

con prótesis de tipo mecánico, quizá con más incidencia si esta es bidisco. Otro factor que condicionó mayor interacción fue el empleo de prótesis autoexpandible con mayor extensión en el tracto de salida del ventrículo izquierdo, lo cual probablemente deba inclinar a un uso preferente de dispositivos expandibles con balón en ausencia de otros condicionantes. La experiencia con nuevos dispositivos que presentan mecanismos de liberación alternativos o incluso recapturables aún es escasa para extraer conclusiones, por lo que su empleo deberá ser extremadamente cauteloso en este contexto. Hasta la fecha, el uso de prótesis expandibles con balón parece ser el que ha presentado mejor resultado en pacientes con PMP.

Pese a la relativamente infrecuente interacción de los TAVI con la PMP, este problema supuso el 50% de las complicaciones intrahospitalarias (si se excluyen los trastornos de la conducción) y, a su vez, un descenso significativo en la tasa de éxito atendiendo a los criterios VARC-2, aun cuando en general esta complicación pudo resolverse de manera satisfactoria durante la intervención.

Sin duda, existe un sesgo de publicación y por tanto son necesarias series mayores e idealmente análisis aleatorizados para evaluar la mejor alternativa en este grupo de pacientes técnicamente complejos. En cualquier caso, una buena planificación mediante pruebas de imagen que incluyan tomografía computarizada para estimar la distancia prótesis-anillo aórtico ( $\geq 3$  mm si la vía es transapical y 7 mm si es transfemoral)<sup>3</sup> y ecocardiografía transesofágica durante la intervención puede ayudar a evitar tan temida complicación independientemente del tipo de TAVI empleado.

## MATERIAL SUPLEMENTARIO



Se puede consultar material suplementario a este artículo en su versión electrónica disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2016.09.015>.

Ignacio J. Amat-Santos\*, Carlos Cortés, Javier Castrodeza, Javier Tobar, Paol Rojas y José A. San Román

Servicio de Cardiología, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid, España

\* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: [ijamat@gmail.com](mailto:ijamat@gmail.com) (I.J. Amat-Santos).

On-line el 27 de octubre de 2016

## BIBLIOGRAFÍA

1. Rodes-Cabau J, Dumont E, Miró S, et al. Apical aortic valve implantation in a patient with a mechanical valve prosthesis in mitral position. *Circ Cardiovasc Intervent.* 2008;1:233-235.
2. Barbanti M, Ussia GP, Fiorina C, et al. Transcatheter aortic valve implantation in patients with mitral prosthesis. *J Am Coll Cardiol.* 2012;18:1839-1843.
3. Unzué L, García E, Fernández-Friera L. Implantación transfemoral directa de válvula aórtica en paciente con prótesis mitral previa. *Rev Esp Cardiol.* 2013;66:666-668.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2016.09.015>  
0300-8932/

© 2016 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Miocardiopatía hipertrófica sin hipertrofia ventricular: utilidad del estudio anatomopatológico y genético en la prevención de la muerte súbita



### *Hypertrophic Cardiomyopathy Without Ventricular Hypertrophy: Usefulness of Genetic and Pathological Study in Preventing Sudden Death*

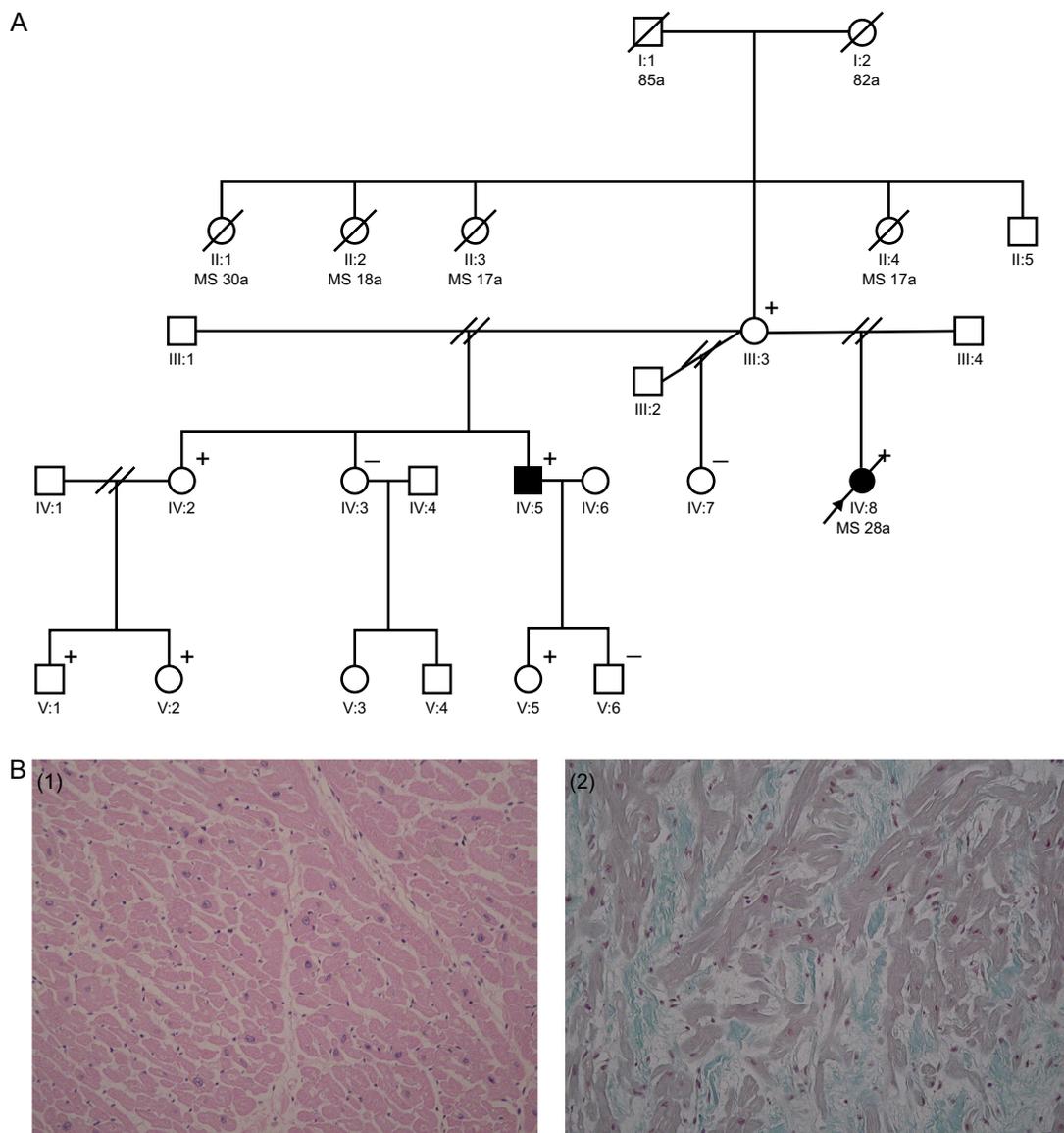
Sr. Editor:

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) se diagnostica por la presencia de una hipertrofia ventricular  $\geq 15$  mm en ausencia de otras condiciones de sobrecarga que puedan originarla o, en el caso de un familiar de un paciente con MCH, cuando presenta un grosor  $\geq 13$  mm. A la histología, la desorganización miofibrilar es característica de la enfermedad. Sin embargo, se han descrito casos de MCH asociados a muerte súbita (MS), en los que solo se ha identificado esa desorganización o la presencia de mutaciones en el gen *TNNT2*<sup>1</sup>. Se presenta a una familia con varias muertes súbitas, para cuyo diagnóstico ha sido clave el estudio anatomopatológico y genético.

El caso índice es una mujer de 28 años, sin antecedentes personales patológicos, que sufrió MS al entrar en su coche. La autopsia mostró un corazón de 295 g de peso, con un tabique interventricular de 13 mm. En el análisis microscópico se apreció hipertrofia microscópica de fibras y focos aislados de desorden fibrilar (figura B). Entre los antecedentes familiares, destacan 4 hermanas de la madre de la paciente que fallecieron por MS a los 17, 18 y 30 años (figura A). La madre de la paciente tenía 55 años, un ecocardiograma normal y electrocardiograma (ECG) con alteraciones de la repolarización en la cara inferolateral. El caso índice tenía

3 hermanas y 1 hermano de diferentes padres. Una de las hermanas, de 30 años, tenía un ecocardiograma y una cardiorr resonancia magnética (CRM) totalmente normales, pero el ECG mostraba descenso del segmento ST en las caras inferior y lateral. Se realizó ecocardiografía de estrés y coronariografía, que no evidenciaron alteraciones. Las otras 2 hermanas presentaban ecocardiogramas y ECG normales. En el hermano se observa ligera hipertrofia del ventrículo izquierdo, con un septo interventricular de 16 mm, y el ECG era similar a los de la hermana viva y la madre (tabla).

Ante la sospecha de MCH familiar con expresión ligera y alta incidencia de MS, se decidió realizar un estudio genético en una muestra de sangre congelada de la paciente fallecida. Se utilizó un panel que estudia mediante *next generation sequencing* varios genes relacionados con miocardiopatías y canalopatías, por la posibilidad de que hubiese alguna canalopatía subyacente no diagnosticada en las pacientes fallecidas. Se identificó la mutación Arg94Leu en troponina T (*TNNT2*). Esta mutación se describió inicialmente en una familia británica con alta prevalencia de MS precoz ( $< 45$  años) y diagnóstico compatible con MCH. Estos pacientes no tenían antecedentes de enfermedad, por lo que la MS fue la primera manifestación clínica. Los hallazgos de la necropsia consistieron en la ausencia de hipertrofia macroscópica, aunque el análisis histológico mostró fibrosis difusa y desorganización de miocitos. De hecho, este trabajo fue uno de los primeros en establecer que las mutaciones en *TNNT2* podían asociarse a MS aun en ausencia de hipertrofia manifiesta<sup>2,3</sup>. Se han descrito otras 2 mutaciones que afectan al mismo residuo (Arg94Cys, Arg94His), por lo que este parece ser un punto proclive a las mutaciones. Esto indicaría que cualquier cambio en la secuencia de aminoácidos en este punto sería mal tolerado. La información clínica disponible sobre los portadores de dichas mutaciones coincide, por ejemplo, con lo observado en la mutación Arg92Gln de varias familias



**Figura.** A: árbol genealógico de la familia (cuadrado: varón; círculo: mujer; cuadrado o círculo con relleno: varón o mujer afectado/a fenotípicamente; cuadrado o círculo sin relleno: varón o mujer sano/a; línea diagonal: fallecido; líneas diagonales paralelas: divorcio). B: imágenes del estudio histológico de los distintos cortes realizados al tabique y al ventrículo izquierdo de la paciente índice (IV:8); revela la presencia de un miocardio congestivo, integrado por miocitos hipertróficos que se disponen de forma ordenada (panel izquierdo). Se aprecian algunas áreas de pequeño tamaño en la pared libre ventricular izquierda donde dichas fibras se disponen de manera desordenada, alineándose oblicuamente y configurando remolinos (*disarray*) (panel derecho). a: años; MS: muerte súbita.

**Tabla**  
Características clínicas de los portadores de la mutación Arg94Leu en *TNNT2*

Paciente	Sexo	Edad (años)	Mutación Arg94Leu en <i>TNNT2</i>	Grosor máximo (mm) (eco o CRM)	Tamaño AI	TVNS en Holter	ECG	Fibrosis en CRM	Eventos	Tratamiento
IV:8 (índice)	M	28	+	13	-	-	-	-	MS	-
III:3	M	55	+	11	38	No	+	No	No	Propranolol
IV:2	M	30	+	10	32	No	+	No	No	DAI, propranolol
IV:5	V	34	+	16	46	No	+	Sí	No	DAI, propranolol
V:1	V	15	+	7	28	No	-	NR	No	Propranolol
V:2	M	13	+	6	20	No	-	NR	No	Propranolol
V:5	M	7	+	5	19	NR	-	NR	No	No

AI: aurícula izquierda; CRM: cardi resonancia magnética; DAI: desfibrilador automático implantable; eco: ecocardiograma; ECG: electrocardiograma con alteraciones de la repolarización en cara inferolateral; M: mujer; NR: no realizada; TVNS: taquicardia ventricular no sostenida; V: varón.

mallorquinas, recientemente publicado<sup>4</sup>. Algunos trabajos que han evaluado estudios microscópicos en portadores de mutaciones en troponina T, indican que estas causan menos hipertrofia y fibrosis que otras mutaciones sarcoméricas, pero más desorden. Este puede ser el sustrato que explique el elevado riesgo arrítmico<sup>5</sup>.

El estudio genético del resto de la familia mostró que la madre, una hermana (y sus 2 hijos) y el hermano (y una de sus hijas) eran portadores de la mutación identificada. Aunque las últimas guías no recomiendan inicialmente el implante de desfibrilador automático implantable únicamente por la presencia de una mutación determinada, por preferencia de los pacientes (que no tenían ningún factor de riesgo, salvo la MS familiar) (tabla), se implantó como prevención primaria desfibrilador a sus 2 hermanos de 33 y 35 años. A los demás portadores, todos menores de 16 años excepto la madre del caso índice (55 años), se les hace un seguimiento estrecho en consulta.

En conclusión, los antecedentes familiares, el estudio anatómopatológico y el estudio genético son clave en el estudio de la MS<sup>6</sup>. Los datos aportados por la familia presentada indican que la MCH debida a la mutación Arg94Leu en *TNNT2* puede presentarse sin hipertrofia macroscópica, con alteraciones en ECG y desorden en el estudio histológico. El riesgo de MS en portadores es alto, por lo que debe realizarse una estricta estratificación del riesgo.

Federico Segura-Villalobos<sup>a,\*</sup>, Ana Isabel Hernández-Guerra<sup>b</sup>,  
Fernando Wangüemert-Pérez<sup>c</sup>, Juan Carlos Rodríguez-Pérez<sup>a</sup>,  
Haridian Mendoza-Lemes<sup>d</sup> y Roberto Barriales-Villa<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Insular de Gran Canaria, Las Palmas de Gran Canaria, España

<sup>b</sup>Sección de Histopatología, Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses Delegación en Canarias, La Laguna, Santa Cruz de Tenerife, España

<sup>c</sup>Centro Cardiológico Cardiant, Las Palmas de Gran Canaria, España

<sup>d</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Universitario de Gran Canaria

Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria, España

<sup>e</sup>Unidad de Cardiopatías Familiares, Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña, Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC), Servizo Galego de Saúde (SERGAS), Universidade da Coruña, A Coruña, España

\* Autor para correspondencia:

Correos electrónicos: fsegurav@hotmail.com,  
fsegurav@secardiologia.es (F. Segura-Villalobos).

On-line el 9 de noviembre de 2016

## BIBLIOGRAFÍA

1. Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, 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;35:2733-2779.
2. McKenna WJ, Stewart JT, Nihoyannopoulos P, McGinty F, Davies MJ. Hypertrophic cardiomyopathy without hypertrophy: two families with myocardial disarray in the absence of increased myocardial mass. *Br Heart J*. 1990;63:287-290.
3. Varnava A, Baboonian C, Davison F, De Cruz L, Elliott PM, Davies MJ, et al. A new mutation of the cardiac troponin T gene causing familial hypertrophic cardiomyopathy without left ventricular hypertrophy. *Heart*. 1999;82:621-624.
4. Ripoll-Vera T, Gámez JM, Govea N, et al. Perfil clínico y pronóstico de las miocardiopatías causadas por mutaciones en el gen de la troponina T. *Rev Esp Cardiol*. 2016;69:149-158.
5. Keren A, Syrris P, McKenna WJ. Hypertrophic cardiomyopathy: the genetic determinants of clinical disease expression. *Nat Clin Pract Cardiovasc Med*. 2008;5:158-168.
6. Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, Ripoll-Vera T, Evangelista-Masip A, Moya-Mitjans A, et al. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. *Rev Esp Cardiol*. 2016;69:300-309.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2016.08.026>  
0300-8932/

© 2016 Sociedad Española de Cardiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Exposición de las cardiólogas intervencionistas a radiaciones ionizantes durante el embarazo. ¿Realmente representa un riesgo para el feto?



### Radiation Exposure to the Pregnant Interventional Cardiologist. Does It Really Pose a Risk to the Fetus?

Sr. Editor:

La preocupación por los riesgos que la exposición a radiaciones ionizantes durante el embarazo conlleva para el feto es uno de los motivos de que algunas cardiólogas desestimen formarse como cardiólogas intervencionistas. Para aquellas que ya lo son, el embarazo supone una interrupción de 1 año (embarazo y baja maternal) en su trayectoria profesional en intervencionismo, lo cual hace que retrasen la decisión de quedarse embarazadas. En esta carta se describe el riesgo espontáneo de malformación/cáncer en la descendencia, su incremento por la exposición a radiación y los límites de dosis recomendados para las trabajadoras gestantes expuestas a radiaciones ionizantes. La información en la literatura sobre trabajadoras embarazadas expuestas a radiaciones ionizantes es escasa. Se presentan los datos de 5 cardiólogas intervencionistas de nuestro país que mantuvieron la actividad profesional en sala durante sus gestaciones.

La exposición del feto a la radiación puede conllevar 2 tipos de efectos adversos: determinísticos (no probabilísticos) y estocásticos (probabilísticos). Los primeros aparecen a partir de una dosis umbral y son: retraso del crecimiento intrauterino, aborto, retraso mental, cociente intelectual bajo y malformaciones congénitas.

Para los segundos no existe dosis umbral, aunque la probabilidad de aparición se incrementa con la dosis recibida. El más importante es cáncer en la infancia<sup>1</sup>. La probabilidad espontánea de que un recién nacido sufra una malformación congénita o cáncer en la infancia es del 4,07% (tabla 1)<sup>1</sup>. Se estima que la exposición a 1 mSv durante el embarazo incrementaría ese riesgo en un 0,008%, lo que supondría un riesgo del 4,078%, y que exposiciones > 10 mSv lo incrementarían en un 0,1%<sup>1</sup>. Tanto en la etapa preimplantacional como en la organogénesis o el periodo fetal, se sabe, por estudios en animales de experimentación, que dosis < 100 mSv no producirán efectos en el embrión/feto<sup>2</sup>. Pero ¿de qué niveles de dosis estamos hablando en cardiología intervencionista? ¿Cuál es la dosis que recibiría el feto de una gestante que trabaja en la sala de hemodinámica? Es difícil encontrar información en la literatura, aunque parecen ser dosis extremadamente bajas. En la Clínica Mayo (Rochester, Estados Unidos) se determinó la radiación recibida por 68 trabajadoras (de cualquier profesión) que llevaron un dosímetro de abdomen durante el embarazo. De ellas, 56 (82,4%), incluidas 2 cardiólogas intervencionistas, tuvieron niveles de radiación indetectables en el dosímetro de abdomen bajo el delantal de plomo<sup>1</sup>. Para poner en contexto estos niveles de radiación, conviene saber que la radiación de fondo o cósmica supone una dosis media de 0,75-1 mSv durante una gestación, y más importante, no hay diferencias en incidencia de malformaciones congénitas/abortos entre embarazadas expuestas a dosis ≤ 50 mSv y embarazadas expuestas a radiación de fondo (< 1 mSv). Las dosis fetales que se han relacionado con aparición de malformaciones/cáncer en infancia han sido > 100-150 mSv<sup>1,2</sup>.