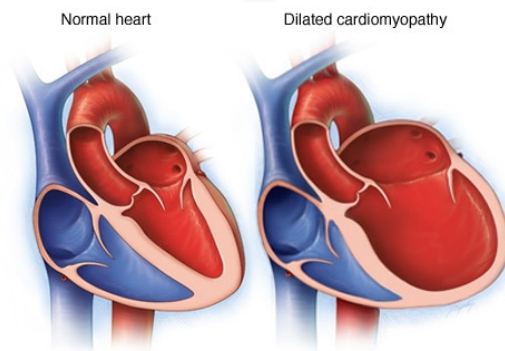


# Información para pacientes.

## Miocardiopatía dilatada.

### 1. El corazón normal.

El corazón es un músculo especial que se contrae de forma regular y continua, impulsando la sangre hacia el resto del cuerpo y los pulmones. Está formado por cuatro cámaras - dos situadas en la parte superior (las aurículas) y dos en la parte inferior (los ventrículos). La contracción cardiaca se produce como consecuencia de la presencia de un flujo eléctrico que provoca dicha contracción. Estas señales eléctricas se repiten de forma cíclica y cada impulso eléctrico va a generar un latido.



© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.

Fuente: Clínica Mayo

### 2. Miocardiopatía dilatada.

La miocardiopatía dilatada (MCD) es una enfermedad del músculo cardíaco. Tener una MCD significa que el ventrículo izquierdo (o en ocasiones ambos ventrículos) del corazón se dilatan (aumentan de tamaño). Cuando esto ocurre, el corazón pierde la capacidad de bombear la sangre al resto del organismo de forma eficiente. Esta situación puede ocasionar una retención de líquido (edema) en pulmones, tobillos, abdomen y otros órganos, y produce sensación de falta de aire o fatiga. El conjunto de estos síntomas es lo que se conoce como insuficiencia cardíaca. En la mayoría de casos, la MCD se desarrolla lentamente de manera que el corazón puede estar ya severamente afectado cuando se produce el diagnóstico del paciente. En algunos casos puede asociarse insuficiencia mitral. Esta se produce cuando parte del flujo sanguíneo sigue una dirección incorrecta a través de la válvula mitral por falta de cierre de la misma (la sangre retorna desde el ventrículo izquierdo hasta la aurícula izquierda).

### 3. Prevalencia y patrón de herencia.

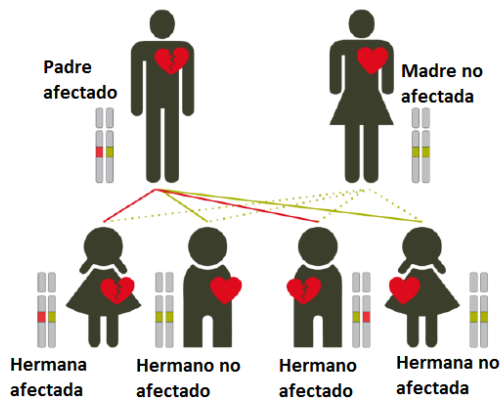
La prevalencia (número de personas afectadas) de la MCD es desconocida. La mayoría de los casos de MCD son de causa no genética: enfermedad de las arterias coronarias, hipertensión, infecciones virales, enfermedades autoinmunes, exposición a tóxicos (alcohol, drogas y ciertos fármacos) o embarazo (miocardiopatía periparto). Se desconoce hasta qué punto estas miocardiopatías debidas a causas a priori no genéticas se desarrollan bajo la influencia de una predisposición genética.

En cerca del 30% de los casos de MCD existe una clara historia familiar de MCD y una causa genética. Esto quiere decir que en estos casos la MCD se produce por un defecto (una mutación) en uno o más genes que puede ser transmitido entre las diferentes generaciones de una familia.

Un gen es una parte de nuestro ADN que contiene un código para la fabricación de una molécula (una proteína). La MCD está causada por mutaciones en genes que codifican proteínas específicas del corazón.

Cada persona tiene dos copias de cada gen que puede estar relacionado con la MCD. Una mutación en solo una de las dos copias (que

provendrá del padre o de la madre) es suficiente para desarrollar la MCD. Esto es lo que se denomina patrón de herencia autosómico dominante y el padre (o madre) que tenga la mutación tiene un 50% de riesgo de transmitir la mutación a cada hijo. Por tanto, la posibilidad de que un hijo no herede el gen mutado es también del 50%.



*Patrón de herencia autosómico dominante.*

En algunos casos, una nueva mutación (de novo) puede ocurrir en el ovocito, en el espermatozoide o en el embrión. En este caso, los padres del niño afectado no van a tener la mutación ni tampoco la MCD, pero el niño tiene la enfermedad y puede transmitir el gen mutado a su futura descendencia.

#### 4. Síntomas.

Los pacientes con MCD pueden permanecer asintomáticos. Algunos pacientes tendrán pocos síntomas y otros pueden desarrollar problemas importantes que precisan tratamientos complejos.

Si los pacientes con MCD presentan síntomas, estos pueden controlarse con medicación u otras terapias. Los síntomas de la MCD son los de la insuficiencia cardíaca. El término insuficiencia cardíaca describe el conjunto de síntomas que pueden ocurrir cuando el músculo del corazón se vuelve menos eficiente en el bombeo de sangre al resto del organismo. Estos síntomas incluyen: falta de aire, edemas en los pies, tobillos, abdomen y parte baja de la espalda, fatigabilidad y palpitaciones debidas a arritmias (ritmo cardíaco anormal). Algunas arritmias pueden incluso producir muerte

súbita. Esto sucede especialmente en los pacientes en los que la enfermedad cardíaca es más severa y la capacidad del músculo cardíaco para bombear sangre se encuentra muy reducida.

#### 5. Diagnóstico

Las herramientas más comúnmente empleadas para realizar el diagnóstico de la MCD son la historia médica (tanto familiar como personal), la exploración física, el electrocardiograma (ECG), el ecocardiograma, la resonancia magnética cardíaca (RM), la ergometría o prueba de esfuerzo, la monitorización del ritmo cardíaco (Holter), el estudio electrofisiológico (EEF) y el análisis de sangre con determinación de función renal, iones y NT-proBNP que es una proteína secretada por el corazón insuficiente (cuando aumenta la tensión de su pared).

##### 5.1. ECG (electrocardiograma)

Este es el estudio más básico. Se colocan pequeños parches adhesivos (electrodos) en el pecho, brazos y piernas, y se conectan a través de cables con el electrocardiógrafo, que recoge la actividad eléctrica del corazón durante unos segundos. En ocasiones, es necesario realizar ECG repetidos.

##### 5.2. Ecocardiograma.

El ecocardiograma utiliza ondas de ultrasonidos para detectar las estructuras del corazón. Un ecocardiograma puede detectar diferentes tipos de cambios estructurales en el corazón, por ejemplo la MCD o alteraciones en las válvulas. Además, también se pueden identificar áreas de adelgazamiento de las paredes cardíacas.

##### 5.3. Prueba de esfuerzo o ergometría.

La prueba de esfuerzo consiste en la realización de un registro electrocardiográfico antes, durante y después de la realización de ejercicio en una cinta rodante o en una bicicleta estática. De este modo se determina la aparición de cualquier cambio en el patrón eléctrico del corazón que ocurra durante el ejercicio.

#### 5.4. RM

Una resonancia magnética cardiaca usa un campo electromagnético para crear imágenes del corazón. La máquina consiste en un largo tubo con una camilla en el centro que permite tumbar al paciente. La realización de la RM dura aproximadamente una hora. La RM es una técnica muy buena para mostrar la estructura de nuestro corazón, los vasos sanguíneos e identificar cualquier cicatriz (fibrosis).

#### 5.5. EEF (estudio electrofisiológico)

El EEF consiste en insertar un catéter a través de los vasos sanguíneos hasta el corazón. A través del catéter se pueden enviar señales eléctricas al corazón haciendo que lata a diferentes velocidades. Todo ello es registrado y puede ser usado para localizar el origen de las arritmias y decidir entre las diferentes opciones de tratamiento.

#### 5.6. Estudio genético.

En alrededor del 30-40% de familias con MCD se puede encontrar una mutación en uno de los genes que causan la enfermedad. Debido a que no todos los genes que causan MCD son conocidos, un resultado negativo en el estudio genético (es decir, cuando no se encuentra una mutación) no descarta que se trate de una causa hereditaria de MCD.

### 6. Tratamiento.

Aunque no hay cura para la MCD, los tratamientos ayudan a controlar los síntomas y a disminuir los riesgos a largo plazo. El tratamiento depende de los síntomas y (si se conoce) de la mutación genética específica. Si los pacientes tienen un riesgo alto de muerte súbita (por ejemplo, cuando han tenido una parada cardiaca previa) o si los síntomas no pueden ser controlados con medicación, se puede implantar un desfibrilador (DAI). El DAI puede tratar la mayoría de arritmias cardiacas potencialmente letales.

### 7. Estilo de vida y deportes.

Hay algunas recomendaciones clave para pacientes (y familias) que son diagnosticados

de MCD que ayudan a prevenir la aparición de arritmias:

- Evitar un ejercicio físico agotador-especialmente intenso, deportes competitivos o levantamiento de pesas.
- Revisiones periódicas para monitorizar cualquier cambio
- Recomendar a los familiares que sean examinados para detectar o descartar la presencia de la enfermedad.

El diagnóstico de MCD y la posibilidad de transmitir la enfermedad a los descendientes puede provocar ansiedad y generar una gran incertidumbre en los familiares. Los trabajadores sociales, psicólogos y especialistas médicos tienen una amplia experiencia y pueden ser de gran ayuda en este ámbito tanto para el paciente como para los familiares.

### 8. Seguimiento.

El cardiólogo te aconsejará sobre la frecuencia necesaria de seguimiento, que dependerá de los síntomas, la edad y el tratamiento.

### 9. Cribado familiar.

Si se encuentra una mutación en un gen en un paciente con MCD (ver *Estudio genético*), los familiares de este paciente (empezando por los familiares de primer grado: madre, padre, hermanos/as e hijos) pueden realizarse el estudio genético a través de una unidad especializada en enfermedades genéticas cardiacas. Aquellos miembros de la familia en quienes se encuentra la misma mutación (familiar) son denominados portadores y precisan un seguimiento por el cardiólogo. Aquellos otros en los que no se encuentra la mutación familiar pueden ser tranquilizados.

En caso de que no se haya identificado una mutación en un paciente con MCD, los miembros de la familia deberán ser evaluados por un cardiólogo para la realización de las diferentes pruebas diagnosticas necesarias.

La MCD habitualmente se desarrolla después de la pubertad. Sin embargo, algunos niños pueden tener síntomas a edades precoces. Por

lo tanto, la recomendación para la valoración de los niños se establece a partir de los diez años.

### **10. MCD y embarazo.**

Antes de que se produzca el embarazo es importante realizar una adecuada planificación, discutiendo los posibles riesgos, cambios en la medicación y los cuidados durante el mismo.



**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Heart Diseases  
(ERN GUARD-HEART)

Para más información: <https://guardheart.ern-net.eu>