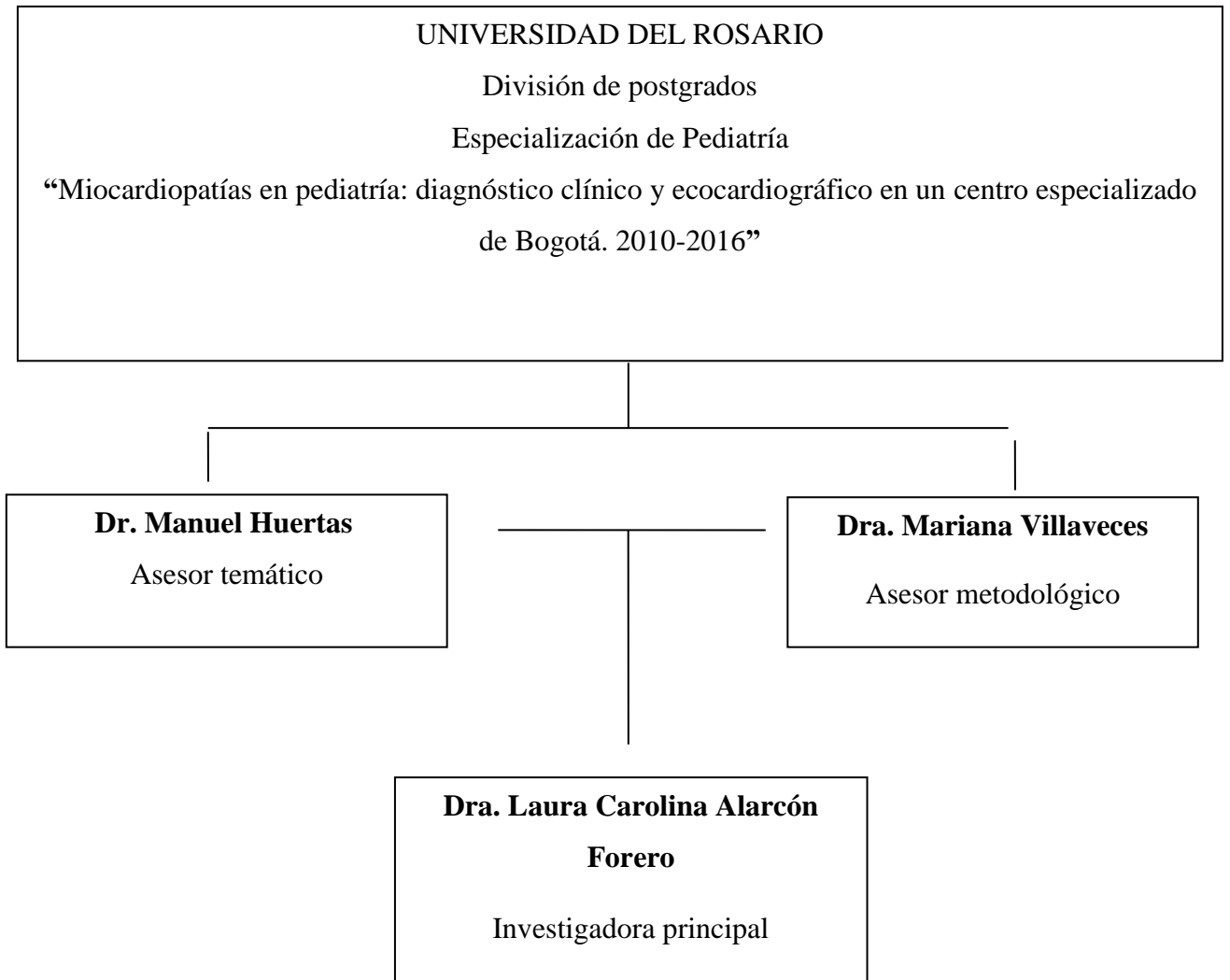
7.2 Presupuesto

<b>Tipo de requerimiento</b>	<b>Descripción</b>	<b>Costo aproximado</b>	<b>Aporte de los investigadores</b>
Recurso Humano	Tres investigadores principales: un cardiólogo pediatra, dos residentes de posgrado de pediatría con tiempo dedicado al estudio.	\$6'000.000	\$6'000.000
Equipos	1 computador portátil con procesador de imágenes de alta calidad y con licencia de Microsoft Office 2010	\$2'000.000	\$2'000.000
Papelería	Fotocopias, formatos, instructivos, consentimientos, etc.	\$500.000	\$500.000
Asesoría Epidemiología	Análisis de datos	\$2'500.000	\$2'500.000
<b>Total</b>		<b>\$11'000.000</b>	<b>\$11'000.000</b>

<b>Presupuesto total del estudio: \$11'000.000</b>
--

### 7.3 Organigrama

**Figura 6.** Organigrama del estudio



## 8. Resultados

Durante el periodo comprendido entre los años 2010 y 2016 fueron atendidos un total de 89 pacientes población pediátrica con diagnóstico de miocardiopatía en la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología en Bogotá, y que cumplieron criterios para su inclusión en el estudio.

La población sigue una distribución normal en cuanto a la edad (p 0.30)

En la tabla 6 se presentan las características sociodemográficas de la población.

La mediana de edad de los pacientes es de 11 años, con un mínimo de 2 meses y un valor máximo de 18 años. La mayoría de los pacientes atendidos fueron de sexo masculino (57.3%).

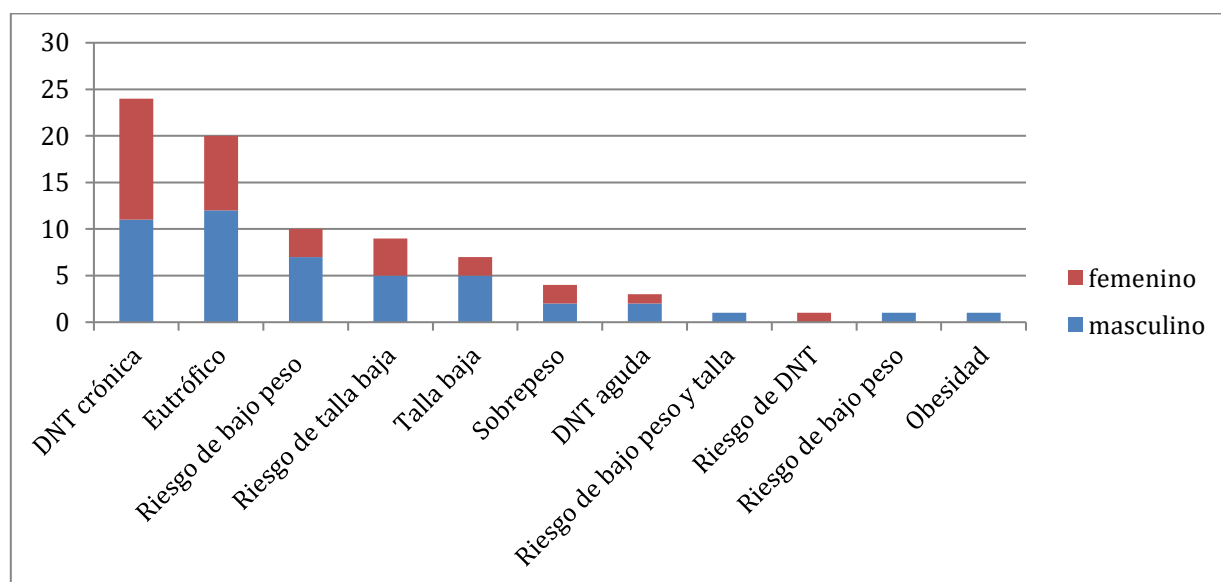
**Tabla 6.** Características sociodemográficas de la muestra (n=89)

<b>Variable</b>	<b>Características</b>	<b>n</b>	<b>%</b>
<b>Edad</b>	Menor de 1 año	12	13.48
	Entre 1-2 años	17	19.10
	Entre 3-5 años	16	17.98
	Entre 6-12 años	22	24.72
	Entre 13-18	22	24.72
<b>Género</b>	Masculino	51	57.30
	Femenino	38	42.70
<b>Procedencia</b>	Bogotá	53	59.55
	Fuera de Bogotá	36	40.45
<b>Régimen de seguridad social</b>	Contributivo	57	64.04
	Subsidiado	17	19.10

FCI social	6	6.74
Particular	3	3.37
Régimen especial	4	4.49
Sin dato	2	2.25

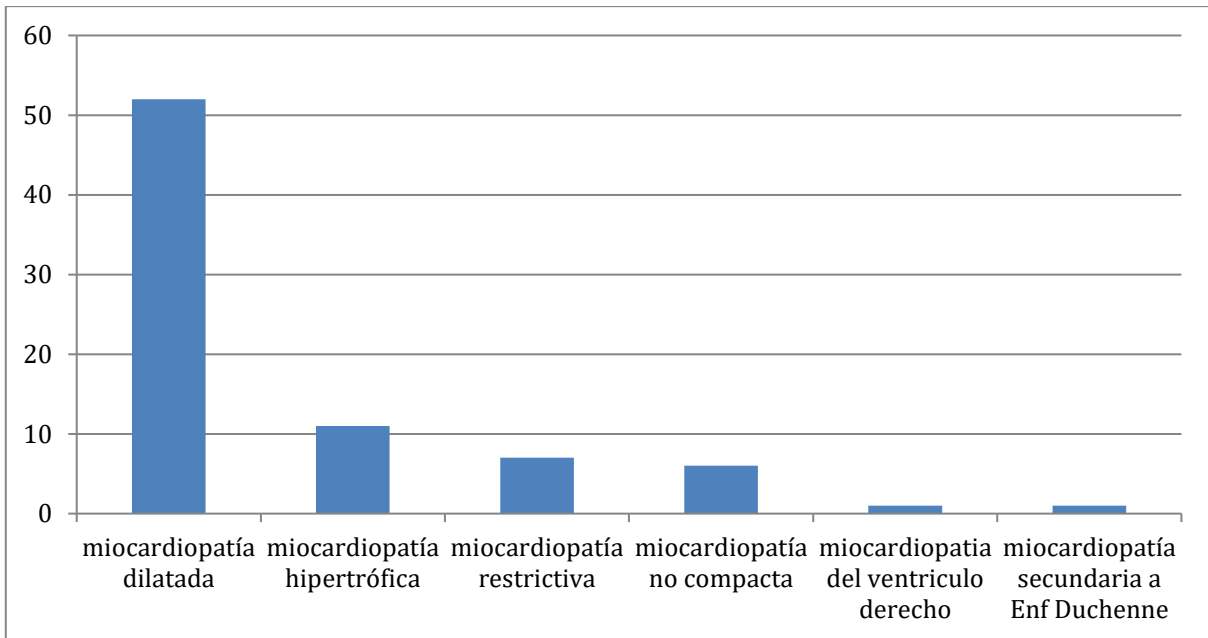
La población descrita provenía principalmente de Bogotá (59.55%) y para el régimen de seguridad social se encontró que la mayoría de los pacientes fueron atendidos bajo el régimen contributivo (64.04%), pero es de notar también que en tercer lugar se encontraron los pacientes del programa de FCI Social.

**Figura 7.** *Relación de estado nutricional de la población en estudio*



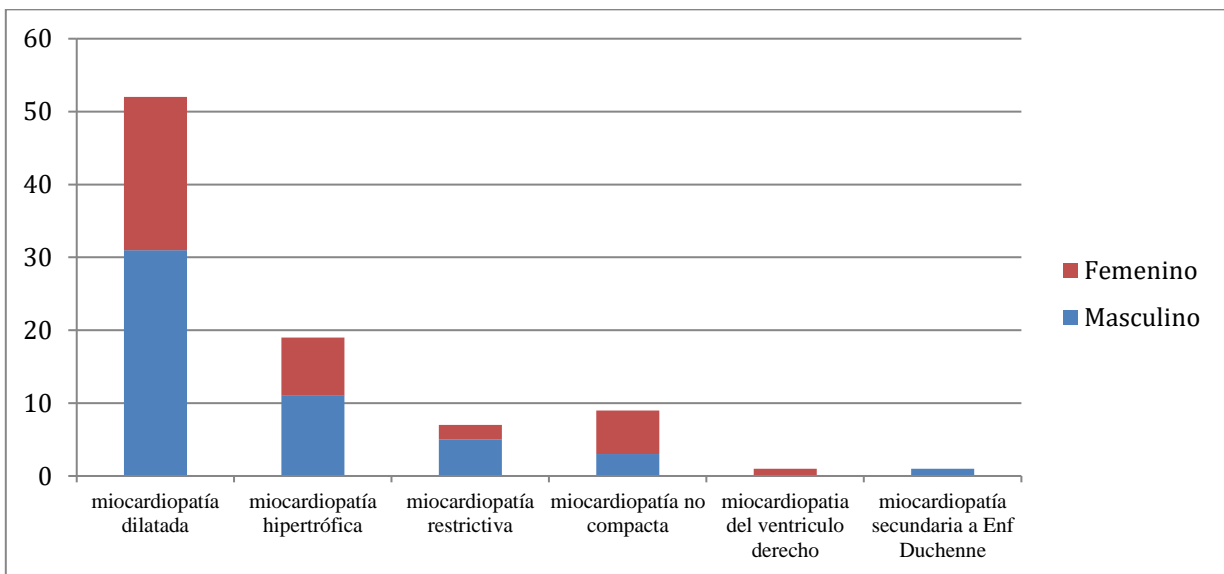
En la figura 7, se muestra el estado nutricional de la población del estudio, encontrando más prevalente la desnutrición crónica seguida de peso normal (eutrófico). Existe una distribución entre géneros similar en las alteraciones de peso.

**Figura 8.** Relación del tipo de miocardiópatías en la población en estudio (n=89)



Las tres miocardiópatías más frecuentes fueron la miocardiópatía dilatada (con 51 casos), seguida de la miocardiópatía hipertrófica (con 11 casos) y la restrictiva (con 8 casos).

**Figura 9.** Relación de diagnóstico por género



En la figura 9 se muestra la proporción de cada miocardiópatía en el total de la población estudiada de acuerdo al género.

Como cardiopatía asociada se presentaron 3 pacientes con Comunicación interauricular (CIA), de los cuales 2 eran hombres y una mujer; presentaron Comunicación interventricular (CIV) en 2 pacientes, ambos fueron hombres; se encontraron 2 pacientes con Ductus arterioso persistente (DAP), 1 de cada género, también un paciente con Dextro-Trasposición de grandes vasos (DTGV) y por ultimo 2 pacientes con Síndrome de Wolff Parkinson White, (WPW) 1 de cada género.

**Tabla 7.** *Características clínicas*

Variables	Características	n	%
Comorbilidades asociadas	Si	52	58.43
	No	37	41.57
Signos de falla cardíaca	Si	48	53.93
	No	39	43.82
	Sin dato	2	2.25
BNP	Menor de 100	8	8.99
	100-400 mg/dl	4	4.49
	401 – 1000 mg/dl	6	6.74
	Entre 1000 – 2000	3	3.37
	2001 en adelante	13	14.61
	Sin dato	55	61.80
Clase Funcional	I	54	60.67
	II	21	23.58
	III	9	10.11
	IV	1	1.12
	Sin dato	4	4.49
Valoración genética	Si	23	25.84
	No	65	73.03
	Sin dato	1	1.12

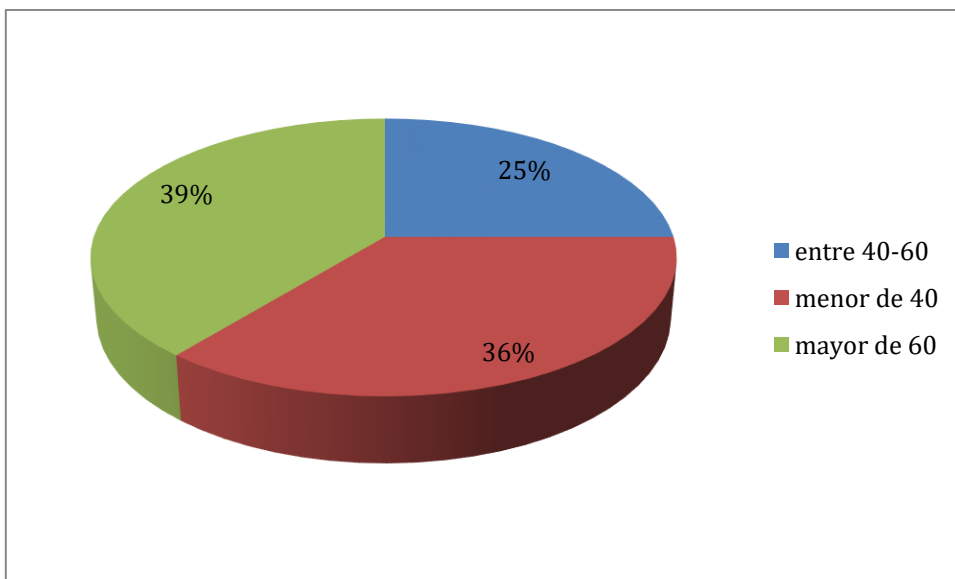
Las comorbilidades asociadas más comunes fueron en el sistema renal, sospecha de errores innatos de metabolismo y compromiso del sistema respiratorio.

La mayoría de los pacientes presentaron signos de falla cardiaca (53.93%), por criterios clínicos y paraclínicos, sin embargo la menor proporción de pacientes presentaban clase funcional IV.

La valoración por genética no había sido realizada en la mayoría de la población estudiada (65%).

Con respecto a la valoración de la Fracción de eyección del ventrículo izquierdo (FEVI) el promedio fue del 43%, con un mínimo de 4% y valor máximo de 94%. El 39% de los pacientes mostró que conservaba una FEVI mayor del 60%, seguidos por el 36% de los pacientes quienes ya tenían compromiso de la función ventricular dado por una FEVI menor del 40%.

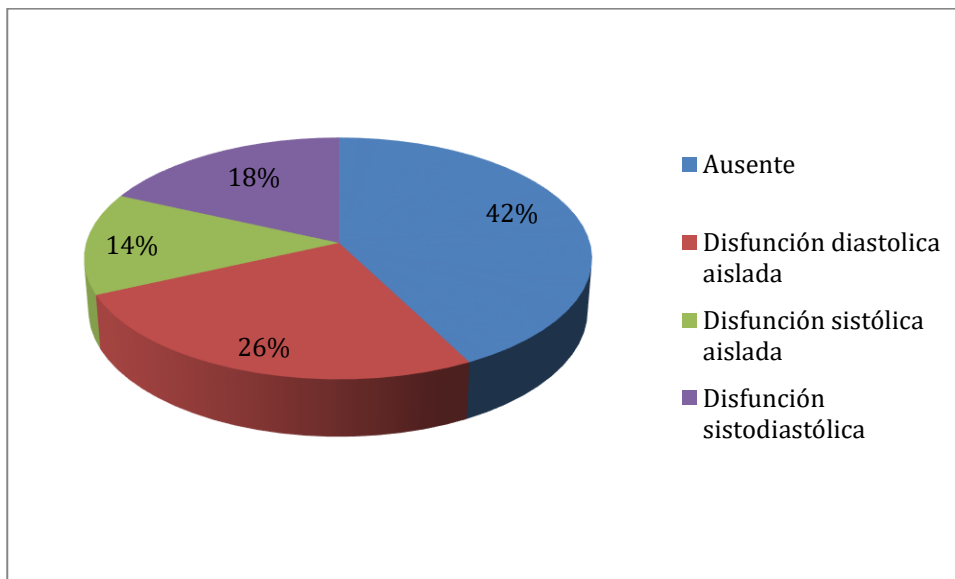
**Figura 10.** *Relación de pacientes por fracción de eyección (n=64)*



Todos los pacientes reportan una oximetría mayor a 90% (no se encuentra dato en 10 pacientes).

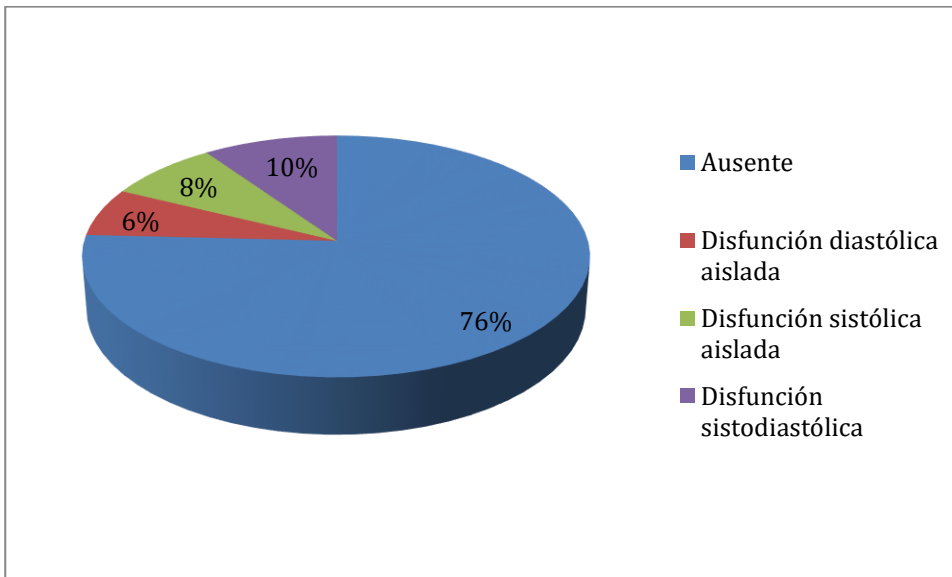
La disfunción ventricular izquierda estaba presente en 66 pacientes, la mayoría con compromiso sistodiastólico (40%). (Figura 11)

**Figura 11.** *Relación de pacientes con disfunción ventricular izquierda (n=66)*



La disfunción ventricular derecha se encontró en 72 pacientes, al igual que en la anterior figura, mostrando la mayoría un compromiso sistólico y diastólico.

**Figura 12.** Relación de disfunción ventricular derecha (n=72)



Se trasplantaron un total de 8 pacientes, 7 de sexo masculino y 1 de sexo femenino.

En cuanto a la mortalidad (evaluada al momento del egreso hospitalario) se encontró que el 12.36% fallecieron, 2 de los cuales habían sido trasplantados.

## 9. Discusión

Las miocardiopatías en la población pediátrica, son de gran importancia por la repercusión en el niño tanto a mediano como a largo plazo. Su estudio es de vital importancia para entender la magnitud del problema al cual no estamos enfrentando.

El presente estudio describe las características sociodemográficas, clínicas y ecocardiográficas de 89 pacientes atendidos en la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología, un centro especializado de excelencia en el manejo de esta patología, durante el periodo 2010 – 2016.

Se encontró que un 40.4% de los pacientes atendidos provenían de fuera de Bogotá, así mismo la mayoría de éstos pertenecían al régimen contributivo como seguridad social, aunque es importante resaltar que el 6.74% pertenecían al proyecto FCI Social. La mayoría de los niños atendidos por esta patología fueron de género masculino (57.3%), se encontraban entre el periodo escolar y la adolescencia, con un 24.72% cada uno.

La principal miocardiopatía encontrada en nuestra población fue la miocardiopatía dilatada (MCD) con una frecuencia de 58%, lo cual es congruente con la literatura mundial en la que ésta ocupa el primer lugar con una incidencia de 0.57 por 100,000 niños por año (3) y con mayor predominancia en el sexo masculino, como también fue encontrado en nuestro estudio. En segundo lugar en nuestro estudio está la miocardiopatía hipertrófica (MCH), también concordante con los hallazgos del registro de miocardiopatías pediátricas (PMCR) con 12% que nos habla de una incidencia de 3.6 por 1 millón de niños. (9)

En el año 2010, Wilkinson y colaboradores, hicieron una nueva publicación con el reporte de 15 años del estudio Registro de cardiomiopatías pediátricas y falla cardíaca, en este hallaron una incidencia anual estimada de 1.13 casos por 100,000 niños en Estados Unidos, mayor en los menores de 1 año (8.34 casos por 100,000 niños, IC 95% 7.21 – 9.61). (10)

En el presente estudio encontramos que la mayoría de los pacientes se encontraban con clase funcional I (60.67%), como lo es reportado en la literatura la mayoría de los pacientes pueden ser asintomáticos hasta estadios muy avanzados de su enfermedad. (23)

Por otro lado, la valoración del estado nutricional es vital en la consulta de cardiología pediátrica, la falla en el crecimiento es un problema significativo en los niños que se presentan con falla cardíaca ya que impacta de manera negativa en la disfunción ventricular. (40) En nuestro estudio encontramos que la mayoría de los niños presenta desnutrición crónica, lo cual debe ser un importante factor a tener en cuenta para iniciar planes de intervención. Este aspecto va de la mano con la presencia de comorbilidades, la mayoría de nuestros pacientes las presentaban en otros sistemas (58.43%), siendo el más frecuente el sistema renal. Este dato debe ser tenido en cuenta a la hora de iniciar el manejo farmacológico de estos pacientes, ya que dentro de las primeras medidas está indicada el uso de diuréticos y de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA),(3) los cuales pueden deteriorar la función renal si ésta ya está comprometida, así que es importante realizar una valoración previa de la integridad del sistema renal.

Desafortunadamente fue la minoría de los pacientes quienes ya habían tenido la oportunidad de ser valorados por el servicio de genética, lo cual es un pilar importante en el abordaje de estos niños en los cuales siempre deben descartarse, de acuerdo con la historia clínica y los hallazgos del examen físico, causas de origen genético.

Con respecto al BNP, no se les tomó dato a 55 pacientes, pero entre los resultados 13/34 pacientes tuvieron valores mayores a 2000 mg/dl. La función ventricular estuvo comprometida en un tercio de los pacientes.

La mayoría de los pacientes presentaron hallazgos en el ecocardiograma sugestivos de disfunción sistólica y diastólica.

Como limitantes de este estudio tenemos la naturaleza descriptiva del mismo, a pesar que la información para este fue obtenida de la revisión de historias clínicas de los pacientes, es importante reconocer que es una casuística valiosa e importante como punto de partida que inspire nuevas investigaciones. No existe en la actualidad estudios de similares características a este en población colombiana o latinoamericana.

Es importante realizar más estudios con un número mayor de pacientes para permitir llegar a conclusiones más fuertes.

## 10. Conclusiones

Nuestro estudio permitió establecer que la frecuencia demostrada es concordante con la reportada en la literatura internacional. Las miocardiopatías que se presentaron con mayor frecuencia fueron la miocardiopatía dilatada (MCD), seguida de la miocardiopatía hipertrófica (MCH) y la miocardiopatía restrictiva (MCR), predominando en todas ellas el género masculino.

La mayoría de los pacientes del presente estudio presentaban desnutrición crónica, así como signos de falla cardíaca por criterios clínicos y paraclínicos.

Es vital poder garantizar la asesoría genética a estos pacientes, asegurándola como parte fundamental de todo el abordaje diagnóstico. De igual manera es necesario crear grupos multidisciplinario como clínicas de falla cardíaca para el seguimiento de éstos pacientes, no solamente para monitorizar su función cardiovascular, sino también para el seguimiento nutricional y el seguimiento a otras comorbilidades.

Hacen falta estudios poblacionales de mayor tamaño en el país, con registros multicéntricos, que permitan tipificar mejor estas patologías y detectar asociaciones con factores causales y de pronóstico de la enfermedad.

## **11. Recomendaciones**

Se debe realizar un mayor seguimiento clínico a estos pacientes pues durante la revisión de las historias clínicas notamos que muchos no siguieron los controles con las especialidades pertinentes, teniendo en cuenta las importantes implicaciones en la morbimortalidad de esta patología, es vital crear un grupo multidisciplinario para estar en contacto permanente con los niños para brindarle las ayudas necesarias en caso que el sistema de salud no les permita un fácil acceso con los especialistas. De igual forma se deben abordar los pacientes de manera integral, teniendo en cuenta la presencia de otras patologías y la valoración nutricional.

Se recomienda realizar jornadas de sensibilización en el personal médico y las familias para favorecer la detección temprana de niños con miocardiopatías e implementar herramientas que le permitan a las familias de estos niños también acceder a los servicios especializados pues ya vimos que es muy importante hacer la pesquisa genética en todos los miembros de la familia.

Se deben realizar guías para el diagnóstico y manejo de las miocardiopatías para lograr cambios en las cifras de mortalidad.

## 12. Bibliografía

1. Maisch B, Noutsias M, Ruppert V, Richter A, Pankuweit S. Cardiomyopathies: Classification, Diagnosis, and Treatment. *Heart Failure Clin.* 2012;8:53-78.
2. Lee MT, Hsu DT, Kantor P, Towbin JA, Ware SM et al. Pediatric cardiomyopathies. *Circ Res.* 2017;121:855-73.
3. Price JF, Jeewa A, Denfield SW. Clinical characteristics and treatment of cardiomyopathies in children. *Curr Cardiol Rev.* 2016;12(2):85–98.
4. Lipshultz SE, Cochran TR, Briston DA, Brown SR, Sambatakos PJ, Miller TL, et al. Pediatric cardiomyopathies: causes, epidemiology, clinical course, preventive strategies and therapies. *Future Cardiol.* 2013;9(6):817-48.
5. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, et al. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the european society of cardiology working group on myocardial and pericardial diseases. *Euro Heart J.* 2008;29:270-76.
6. Elliott P. Is the 2006 American Heart Association classification of cardiomyopathies the gold standard? The 2006 American Heart Association classification of cardiomyopathies is not the Gold Standard. *Circulation: Heart Failure.* 2008;1:77-80.
7. Hong YM. Cardiomyopathies in children. *Korean J Pediatr.* 2013;56(2):52-9.
8. Odorico Rizo Rivera G, Ramírez Gómez JI, Acosta de Armas F, Menjivar Castillo RE. Clasificación actual de las miocardiopatías. un nuevo conflicto... una vieja contradicción. *Rev Cubana Med.* 2009;1:1-6.
9. Wilkinson JD, Sleeper LA, Alvarez JA, Bublik N, Lipshultz SE. The Pediatric Cardiomyopathy Registry: 1995-2007. *Prog Pediatr Cardiol.* 2008;25(1):31–6.
10. Wilkinson JD, Landy DC, Colan SD, Towbin JA, Sleeper LA, Orav EJ, et al. The Pediatric Cardiomyopathy Registry and Heart Failure: Key Results from the First 15 Years. *Heart Fail Clin.* 2010;6(4):401-13.

11. Cáceres Torres GC. Trasplante cardiaco pediátrico. Reporte de casos en la Fundación Cardiovascular de Colombia y revisión de la literatura. [Tesis doctoral] 2010.
12. Cecchi F, Tomberli B, Olivotto I. Clinical and molecular classification of cardiomyopathies. *Glob Cardiol Sci Pract.* 2012;4:1-11.
13. García Acuña JM, López Lago AM, González Juanatey JR. Miocardiopatías. Clasificación. *Med.* 2013;11(42):2495–9.
14. Elliott PM. Classification of cardiomyopathies: Evolution or revolution? *Journal of the American College of Cardiology.* 2013.
15. Maron BJ, Towbin JA, Thiene G, Antzelevitch C, Corrado D, Arnett D, et al. Contemporary definitions and classification of the cardiomyopathies: An American Heart Association Scientific Statement from the Council on Clinical Cardiology, Heart Failure and Transplantation Committee; Quality of Care and Outcomes Research and Functio. *Circulation.* 2006;113(14):1807–16.
16. Arbustini E, Narula N, Dec GW, Reddy KS, Greenberg B, Kushwaha S, et al. The MOGE(S) classification for a phenotype-genotype nomenclature of cardiomyopathy: Endorsed by the world heart federation. *J Am Coll Cardiol.* 2013;62(22):2046-72.
17. Rapezzi C, Arbustini E, Caforio ALP, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliö T, et al. Diagnostic work-up in cardiomyopathies: Bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J.* 2013;34(19):1448–58.
18. Towbin JA, Lowe AM, Colan SD, Sleeper LA, Orav SEJ, Clunie S, et al. Incidence, Causes, and Outcomes of Dilated Cardiomyopathy in Children. *JAMA.* 2006;296:1867-76.
19. Tayal U, Prasad S, Cook SA. Genetics and genomics of dilated cardiomyopathy and systolic heart failure. *Genome Med.* 2017;9(1):20-34.
20. Rusconi P, Wilkinson JD, Sleeper LA, Lu M, Cox GF, Towbin JA, et al. Differences in Presentation and Outcomes between Children with Familial Dilated

- Cardiomyopathy and Children with Idiopathic Dilated Cardiomyopathy: A Report from the Pediatric Cardiomyopathy Registry Study Group. *Circ Hear Fail.* 2017;10(2):1–9.
21. Chen S, Dykes JC, McElhinney DB, Gajarski RJ, Shin AY, Hollander SA, et al. Haemodynamic profiles of children with end-stage heart failure. *Eur Heart J.* 2017;353:2148–57.
  22. Morrissey RP, Czer L, Shah PK. Chronic Heart Failure. *Am J Cardiovasc Drugs.* 2011;11(3):153–71.
  23. Puggia I, Merlo M, Barbati G, Rowland TJ, Stolfo D, Gigli M, et al. Natural History of Dilated Cardiomyopathy in Children. *J Am Heart Assoc.* 2016;5(7):e003450.
  24. Arghami A, Dearani J, Said SM, OLeary PW, Schaff HV. Hypertrophic cardiomyopathy in children. *Paediatr Child Health.* 2007;17(1):19–24.
  25. Elliott PM, Anastasakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: The task force for the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J.* 2014;35(39):2733–79.
  26. Teekakirikul P, Kelly MA, Rehm HL, Lakdawala NK, Funke BH. Inherited cardiomyopathies: Molecular genetics and clinical genetic testing in the postgenomic era. *J Mol Diagn.* 2013;15(2):158-70.
  27. Webber SA, Lipshultz SE, Sleeper LA, Lu M, Wilkinson JD, Addonizio LJ, et al. Outcomes of restrictive cardiomyopathy in childhood and the influence of phenotype: A report from the pediatric cardiomyopathy registry. *Circulation.* 2012;126(10):1237–44.
  28. Sisakian H. Cardiomyopathies: Evolution of pathogenesis concepts and potential for new therapies. *World J Cardiol.* 2014;6(6): 478-94.

29. Nandi D, Rossano JW. Epidemiology and cost of heart failure in children. *Cardiol Young*. 2015;25(8):1460–8.
30. Birnbaum BF, Simpson KE, Canter CE. Heart transplantation in pediatric cardiomyopathies. *Expert Rev Cardiovasc Ther*. 2013;11(12):1677–90.
31. Orgeron GM, Crosson JE. Arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *Cardiol Young*. 2017;27(S1):S57–61.
32. Arnold R, Gorenflo M. Heart failure in children. *Padiatr Prax*. 2014;82(2):195–217.
33. Ross RD. The Ross classification for heart failure in children after 25 years: A review and an age-stratified revision. *Pediatr Cardiol*. 2012;33(8):1295–300.
34. Association NYH. Valoración funcional de Insuficiencia Cardiaca según Asociación de Corazón de Nueva York NYHA. 1928.
35. Huang M, Zhang X, Chen S, Sun Y, Xiao Y, Sun J, et al. The effect of carvedilol treatment on chronic heart failure in pediatric patients with dilated cardiomyopathy: A prospective, randomized-controlled study. *Pediatr Cardiol*. 2013;34(3):680–5.
36. Castillo VR, Jaramillo GA, Hernández A, Andrade OH, Salazar L, Luna HJ, et al. Transplante cardiaco en niños: reporte del primer caso atendido en la Fundación Cardiovascular de Colombia. *Rev Colomb Cardiol*. 2006;13(2):136–8.
37. Miana LA, Azeka E, Canêo LF, Turquetto AL, Tanamati C, Penha JG, et al. Pediatric and Congenital Heart Transplant: Twenty-year Experience in a Tertiary Brazilian Hospital. *Rev Bras Cir Cardiovasc*. 2014;29(3):322–9.
38. Gómez DMF, Sánchez-Boiso A, Sánchez-urbina R, Contreras-Ramos A, Gomez F. Prevalencia y espectro de las enfermedades que predisponen a la muerte súbita cardiaca en niños mexicanos: una muestra obtenida del Hospital Infantil. *Arch Cardiol Mex*. 2017.
39. MPS Ministerio de la Protección social. Resolución 8430/1993 Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación á. Bogotá. In 1993.

40. Lewis KD, Conway J, Cunningham C, Larsen BMK. Optimizing Nutrition in Pediatric Heart Failure: The Crisis Is Over and Now It's Time to Feed. *Nutr Clin Pract.* 2017.

## 13. Anexos

### 13.1 Carta de aprobación comité de investigación

DDI-325-2017

Bogotá, 27 de octubre de 2017

Doctor  
**MANUEL HUERTAS**  
Investigador principal  
**FUNDACIÓN CARDIOINFANTIL – IC**  
Bogotá, D.C.

Estimado doctor Huertas:

Una vez presentado y discutido el protocolo "**Miocardiopatías en pediatría: diagnóstico clínico y ecocardiográfico en un centro especializado cardiovascular en Bogotá. 2010-2016**" - Código MC-1057-2017, y teniendo en cuenta que cumple con los principios corporativos institucionales de investigación, me permito informarle que ha sido **APROBADO** para su realización en la institución.

**Esta aprobación es condicional a aprobación concomitante por el Comité de Ética de la Fundación Cardioinfantil – Instituto de Cardiología.**

Se le recomienda:

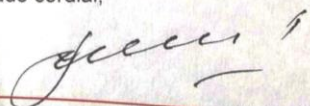
- Ampliar el título, porque no solo se estudiará diagnóstico clínico y ecocardiográfico.
- Planificar y ampliar cómo será el manejo de datos faltante en el análisis estadístico.

De igual forma le comunicamos, que de acuerdo con normas establecidas por el Departamento de Investigaciones se le solicitará un **informe de avance de estricto cumplimiento**. La no adherencia a esta solicitud le ocasionará inclusive la cancelación del protocolo, dicho informe deberá ser entregado cada seis meses a partir de la fecha y según el siguiente cronograma:

- Abril 23 del 2018
- Octubre 23 del 2018

Le deseamos éxitos en la investigación.

Saludo cordial,

  
**RODOLFO J. DENNIS VERANO, MD, MSc, FACP**  
Secretario Comité de Investigaciones

  
FUNDACIÓN  
CARDIOINFANTIL  
INSTITUTO DE CARDIOLOGÍA  
DEPARTAMENTO DE INVESTIGACIONES

  
Jacqueline R.  
FUNDACIÓN  
CARDIOINFANTIL  
INSTITUTO DE CARDIOLOGÍA



Calle 163A # 13B-60  
Teléfono (571) 667 2727

Bogotá, Colombia  
[www.cardioinfantil.org](http://www.cardioinfantil.org)

### *13.2 Instrucciones para autores Revista Colombiana de Cardiología*

La Revista Colombiana de Cardiología (RCC) es la publicación oficial de la Sociedad Colombiana de Cardiología y Cirugía Cardiovascular, que se encarga de divulgar artículos originales clínicos y experimentales acerca de enfermedades cardiovasculares, reportes sobre terapéutica médica y quirúrgica, cardiología pediátrica, estudios cooperativos, epidemiología, estudios de medicamentos, métodos diagnósticos, reportes de casos clínicos, cartas al editor y editoriales, así como resúmenes de investigaciones originales presentadas en los congresos organizados por la Sociedad.

El documento se enviará en formato Microsoft Word, fuente Times New Roman, tamaño 12 puntos, a doble espacio.

El artículo se ordenará, en el siguiente orden:

1. Página de identificación.
2. Sección y Título en español e inglés.
3. Resumen y palabras clave en español e inglés.
4. Texto.

I. Introducción.

II. Materiales y métodos o caso clínico.

III. Resultados.

IV. Discusión.

V. Conclusiones.

VI. Reconocimientos y agradecimientos, si los hay.

VII. Conflictos de intereses.

VIII. Bibliografía.

IX. Figuras y tablas.

13.3 Formato de recolección de datos

**Miocardiopatías en pediatría: diagnóstico clínico y ecocardiográfico en un centro especializado cardiovascular en Bogotá. 2010-2016**

Fecha: \_\_\_\_\_ Formato #: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_

Identificación: \_\_\_\_\_ Historia clínica: \_\_\_\_\_

Fecha de nacimiento: DD/MM/AAA

Edad: \_\_\_\_\_

Sexo: Masculino 1: \_\_\_\_ Femenino 2: \_\_\_\_\_

Procedencia: 1 Bogotá 2 Fuera de Bogotá Especifique: \_\_\_\_\_

Regimen de seguridad social:

1. Contributivo
2. Subsidiado
3. Particular
4. Regimen especial
5. No afiliado
6. FCI social

Peso (kg): \_\_\_\_\_

Talla (cm): \_\_\_\_\_

Tipo de miocardiopatía:

1. Miocardiopatía dilatada
2. Miocardiopatía hipertrófica
3. Miocardiopatía restrictiva
4. Miocardiopatía del ventrículo derecho
5. Miocardiopatía no compacta

6. Miocardiopatía no especificada

Clase funcional: 1\_\_\_ 2\_\_\_ 3 \_\_\_ 4 \_\_\_\_\_

Hallazgos clínicos sugestivos de falla cardiaca:

1. Si
2. No

Oximetría de pulso:

1. 90 – 100%
2. 80 - 89%
3. 70 - 79%
4. < 70%

Comorbilidad: 1. Si\_\_\_\_\_ 2. No \_\_\_\_\_ Especifique: \_\_\_\_\_

Cardiopatía asociada: 1. Si\_\_\_\_\_ 2. No \_\_\_\_\_ Especifique: \_\_\_\_\_

Valoración por genética: 1. Si \_\_\_\_\_ 2. No \_\_\_\_\_

Valor de PCR: \_\_\_\_\_ Valor de BNP: \_\_\_\_\_

Hallazgos ecocardiográficos:

Disfunción ventricular izquierda:

1. Ausente
2. Disfunción diastólica aislada
3. Disfunción sistólica aislada
4. Disfunción sistólica y diastólica

Disfunción ventricular derecha:

1. Ausente
2. Disfunción diastólica aislada
3. Disfunción sistólica aislada
4. Disfunción sistólica y diastólica

Desenlace final:

1. Vivo
2. Muerto

Trasplante cardiaco:

1. Si

2. No