

Miocardopatía dilatada y ataxia de Friedreich

Sr. Editor:

La ataxia espinocerebelosa de Friedreich es una enfermedad degenerativa, heredada con carácter autosómico recesivo, producida por una expansión de tripletes GAA en un gen del cromosoma 9 que codifica la proteína frataxina¹. Clínicamente se caracteriza por ataxia de extremidades y tronco, hiporreflexia, piramidismo, leve neuropatía periférica, pie cavo, retinopatía, sordera y cardiopatía.

La afectación cardíaca es muy frecuente, detectándose alteraciones en el ECG y ecocardiograma en el 95-100% de los pacientes². La afectación cardíaca más frecuente es la miocardopatía hipertrófica, generalmente concéntrica, y de manera mucho más rara la miocardopatía dilatada.

Presentamos el caso de un varón de 32 años, diagnosticado de ataxia de Friedreich a los 22 años, que había comenzado a presentar debilidad e inestabilidad de la marcha a los 16 años y que desarrolló una miocardopatía dilatada que culminó en fallo cardíaco refractario.

Se trata de un varón de 32 años diagnosticado de ataxia de Friedreich 10 años antes. Un hermano había muerto a los 24 años de «ataque cardíaco» y había comenzado a presentar trastornos de la marcha a los 16 años, quedando incapacitado para la deambulaci3n.

Desde el diagnóstico el paciente ha evolucionado con inestabilidad en la marcha lentamente progresiva y debilidad en los miembros inferiores hasta el momento actual, en que se encuentra incapacitado para la deambulaci3n y las actividades de la vida diaria, debiendo permanecer en silla de ruedas.

Desde el punto de vista cardiol3gico, ya desde el diagnóstico de la enfermedad 10 años antes refería palpitaciones ocasionales y en el ECG se apreciaban alteraciones de la repolarizaci3n generalizadas (onda T negativa de V2 a V6 y aplanada en II, III y aVL). El ecocardiograma inicial ponía de manifiesto un ventrículo izquierdo no dilatado, con grosor de paredes normales y disfunci3n sist3lica ligera (FEVI 45-50%).

El paciente ha permanecido estable desde el punto de vista cardiol3gico, no precisando ingresos hospitalarios por causa cardíaca. En el seguimiento ecocardiográfico se aprecia una dilataci3n progresiva del ventrículo izquierdo, con disfunci3n sist3lica progresivamente mayor y desarrollo de una insuficiencia mitral cada vez más importante. Cuatro años antes se le

practicó una ventriculografía isotópica con ^{99m}Tc-per-
tacetato, en la que se observaba un ventrículo izquier-
do de tamaño normal con una contractilidad global de-
primida (FEVI 43%) y, de forma segmentaria, se
apreciaban pequeñas zonas de hipoacinesia en la cara
anterior del ventrículo izquierdo.

El paciente acudió al hospital por presentar desde una semana antes sensaci3n de mareo continua, hin-
chaz3n generalizada con disminuci3n de la diuresis y
episodios de acaloramiento con sensaci3n de falta de
aire. En el momento del ingreso tenía hipotensi3n
marcada con signos de mala perfusi3n periférica, por
lo que inicialmente fue tratado con fármacos inotrópi-
cos intravenosos. Superada esta situaci3n inicial el pa-
ciente se mantuvo estable con presiones arteriales sis-
t3licas entre 80 y 90 mmHg y una frecuencia cardíaca
aritmica sobre 100 lat/min. La exploraci3n física puso
de manifiesto ingurgitaci3n yugular, la auscultaci3n
pulmonar era normal y en la auscultaci3n cardíaca pre-
sentaba un soplo sist3lico III/VI en punta; en la explo-
raci3n abdominal se apreció una hepatomegalia ligera
y había edemas maleolares con fóvea.

En los análisis destacaba una creatinina de 1,7, urea
de 59, sodio 131, potasio 4,2 y el hemograma y la fór-
mula leucocitaria eran normales. En el ECG se apre-
ciaba una fibrilaci3n auricular con respuesta ventricu-
lar sobre 100 spm y trastornos de la repolarizaci3n
generalizados. La radiografía de t3rax evidenci3
cardiomegalia severa e hilios ligeramente borrados, al-
guna línea B de Kerley y redistribuci3n de vasos pul-
monares hacia los vértices pulmonares y el ecocardi-
ograma puso de manifiesto un ventrículo izquierdo
dilatado (63/55), de paredes no hipertrofiadas, con hi-
pocontractilidad generalizada y disfunci3n sist3lica se-
vera (FEVI menor de 30%); presentaba adem3s una
insuficiencia mitral severa.

El paciente mejoró clínicamente y fue dado de alta
en tratamiento con digoxina, diuréticos, IECA y anti-
coagulaci3n oral.

Reingresó a la semana, nuevamente por clínica de
insuficiencia cardíaca congestiva, similar a la del in-
greso previo.

Se descartó la opci3n del trasplante cardíaco como
forma terapéutica debido a lo avanzado de la enferme-
dad neurol3gica en nuestro paciente.

La afectaci3n cardíaca en la ataxia de Friedreich es
la regla y se encuentran alteraciones en el 95-100% de
los pacientes². La forma más frecuente de afectaci3n
cardíaca es la miocardopatía hipertrófica, unas veces
con afectaci3n concéntrica y otras asimétrica o septal.

Mucho más rara es la forma de miocardopatía dila-
tada, hasta un 20%, que al principio se expresa como
hipocinesia global, con dimensiones normales del ven-
trículo izquierdo, pero que a largo plazo producen re-

percusión funcional con fracaso cardíaco, siendo ésta la causa más frecuente de muerte por la enfermedad². Son habituales las arritmias auriculares (flúter y fibrilación auricular) y ventriculares.

Se considera que las formas hipertrófica y dilatada son dos formas diferentes de la enfermedad cardíaca y no estadios evolutivos de la misma enfermedad, con un sustrato histopatológico distinto³.

En el caso que presentamos, en la ventriculografía isotópica practicada 4 años antes aparecían segmentariamente pequeñas zonas de hipoacinesia en la cara anterior del ventrículo izquierdo que corresponderían a zonas de distrofia miocárdica ventricular regional que, cuando son lo bastante extensas, deprimen la función sistólica.

La ataxia de Friedreich es una forma rara de miocardiopatía dilatada que afecta a jóvenes. La aparición de repercusión funcional con fallo cardíaco es un dato de mal pronóstico, conduciendo a los pacientes a la muerte. El trasplante cardíaco generalmente no está indicado en estos pacientes debido a la afectación neurológica progresiva de la enfermedad, y sólo se efectuaría en casos en los que hubiera una disociación importante entre la afectación neurológica y cardíaca, de tal manera que el pronóstico de supervivencia desde el punto de vista neurológico fuera al menos de 10 años.

José J. Gómez-Barrado, Gonzalo Marcos,
Jorge Vega, Yolanda Porras,
Orestes Vaccari y Jesús Montero

Servicio de Cardiología.
Hospital San Pedro de Alcántara.
Complejo Hospitalario de Cáceres

BIBLIOGRAFÍA

1. Campuzano V, Montermini L, Molto MD, Pianese L, Cossee M, Cavalcanti F et al. Friedreich's ataxia: autosomal recessive disease caused by an intronic GAA triplet repeat expansion. *Science* 1996; 271: 1423-1427.
2. Child JS, Perloff JK, Bach PM, Wolfe AD, Perlman S, Kark RA. Cardiac involvement in Friedreich's ataxia: a clinical study of 75 patients. *J Am Coll Cardiol* 1986; 7: 1370-1378.
3. Posada Rodríguez JJ, Gutiérrez-Vivas E, Cabello A. Repercusión cardíaca de las enfermedades neuromusculares. *Rev Esp Cardiol* 1997; 50: 882-901.

Valor del síncope y de la estimulación eléctrica programada para predecir muerte súbita en la miocardiopatía hipertrófica

Sr. Editor:

Leyendo con atención el artículo reciente de McKenna y Monserrat Iglesias «Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica

ca y riesgo de muerte súbita»¹, nosotros identificamos dos puntos que merecen ser corregidos.

En principio, los autores escribieron que «la presencia de síncope recurrente sin causa aparente es un factor de riesgo importante en niños y adolescentes, con elevado valor predictivo positivo y bajo valor predictivo negativo para el desarrollo de muerte súbita». En el estudio clásico sobre el pronóstico de la miocardiopatía hipertrófica, McKenna et al encontraron que la presencia de síncope en pacientes con menos de 45 años de edad tiene un valor predictivo positivo del 29% y un valor predictivo negativo del 89% (con sensibilidad del 42% y especificidad del 82%)^{2,3}. Así, creemos que los autores quisieron decir lo contrario: la presencia de síncope recurrente tiene elevado valor predictivo negativo y bajo valor predictivo positivo para el desarrollo de muerte súbita.

Después, los autores consideraron que el valor predictivo negativo de la estimulación eléctrica programada es bajo. En el principal estudio con estimulación eléctrica programada en los pacientes con miocardiopatía hipertrófica, Fananapazir et al observaron que el valor predictivo positivo era bajo; esto significa que solamente un pequeño número de pacientes con inducción de arritmias ventriculares sostenidas (17%) tendrá muerte súbita^{3,4}. Sin embargo, ellos evidenciaron un muy elevado valor predictivo negativo de la estimulación eléctrica programada (98%), o sea, con protocolos con tres o más extraestímulos, la mayoría de los casos sin inducción de arritmias ventriculares sostenidas no se asocia al desarrollo de muerte súbita. De este modo, la limitación de la estratificación de riesgo de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica es el bajo valor predictivo positivo de todos los criterios clínicos y de laboratorio, o que dificulta la identificación de los pacientes que podrán presentarse con muerte súbita.

Para terminar, nos gustaría mucho felicitar a los autores por su excelente revisión. Los estudios del equipo de Dr. McKenna han contribuido de modo importante para la estratificación de riesgo de muerte súbita en la miocardiopatía hipertrófica. Sin embargo, creemos que los equívocos citados deben ser corregidos y enfatizados a los lectores.

Henrique Horta Veloso^a y Rose Mary
Ferreira Lisboa da Silva^b

^aSanta Casa de Misericórdia de Belo Horizonte.
^bFacultad de Medicina. Universidad Federal de Minas
Gerais. Brasil.

BIBLIOGRAFÍA

1. McKenna WJ, Monserrat Iglesias L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 123-130.
2. McKenna WJ, Deanfield J, Faruqui A, England D, Oakley C, Godwin J. Prognosis in hypertrophic cardiomyopathy: role of age

- and clinical, electrocardiographic and haemodynamic features. *Am J Cardiol* 1981; 47: 532-538.
- McKenna WJ, Elliott PM. Arrhythmia, sudden death, and clinical risk stratification in hypertrophic cardiomyopathy. En: Zipes DP, Jalife J, editores. *Cardiac electrophysiology: from cell to bedside* (3.^a ed.). Philadelphia: W.B. Saunders Company, 2000; 555-562.
 - Fananapazir L, Chang AC, Epstein SE, McAreavey D. Prognostic determinants in hypertrophic cardiomyopathy: prospective evaluation of a therapeutic strategy based on clinical, Holter, hemodynamic, and electrophysiological findings. *Circulation* 1992; 86: 730-740.

Respuesta

Sr. Editor:

Agradecemos la carta de los Dres. Horta y Ferreira que nos permite matizar dos afirmaciones realizadas en nuestra revisión¹.

En primer lugar, sugieren que la presencia de síncope en niños y adolescentes con miocardiopatía hipertrófica (MCH) no tiene un alto valor predictivo positivo y bajo valor predictivo negativo como nosotros señalamos, y hacen referencia a un artículo de McKenna et al² en el que se habla de pacientes menores de 45 años. Desde luego, cuando hablamos de niños y adolescentes nos referimos a pacientes de menor edad. En la tabla 6 de este artículo de McKenna et al podemos comprobar que si nos limitamos a pacientes menores de 14 años, el valor predictivo positivo de la presencia de síncope es de un 57% (muy elevado cuando se trata de muerte súbita a esta edad: la mitad de los pacientes con síncope murieron), mientras que el valor predictivo negativo en este estudio particular sería sólo de un 65% (no podremos decirle a un paciente sin síncope que no tiene riesgo de muerte súbita, al menos sin valorar la presencia de otros factores)². Hay que tener en cuenta que los escasos datos existentes sobre estratificación de riesgo en pacientes pediátricos y adolescentes con MCH proceden de poblaciones seleccionadas de centros de referencia. Estos datos indican que gran parte de los que sufren muerte súbita no tiene antecedentes de episodios sincopales (bajo valor predictivo negativo)³ y, sin embargo, en ellos la presencia de síncope se asocia con un alto riesgo de muerte súbita sin tratamiento⁴.

En segundo lugar, nos gustaría aprovechar esta ocasión para incidir en la escasa utilidad de los estudios electrofisiológicos en la estratificación de riesgo rutinaria de los pacientes con MCH. En el estudio tantas veces citado de Fananapazir et al⁵ el valor predictivo positivo para muerte súbita o descarga de desfibrilador del estudio electrofisiológico fue de un 17% y el valor predictivo negativo, como señalan Horta y Ferreira fue de un 98%. Pero es importante comprobar que en este mismo estudio, el valor predictivo negativo de la pre-

sencia de TVNS en el Holter fue de un 96% y el valor predictivo positivo fue de un 10%⁵. ¿Qué es lo que añade la realización del estudio electrofisiológico? Parece claro que la utilización de un protocolo de estimulación agresivo, con tres o más extraestímulos en dos puntos e intervalos de acoplamiento de 600, 500 y 400 ms (el utilizado por Fananapazir et al) produce demasiados falsos positivos para ser útil. Si se realiza el estudio electrofisiológico con protocolos de dos extraestímulos, para disminuir el número de falsos positivos, aumentará la proporción de falsos negativos y disminuirá el valor predictivo negativo. En nuestra opinión, como reflejamos en nuestra revisión¹, la información del estudio electrofisiológico sólo es relevante en algunos casos muy seleccionados, y no debe ser el criterio fundamental para decidir la necesidad de implantar un desfibrilador, ya que la mayor parte de los pacientes con estudios positivos no presentan muerte súbita.

Por último, estamos de acuerdo con Horta y Ferreira en que la principal limitación de la estratificación de riesgo en la MCH es el bajo valor predictivo positivo de todos los factores de riesgo descritos tomados individualmente. Es por ello que nosotros proponemos una valoración de riesgo integral, en la que se tenga en cuenta el número y tipo de factores de riesgo junto con las características particulares de cada paciente (en especial la edad) y la presencia de posibles factores desencadenantes y coadyuvantes a la hora de decidir la necesidad y tipo de tratamiento profiláctico^{1,6}.

Lorenzo Monserrat y William J. McKenna

Servicio de Cardiología. Hospital Juan Canalejo,
A Coruña y St. George's Hospital. Londres.
Reino Unido.

BIBLIOGRAFÍA

- McKenna WJ, Monserrat L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 123-130.
- McKenna WJ, Deanfield J, Faruqi A, England D, Oakley C, Godwin J. Prognosis in hypertrophic cardiomyopathy: role of age and clinical, electrocardiographic and hemodynamic features. *Am J Cardiol* 1981; 47: 532-538.
- McKenna WJ, Franklin RCG, Nihoyannopoulos P, Robinson KC, Deanfield JE. Arrhythmia and prognosis in infants, children and adolescents with hypertrophic cardiomyopathy. *JACC* 1988; 11: 147-153.
- McKenna WJ, Camm J. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy. Assessment of patients at high risk. *Circulation* 1989; 80: 1489-1492.
- Fananapazir L, Chang AC, Epstein SE, McAreavey D. Prognostic determinants in hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 1992; 86: 730-740.
- Elliott PM, Poloniecki J, Dickie S, Sharma S, Monserrat L, Varnava A et al. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy. Identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000. En prensa.