Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 1022

Revista Española de Cardiología

6037-486. MANIFESTACIONES CARDIACAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS AFECTOS DE ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS

Victorio Cuenca Peiró[1], Almudena Ortiz Garrido[1], Javier Blasco Alonso[2], Raquel Yahyaoui Macias[3], Lourdes Conejo Muñoz[1], Beatriz Picazo Angelín[1], Manuel de Mora Martín[4] y Juan Ignacio Zabala Argüelles[1] del [1]Servicio de Cardiología Pediátrica, [2] Servicio de Gastroenterología Pediátrica, [3]Servicio de Bioquímica Clínica y [4]Servicio de Cardiología, Hospital Materno Infantil, Hospital Regional Universitario Carlos Haya, Málaga.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades metabólicas hereditarias (EMH) constituyen una patología emergente en pacientes pediátricos, pudiendo ser detectadas con cribado neonatal, en su debut clínico por descompensación aguda o ante síntomas crónicos y siendo el corazón un órgano diana en estos trastornos. El objetivo del presente estudio es revisar los casos acaecidos en nuestro centro y analizar la patología cardiológica en los mismos.

Métodos: Estudio retrospectivo de 10 casos diagnosticados de miocardiopatía asociada a EMH en un hospital de tercer nivel entre enero de 2010 y diciembre de 2014. Se analizaron distintas variables (mostradas en tabla adjunta).

Resultados: De entre los 10 casos revisados, destacamos la miocardiopatía hipertrófica (entre ellos 2 casos de enfermedad de Pompe y un síndrome de Hunter), seguida de los trastornos del ritmo (3 casos en hermanos con padres consanguíneos y afectos de trastorno de beta-oxidación de ácidos grados en su variante neonatal letal) y un caso de miocardiopatía dilatada en paciente afecto de síndrome progeroide atípico. En 8 casos el diagnóstico se realizó al debut de la enfermedad, siendo en 2 casos un diagnóstico evolutivo (síndrome de Hunter y síndrome progeroide atípico). Durante su evolución, 4 pacientes fallecieron y 4 quedaron con secuelas, permaneciendo el resto sanos. Los tratamientos cardiológicos fueron médicos-farmacológicos, precisando cirugía cardiaca el paciente con síndrome de Hunter por rotura valvular mitral en contexto de ventilación mecánica prolongada por infección respiratoria aguda y trasplante cardiaco en el paciente con síndrome progeroide atípico por miocardiopatía dilatada grave. Actualmente se está administrando tratamiento enzimático sustitutivo en 3 casos.

Variables analizadas en pacientes con metabolopatías							
	Enfermedad de base	Miocardiopatía	Momento de inicio	Evolución	Tratamiento de Miocardiopatía	Tratamiento de la enfermedad	Genética

1	Defecto congénito glicosilación (CDG)		Miocardiopatía Hipertrófica	Debut	*Exitus*	Médico	Sintomático	c.131C>T, c.422G>A. Gen PMM2
2	Enfermedad Pompe (EP)	Enfermedades lisosomales			Sano	Médico	Enzimático	Heterocigosis mutaciones c.1415 dup C y c.2662 G>T
3	Enfermedad Pompe (EP)				Secuelas	Médico	Enzimático	Heterocigosis mutación c.845 C>G y c.1798 C>T del gen GAA.
4	Síndrome Hunter (SH)			Evolutivo	Secuelas	Cirugía	Enzimático	Pendiente
5	VLCAD	Trastornos de beta-oxidación de ácidos grasos			Sano	Médico	Sintomático	HomocigosisC[643T>C
6	T. de carnitina			Debut	Secuelas	Médico		Pendiente
7	CPT II		Arritmia		*Exitus*	Médico		c.534_558del25bpinsT Gen CPT2
8	CPT II					Médico		
9	CPT II		Miocardiopatía dilatada			Médico		
10	Sdme. Progeroide atípico (SPA)			Evolutivo	Secuelas	Trasplante		Heterocigosis gen LMNA (Thr10lle)

Conclusiones: Las miocardiopatías son una entidad estrechamente asociada a EMH en pacientes pediátricos, siendo la más frecuente la miocardiopatía hipertrófica, pero pudiendo existir otras alteraciones cardiacas (arritmias ventriculares, fallo cardiaco progresivo o complicaciones postrasplante) debido a las características heterogéneas de estos trastornos. Destacamos la necesidad de sospechar estos trastornos ante un diagnóstico reciente de miocardiopatía de causa desconocida en pacientes pediátricos, remarcando la importancia del cribado neonatal en los mismos.