



6035-421. UNA CAUSA POCO FRECUENTE DE MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA

Iris María Esteve Ruiz, Diego Rangel Sousa, Antonio Grande Trillo, Enrique Calderón Sandubete, Eloy Rivas Infante, José Manuel Sobrino Márquez, Carmen Paradas López y Ernesto Lage Gallé del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocardiopatía restrictiva es la menos frecuente de todas las enfermedades del miocardio, lo que supone un reto para el cardiólogo. Por ello mostramos un caso excepcional en cuanto a su etiología.

Métodos: Mujer de 18 años sin antecedentes de interés, debuta con clínica de IC derecha. Ingresa en su hospital de referencia por presíncopes y empeoramiento de la función hepática. El ECG muestra bloqueo bifascicular. Se realiza ETT, objetivándose dilatación biauricular, leve HVI, patrón restrictivo ($E >> A$) y ligera disfunción VD (TAPSE 9 mm). A las 24 horas del ingreso, presenta asistolia prolongada, requiriendo el implante de un marcapasos transitorio, que posteriormente se retira. La paciente entra en fallo multiorgánico, por lo que sospechando una enfermedad sistémica con implicación cardiaca, se decide realizar biopsia endomiocárdica. Durante el procedimiento, la paciente presenta BAV completo y PCR, por lo que recibe RCP y requiere nuevamente estimulación eléctrica. Se deriva a nuestra Unidad de IC.

Resultados: Los análisis histopatológicos muestran fibrosis y alteración en la estructura miofibrilar. La H-E identifica vacuolas PAS +, descartándose depósito de amiloide y hemocromatosis (no se pudo realizar estudio ultraestructural debido a la insuficiente cantidad de tejido). Se plantea diagnóstico diferencial con la enfermedad de Fabry y otras miocardiopatías por depósito. El test de alfa-1 galactosidasa es débilmente positivo y se solicita una batería de test genético para MCH (Health-in-Code). La paciente evoluciona favorablemente, normalizando la coagulación, los parámetros hepáticos y renales, y se implanta un marcapasos definitivo. La valoración neurológica muestra paresia de miembros inferiores de predominio proximal, realizándose un TAC que evidencia moderada atrofia grasa simétrica, afectando a ambos glúteos mayores. La biopsia de músculo esquelético muestra miopatía asociada a la desmina. El genotipo reveló una mutación inserción/delección no conocida previamente en el gen de la desmina. Actualmente la paciente se encuentra en clase funcional I de la NYHA.



Panel histopatológico.

Conclusiones: La miopatía miofibrilar asociada a la desmina es una entidad poco frecuente, que causa miocardiopatía restrictiva y asocia alteraciones de la conducción. Desde el punto de vista de un posible trasplante cardiaco en el futuro, dicha condición no sería contraindicación.