

Cartas científicas

Infarto agudo de miocardio en pacientes con forma muy rara de origen anómalo de la arteria coronaria principal izquierda

Acute Myocardial Infarction in Patients With a Very Rare Form of Anomalous Origin of the Left Main Coronary Artery

Sra. Editora:

Un varón de 50 años de edad (caso 1) con hipertensión y hábito tabáquico acudió por dolor torácico continuo de 2 h de evolución y una elevación del segmento ST en las derivaciones anteroseptales y laterales del electrocardiograma, y fue remitido para angioplastia primaria.

La angiografía coronaria mostró una arteria coronaria derecha dominante, sin estenosis (fig. 1A). Se observó que el origen de la arteria coronaria izquierda (ACI) estaba en el seno coronario derecho, con un *ostium* independiente de la arteria coronaria derecha y un trayecto retroaórtico. Se identificaron lesiones graves de las partes media y distal de la ACI (fig. 1B, flecha blanca). La ACI anómala se cateterizó con facilidad mediante catéter coronario izquierdo de Judkins, de 4,0, y se implantó con éxito un *stent* (fig. 1C).

En el periodo inmediato tras la revascularización, se produjo un edema agudo de pulmón en el contexto de una crisis hipertensiva, que requirió ventilación mecánica. La concentración máxima de troponina I fue de 185,9 $\mu\text{g/l}$. La recuperación transcurrió sin incidencias, y al alta la función sistólica ventricular izquierda mostró sólo una ligera reducción. La angiografía coronaria

mediante tomografía computarizada multicorte confirmó un trayecto retroaórtico de la ACI (figs. 1D y E, flechas negras) y la permeabilidad del *stent* miocárdico (fig. 1F, punta de flecha).

Otro varón, de 68 años de edad, con hipertensión acudió al servicio de urgencias por dolor torácico continuo. El electrocardiograma mostró un patrón de sobrecarga ventricular izquierda con un hemibloqueo fascicular anterior izquierdo; las cifras de troponina I cardíaca estaban elevadas (3,6 $\mu\text{g/l}$) y el paciente fue ingresado por un infarto agudo de miocardio sin elevación del ST. El dolor torácico fue refractario al tratamiento antiisquémico máximo, y se llevó a cabo una angiografía coronaria de urgencia. Durante el cateterismo cardíaco, el paciente entró en *shock* cardiogénico y necesitó apoyo inotrópico y ventilación mecánica. La arteria coronaria derecha era dominante y presentaba una lesión distal leve (fig. 2A), pero la ACI tenía su origen en el seno coronario derecho, con un trayecto retroaórtico (fig. 2B, flecha blanca). El tronco coronario izquierdo presentaba una importante estenosis en la parte media (fig. 2C, flecha blanca), y la arteria descendente anterior mostraba una lesión crítica proximal y estaba ocluida en el segmento medio (fig. 2C, flecha negra). Se intentó sin éxito el cateterismo de la ACI con catéteres guía XB 3,5, Judkins izquierdo 4,0 y Judkins izquierdo 5,0. Finalmente, un catéter A1 multifunción permitió realizar con éxito una angioplastia con *stent* del tronco coronario izquierdo y de la arteria descendente anterior izquierda (fig. 2D, flechas blancas y negras). La mejoría hemodinámica fue inmediata y permitió retirar el apoyo inotrópico y la ventilación mecánica en un plazo de 24 h. La recuperación transcurrió sin incidencias y el paciente fue dado de alta con recuperación de la

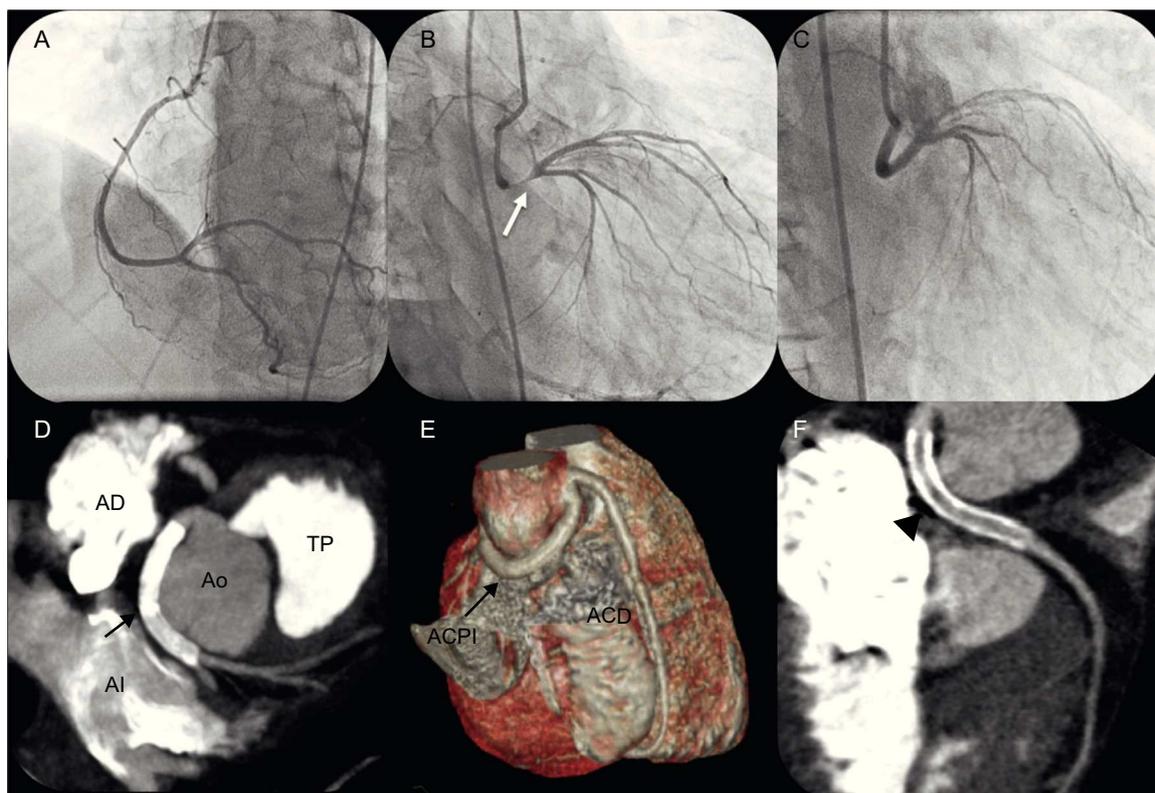


Figura 1. A-C: angiografía coronaria. D-F: angiografía coronaria con tomografía computarizada multicorte. ACD: arteria coronaria derecha; ACPI: arteria coronaria principal izquierda; AD: aurícula derecha; AI: aurícula izquierda; Ao: aorta; TP: tronco de la arteria pulmonar.

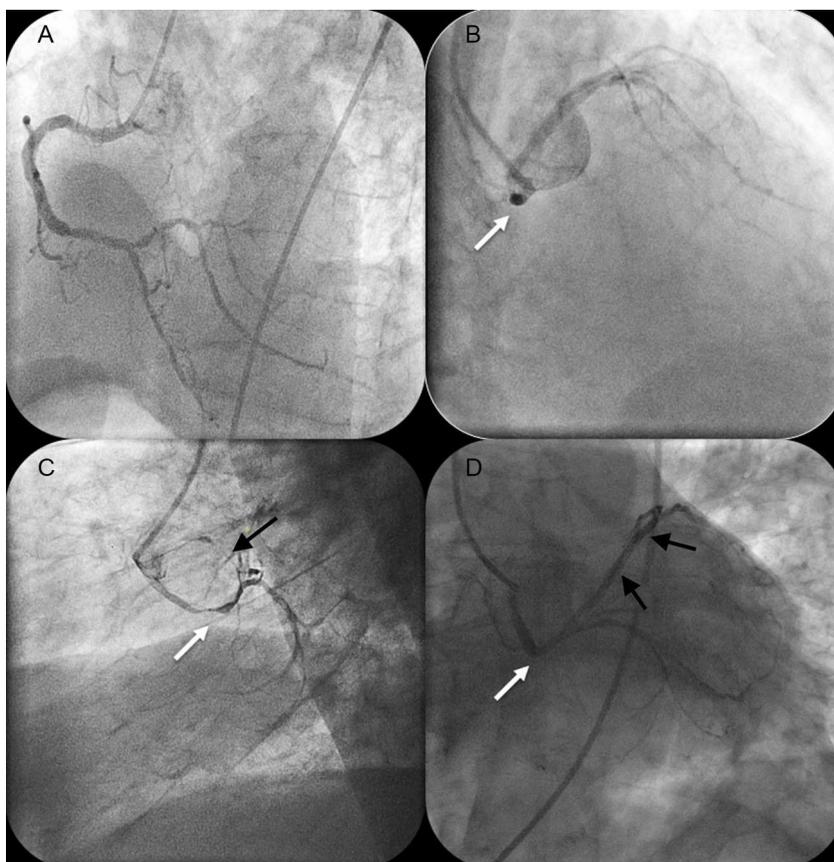


Figura 2. Angiografía coronaria.

función ventricular izquierda. El paciente no colaboró para la realización de una angiografía coronaria con tomografía computarizada multicorte.

La mayor parte de las anomalías coronarias se identifican de manera incidental en un 0,6-1,3% de las angiografías coronarias. El origen de la ACI en el seno coronario derecho es una anomalía extremadamente infrecuente, con una incidencia del 0,017%¹.

Es fundamental identificar el trayecto de la ACI anómala: retroaórtico, interarterial, septal, o anterior a la pared libre del ventrículo derecho¹. Se atribuye una gran relevancia pronóstica al trayecto interarterial de la ACI, que se asocia a muerte súbita cardíaca, en especial durante o inmediatamente después de un ejercicio físico extenuante, como consecuencia de la compresión coronaria².

El trayecto retroaórtico de la ACI es menos frecuente y suele resultar benigno¹, aunque excepcionalmente puede manifestarse en forma de angina o incluso infarto agudo de miocardio³. Se ha propuesto un enfoque multifactorial para explicar la isquemia asociada a un origen anómalo de la ACI: un orificio coronario en forma de hendidura con una obstrucción dinámica, un origen en ángulo agudo o segmentos intramurales de la arteria coronaria anómala³. Sin embargo, en nuestros casos se identificó una enfermedad coronaria aterosclerótica grave, y ello condujo a la hipótesis de un proceso de degeneración aterosclerótica temprana, como se observa en otras arterias coronarias con un origen anómalo en el seno coronario derecho, como la arteria circunfleja⁴. En el registro RACES (un registro de 13 hospitales de España), se observó enfermedad coronaria aterosclerótica (en alguna de las arterias coronarias) relacionada en el 51% de los pacientes⁵, aunque no se conoce la relación real entre la enfermedad coronaria aterosclerótica y las anomalías de las arterias coronarias. En el caso 1, no se observó una enfermedad coronaria aterosclerótica adicional, por lo que, teóricamente, podría haber habido un espasmo de la ACI.

La angioplastia coronaria primaria de una arteria coronaria anómala es una intervención difícil y de gran complejidad, sobre todo en una situación de urgencia. Para realizar con éxito una angioplastia coronaria primaria, es fundamental identificar inmediata y exactamente las características anatómicas detalladas de un vaso anómalo³.

En la angiografía coronaria, el trayecto retroaórtico de la ACI se detecta mediante la visualización del «signo del punto», que corresponde a la arteria visible en el extremo, por detrás de la raíz de la aorta, en una proyección oblicua anterior derecha de 30°⁶. Sin embargo, la relación de la ACI anómala con los grandes vasos puede ser difícil de identificar por la falta de una visualización tridimensional, que solamente es posible mediante una angiografía coronaria con tomografía computarizada multicorte.

Esta técnica de imagen puede aportar una evaluación más completa del origen, el trayecto y las relaciones anatómicas de la coronaria anómala con las estructuras próximas, de considerable importancia para el diagnóstico y la delimitación de la intervención coronaria^{2,3}. Tiene el inconveniente de que no puede aplicarse en situaciones agudas, puesto que requieren una intervención de urgencia.

Una elección apropiada de los catéteres de guía que permita una buena alineación coaxial y un apoyo posterior es esencial también para un resultado satisfactorio en la angioplastia de una ACPI anómala³. Se han descrito varios tipos de catéter de guía³ que se eligen de forma individualizada en cada caso.

Cláudia Jorge*, José António Duarte, Pedro Cardoso,
Ana G. Almeida, Pedro Canas da Silva y António Nunes Diogo

Serviço de Cardiologia, Hospital Universitário de Santa Maria, Lisboa, Portugal

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: c_jorge@sapo.pt (C. Jorge).

On-line el 2 de julio de 2013

BIBLIOGRAFÍA

1. Yamanaka O, Hobbs RE. Coronary artery anomalies in 126.595 patients undergoing coronary arteriography. *Cath Cardiovasc Diagn.* 1990;21:28-40.
2. Balaguer-Malfagón JR, Estornell-Erill J, Vilar-Herrero J, Pomar-Domingo F, Frederico-Zaragoza P, Payá-Serrano R. Arteria coronaria izquierda anómala en el seno de Valsalva derecho asociada a aterosclerosis coronaria. *Rev Esp Cardiol.* 2005;58:1351-4.
3. Vijayvergiya R, Grover A, Singhal M. Percutaneous revascularization in a patient with anomalous origin of the left main coronary artery. *World J Cardiol.* 2011; 3:311-4.
4. Donaldson RM, Raphael M, Radley-Smith R, Yacoub MH, Ross DN. Angiographic identification of primary coronary anomalies causing impaired myocardial infarction. *Cathet Cardiovasc Diagn.* 1983;9:237-49.
5. Barriales-Villa R, Morís C, Sanmartín JC, Fernández E, Palín F, Ruiz Nodar JM. Registro de anomalías congénitas de las arterias coronarias con origen en el seno de Valsalva contralateral en 13 hospitales españoles (RACES). *Rev Esp Cardiol.* 2006;59:620-3.
6. Serota H, Brath CW, 3rd, Seuc CA, Vandormael M, Aguirre F, Kern MJ. Rapid identification of the course of anomalous coronary arteries in adults: the «dot and eye» method. *Am J Cardiol.* 1990;65:891-8.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.03.010>

Utilidad del análisis genético de la miocardiopatía hipertrófica en la práctica real

Usefulness of Genetic Testing for Hypertrophic Cardiomyopathy in Real-world Practice

Sra. Editora:

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad de origen genético causada por mutaciones en al menos 11 genes que codifican mayoritariamente proteínas sarcoméricas cardiacas¹. Clásicamente, el manejo de esta enfermedad implica la evaluación sistemática y durante años de los familiares de primer grado del individuo afecto^{1,2}. Desde que en 1990 se describiera la primera mutación asociada a MCH, la realización de estudios genéticos ha avanzado desde la investigación a la clínica. Actualmente, conocer la mutación causal en un individuo con MCH no suele implicar cambios en su actitud terapéutica. Sin embargo, conocer el defecto genético puede tener otras implicaciones importantes, ya que permite brindar a pacientes y familiares un consejo genético eficaz². Además, objetivar precozmente la mutación en familiares permite estrechar el seguimiento y detectar antes las complicaciones. Por último, a los familiares no portadores de la mutación se los podrá dar de alta, evitando así seguimientos innecesarios^{1,2}. Se ha demostrado que la realización sistemática de estudios genéticos en la MCH es coste-efectiva en modelos teóricos aplicados en países anglosajones³, pero no existen datos en nuestro medio.

El objetivo de nuestro trabajo es evaluar el impacto clínico y económico del estudio genético de familias con MCH en nuestro país. Para ello, realizamos un estudio observacional de las familias con MCH sometidas a análisis genético (2008-2011) en dos unidades de cardiopatías familiares.

Se evaluó la utilidad clínica del análisis genético (consejo reproductivo, profesional y deportivo) y el ahorro económico directo derivado del cese de seguimiento de familiares con resultado genético negativo. Durante el periodo analizado, se realizó estudio genético a 171 pacientes índice con MCH (118 [68%] varones; media de edad, 52 ± 17 años). En todos los casos, se analizaron mediante secuenciación Sanger los exones y las regiones intrónicas flanqueantes de los 5 genes más frecuentemente implicados en la MCH (*MYH7*, *MYBPC3*, *TPM1*, *TNNI3* y *TNNI2*). En 43 sujetos índice (25%), se analizaron además otros 4 genes (*ACTC*, *MYL2*, *MYL3* y *TNNC1*) y en 4 pacientes se analizaron también los genes *PRKAG2* y *LAMP2*. Se identificó la mutación causal en 82 pacientes índice (48%). Se excluyó a los sujetos con variantes de significado incierto.

A continuación se realizó evaluación clínica (con electrocardiograma y ecocardiograma) más cribado genético en cascada de los familiares que así lo desearon. En total, se evaluó a 228 familiares (2,8 familiares/paciente índice; media de edad, 39 ± 19 años). De estos, 106 familiares (46,5%) eran portadores de la misma mutación que el paciente índice (genotipo positivo). En

cambio, 122 familiares (53,5%) no presentaban la mutación (genotipo negativo) y, tras recibir consejo genético, se los dio de alta definitivamente (figura).

El consejo genético incluye asesoramiento reproductivo, profesional y deportivo. El equipo asesor debe contar con profesionales experimentados. Se debe explicar con claridad a pacientes y familiares los riesgos y beneficios del test, así como las implicaciones clínicas, psicológicas y sociales. Idealmente, el consejo reproductivo debe realizarse antes de la gestación. Se debe tratar aspectos como patrón de herencia, penetrancia, expresividad e historia familiar. Se debe informar de las alternativas reproductivas a todo sujeto portador de una mutación causal.

Con el fin de evaluar a los sujetos que en nuestro estudio se beneficiaron de consejo reproductivo, fijamos el fin de la edad reproductiva a los 40 años. Así, el 42% de los sujetos con mutación (78 pacientes) eran menores de 40 años y recibieron asesoramiento reproductivo. También se han beneficiado de consejo reproductivo los familiares no portadores. Así, en nuestro trabajo, casi la mitad (48%) de los familiares con genotipo negativo (59 familiares) eran menores de 40 años y se les informó de que sus descendientes no sufrirán la enfermedad (figura).

En cuanto al consejo laboral y deportivo, la Sociedad Europea de Cardiología desaconseja la actividad deportiva competitiva a los sujetos con genotipo positivo y fenotipo negativo⁴, pero no establece recomendaciones acerca del consejo profesional. Sin embargo, dada la alta probabilidad de que los portadores genéticos desarrollen el fenotipo a lo largo de su vida, parece razonable desaconsejar profesiones que limiten su desempeño a pacientes con MCH (policía, bombero, piloto, etc.), así como la participación en deportes competitivos que impliquen actividad física intensa.

En nuestra población, 25 familiares con genotipo positivo y fenotipo negativo (24%) y 30 familiares con genotipo negativo (25%) eran menores de 30 años, por lo que se les pudo orientar acerca de su carrera profesional y su práctica deportiva (figura).

Finalmente, determinamos el coste económico de realizar estudios genéticos como la diferencia entre el coste del análisis genético y el ahorro de consultas, electrocardiogramas y ecocardiogramas en familiares de genotipo negativo que cesan el seguimiento periódico que recomiendan las guías de práctica clínica^{1,2}. Los costes del estudio genético y las pruebas se han calculado a partir de la media de las tarifas de dos empresas y de los costes oficiales de nuestras comunidades autónomas (tabla)^{5,6}.

Tras un estudio clínico detallado para identificar posibles familias con mutaciones múltiples, se dio el alta definitiva a 122 familiares con genotipo negativo.

En total, la realización de estudios genéticos supuso un gasto calculado de 323.988 euros. Como el ahorro derivado de cesar el seguimiento en familiares con genotipo negativo supone 300.913 euros (3.167 ± 1.906 por familiar dado de alta) (tabla)^{5,6}, el cálculo del coste directo de realizar estudio genético (coste del análisis genético menos el ahorro sanitario directo) asciende a 23.075 euros (135 euros por cada familia sometida a estudio genético).