

# CARDIOMEGÀLIA: A PROPÒSIT D'UN CAS



CONSORCI  
HOSPITALARI  
DE VIC

Lorena Serrano Martin  
Consorci Hospitalari de Vic

Jornada Catalana de Diagnòstic Ecogràfic Prenatal 2015

# CAS CLÍNIC

## Antecedents patològics i gestació actual

- 32 anys
- Edat gestacional: 26 setm i 1 dia
- No antecedents patològics d'interès
- TPAL: 1-0-0-1
- DUR (corregida): 25/07/14
- Bon control gestacional
- Serologies: negatives
- Cribatge aneuploidies: T21 i T18 baix risc

# CAS CLÍNIC

- Ecografies:
  - 1r trimestre modifica DUR
  - 2n trimestre (19.2 SA):
    - Fetus en presentació podàlica, fetus femení
    - Avaluació morfològica dintre de la normalitat
    - Biometries correctes segons EG
    - Placenta anterior, LAN
- Control creixement (antecedent familiar agenèsia cos callós) (26.1):
  - Fetus en presentació cefàlica
  - Cardiomegàlia
  - Vessament pleural.



19.2 sg: Normal



26.1 sg: Cardiomegàlia

# CAS CLÍNIC

- Ecografies:
    - 1r trimestre modifica DUR
    - 2n trimestre (19.2 SA):
      - Fetus en presentació podàlica, fetus femení
      - Avaluació morfològica dintre de la normalitat
      - Biometries correctes segons EG
      - Placenta anterior, LAN
    - Control creixement (antecedent familiar agenèsia cos callós) (26.1):
      - Fetus en presentació cefàlica
      - Cardiomegàlia
      - Vessament pleural.
-  Derivació centre III nivell

# CAS CLÍNIC

## Ecografia i ecocardiografia

- Hidrops generalitzat i ascitis
- Vessament pericàrdic i pleural
- Cardiomegàlia (ratio CT 0,35)
- Zona apical trabeculada (miocardiopatia no compactada)
- FE <10%, contractilitat molt disminuïda
- Insuficiència tricuspídea severa (corda tendinosa inserció àpex)
- Doppler:
  - IPAU >P95 fluxes absents en alguns cicles
  - IPACM i PVS normals
  - IP DV ona atrial reversa
- Resta estudi anatòmic normal



Ascitis



Vessament pleural

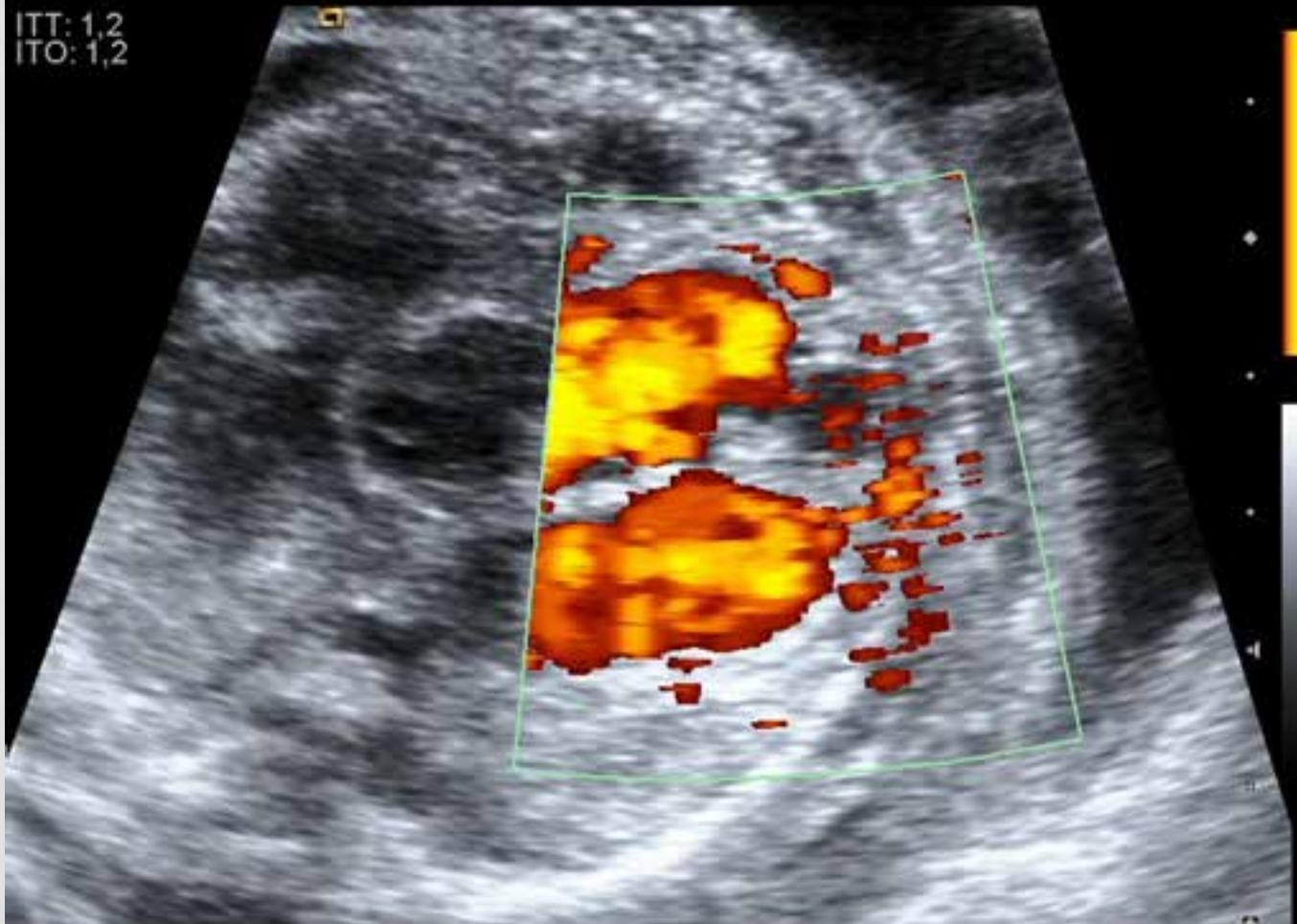
IM: 0.7



Corda tendinosa vàlvula tricúspide. Trabeculacions ventriculars

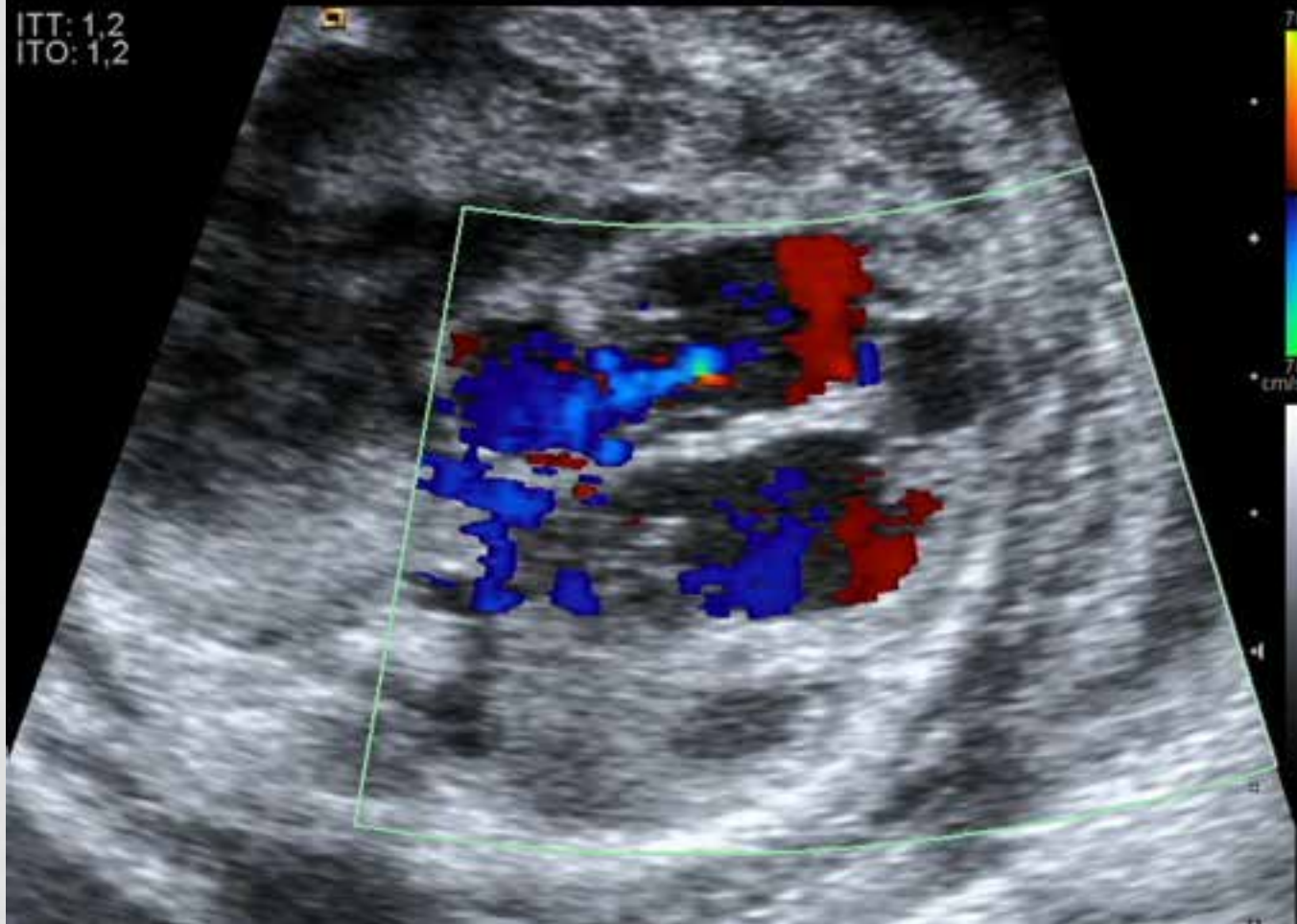


ITT: 1,2  
ITO: 1,2

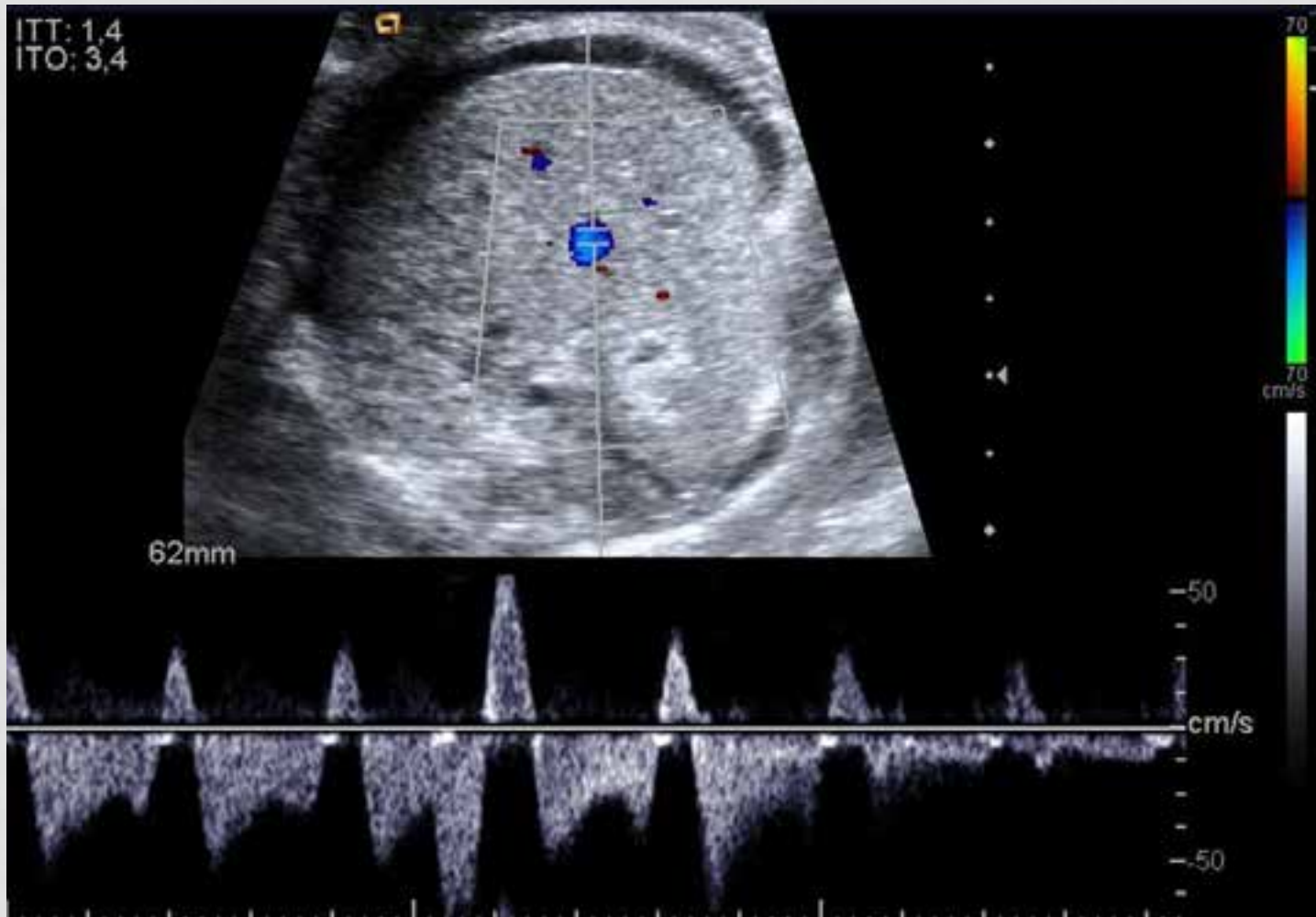


Zona apical trabeculada. Vascularització. Comunicació ventricular

ITT: 1,2  
ITO: 1,2



Insuficiència tricuspídea



DV ona atrial reversa

# CAS CLÍNIC

## Analítica sanguínia i d'orina

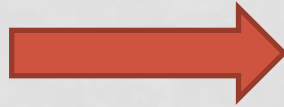
- Hb 11,4; Hto 33,4%
- Plaquetes i leucòcits normals
- Funció hepàtica i renal normal. Ionograma normal
- Hemostàsia normal
- Proteinúria negativa
- Ac irregulars negatius
- Drogues abús negatives
- Serologies:
  - PVB19: IgG +, IgM –
  - CMV: IgG CMV +, IgM CMV –



# CAS CLÍNIC

## Cordocentesis

- Hb fetal 15,7 g/dL
- Hto fetal 45,3%
- GS: 0+
- Coombs directe negatiu.



Es descarta anèmia fetal i necessitat de transfusió

## Amniocentesis (QF-PCR)

- 46XX
- PCR T.gondii negatiu
- PCR PVB19 negatiu
- PCR CMV negatiu
- Pendants B-glucoocerebrosidasa, B-glucuronidasa, B-galactosidasa.

# CAS CLÍNIC

- ILE per hidrops fetal → Fetus femení 1540g. Placenta 818g.
- Estudi necròpsia (provisional)
  - Hidrops generalitzat, ascitis, vessament pleural i pericàrdic
  - Pes acord a edat gestacional
  - Pes cardíac límit superior de la normalitat per cardiomegàlia
  - Vàlvula tricúspide normal, corda tendinosa inserció a àpex
  - Pendent d'estudi histològic per valorar sospita de **miocardiopatia no compactada**
  - Placenta normal

# DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL:

## Cardiomegàlia

- Parvovirus B19
- Malaltia d'Ebstein
- Atrèsia tricuspídea
- Displàsia vàlvula tricúspide
- Miocardiopatia no compactada
- Sd metabòlics i genètics
  - Sd Barth
  - Sd Charcot-Marie-Tooth
  - Sd Otopalatodigital
  - Sd Melnick-needles



# DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL:

## Cardiomegàlia

- Parvovirus B19
- Malaltia d'Ebstein
- Atrèsia tricuspídea
- Displàsia vàlvula tricúspide
- **Miocardiopatia no compactada**
- Sd metabòlics i genètics
  - Sd Barth
  - Sd Charcot-Marie-Tooth
  - Sd Otopalatodigital
  - Sd Melnick-needles





# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA:

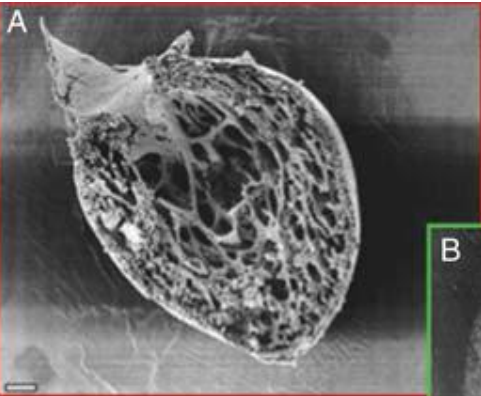
## Epidemiologia

- Patologia poc freqüent (prevalença real desconeguda)
- 9,5% Texas Children's Hospital Echocardiography Database
- En familiars: 18-50%
- Congènit vs adquirit
- Alteració durant el període embrionari
- Associats a altres anomalies cardíques i sistèmiques, sobretot alteracions neuromusculars.

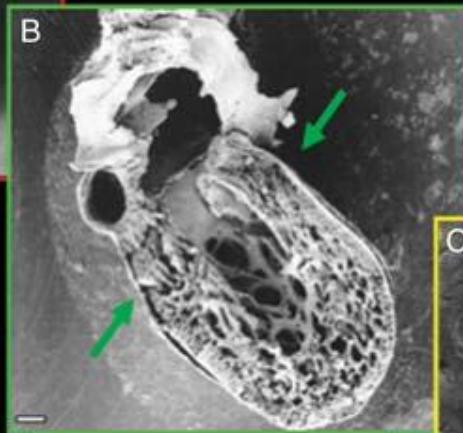
# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA

## Fisiopatologia

- Causa poc coneguda
- Detenció intrauterina de la compactació miocàrdica
  - trabeculacions miocàrdiques ventriculars
  - recessos intercel·lulars profunds amb vascularització (no comunicació amb circulació coronària)
  - miocardi en dues capes diferents (compactada i no compactada [més gruixuda]).
- Persistència dels espais intercel·lulars per sobrecàrrega de pressió o isquèmia miocàrdica (regressió dels sinusoides embrionaris)
- Poden presentar comunicació directa amb cavitat ventricular però no circulació coronària.



At 6 weeks:  
Abundant fine trabeculations

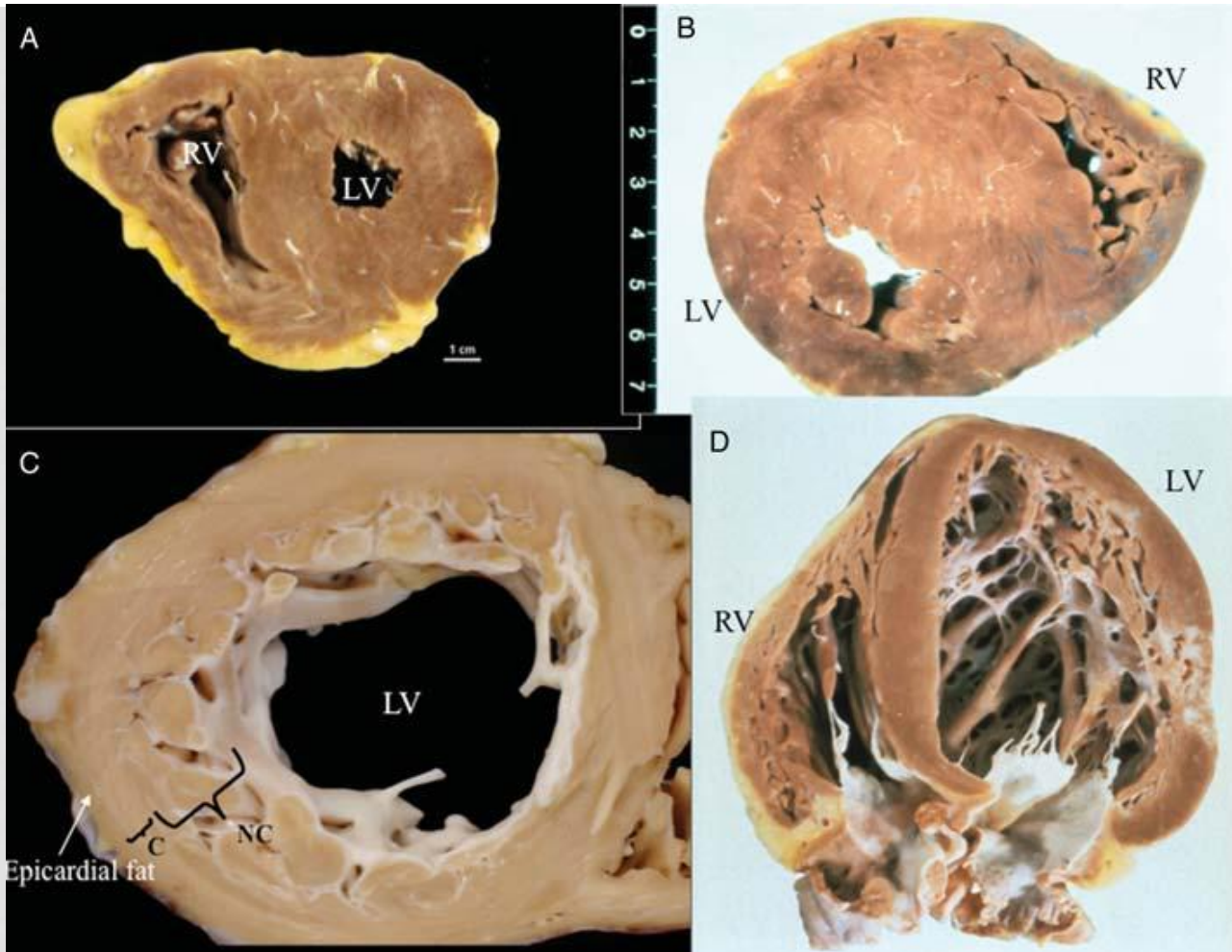


At 8 weeks:  
Trabeculae start to solidify



Early foetal period:  
Compaction almost completed

The process of compaction



Talls de cor normal (A), miocardiopatia hipertròfica(B) i LVNC aïllada (C). Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *European Heart J*2011

# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA

## Presentació clínica

- Molt variable, no específica
- Assimptomàtic
- Insuficiència cardíaca
- Arrítmies
- Dolor toràcic inespecífic
- Mort sobtada



# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA

## Diagnòstic

- Ecocardiografia (speckle-tracking)
- **RMN**
- TAC
- Ventriculografia esquerra



# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA:

## Diagnòstic diferencial

- Miocardiopatia dilatada
- Malaltia cardíaca hipertensiva
- Miocardiopatia hipertròfica apical
- Miocardiopatia infiltrativa
- Fibroelastosi endocàrdica
- Trombus apical
- Displàsia arritmogènica del ventricle dret

# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA

## Criteris diagnòstics

- Absència d'altres anomalies cardíques
- Presència de dues capes cardíques
- Proporció de la capa compactada i no compactada  $> 2$
- Afectació dels segments
  - mitjà-laterals
  - mitjà-inferiors
  - apical (ventricle esquerre)
- Presència de flux sanguini en els recessos intertrabeculars per imatge doppler.
- Compromís de la funció sistòlica del ventricle esquerre amb fracció d'ejecció mitjana de 25-35%



# MIOCARDIOPATIA NO COMPACTADA:

## Complicacions, tractament i pronòstic

- Complicacions:
  - Insuficiència cardíaca
  - Arrítmies (taquicàrdia ventricular)
  - Fenòmens tromboembòlics
  - Mort sobtada
- Tractament: No existeix teràpia específica
  - Prevenió de fenòmens tromboembòlics
  - Tractament mèdic de la IC
- Evolució: Controls ECG anuals
- Pronòstic: depen del grau i progressió de la IC, presència de fenòmens TE i arrítmies.

# CONCLUSIONS

- La miocardiopatia no compactada és una malaltia amb diagnòstic creixent en la pràctica clínica per la millora de les tècniques d'imatge.
- Pot associar-se amb altres anomalies cardíaques i sistèmiques, principalment alteracions neuromusculars.
- La seva presentació clínica és altament variable i pot ser asimptomàtica en molts casos, o desenvolupar una insuficiència cardíaca greu i mort sobtada.

# BIBLIOGRAFIA

- Oechslin E, Jenni R. Left ventricular non-compaction revisited: a distinct phenotype with genetic heterogeneity? *European Heart J* 2011
- Rosa et al: Miocardiopatía no compactada: visión actual. *Arq Bras Cardiol* 2011; 97(1):e13-e19.
- Tsapakis E, Eleftheridos M, Daskalakis G, Chrelas C, Hassiakos D. Prenatal diagnosis of fetal left ventricular non-compaction. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2012; 39:592-594.
- Karatza A, Holder S.E, Gardiner M: Isolated non-compaction of the ventricular myocardium: prenatal diagnosis and natural history. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 75-80.
- Hoedemaekers Y.M, Cohen-Overbeek TE, Frohn-Mulder M.E, Dooijes D, Majoor-Krakauer D.F: Prenatal ultrasound diagnosis of MYH7 non-compaction cardiomyopathy *Ultrasound Obstet Gynecol* 2013; 41: 336-339.
- Zambrano E, Marshalko SJ, Jaffe CC, Hui P. Isolated noncompaction of the ventricular myocardium: clinical and molecular aspects of a rare cardiomyopathy. *Lab Invest.* 2002; 82 (2): 117-22.

# MOLTES GRÀCIES!



Agraïment al servei de Medicina Materno Fetal de l'Hospital Clínic per la seva col·laboració