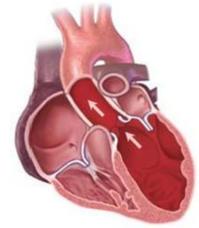


# MIOCARDIOPATÍA DILATADA DE DEBUT EN LACTANTES, ¿SIEMPRE SECUNDARIA A MIOCARDITIS?

Sandra Maeso Méndez, Amaia San Martín Orayen, Leyre Vilella San Martín, Laura Gorostiaga Allende, Luis Miguel García Blanco, Elena Vera de Pedro. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Araba. Vitoria-Gasteiz.

## INTRODUCCIÓN:

- **Miocardopatía dilatada:**
  - Dilatación ventricular izquierda + disfunción sistólica → insuficiencia cardiaca
  - **Poco frecuente en la edad pediátrica**
- **Causas más frecuentes** en la infancia → **infecciosas** (miocarditis) e **idiopática**
- Causas **menos frecuentes** → **metabolopatías** y **alteraciones genéticas**



Miocardopatía dilatada.  
Fuente: Boston Scientific.

## PACIENTE:

- Lactante **varón de 4 meses, sano**
- Primer y único hijo de pareja sana no consanguínea
- Derivación a **SUP** por:
  - **Estancamiento ponderal** desde los 2 meses + últimas 24 horas



- Pruebas complementarias:



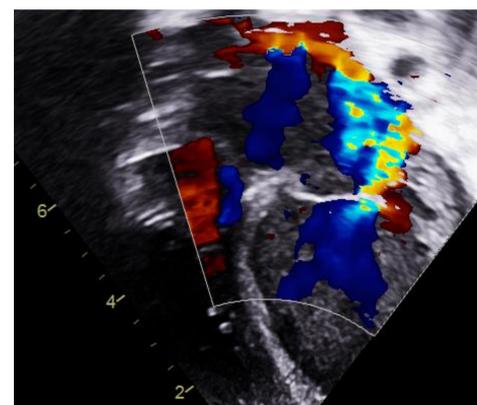
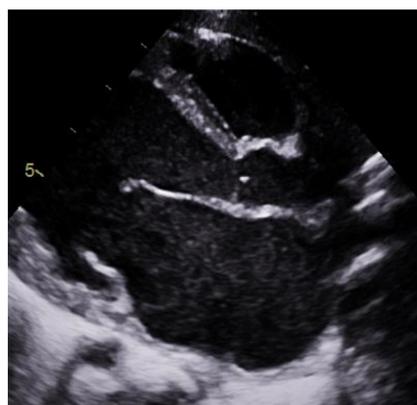
**Rx tórax:** Índice cardiotorácico **0,68**

### Analítica sanguínea:

- TNI: 124 ng/L
- BNP: **617 pg/mL**

### Ecocardiograma:

- **Dilatación severa de aurícula izquierda** (36 x 41mm)
- Dilatación severa de **ventrículo izquierdo**
- **Insuficiencia mitral severa**, que llega al techo de la aurícula izquierda
- **FE 43%**



Tos

**Distrés respiratorio leve-moderado**

Taquipnea

**Soplo sistólico II/VI en borde paraesternal izquierdo**

**Hepatomegalia**

**Crepitantes pulmonares bibasales**

- **IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA:** Insuficiencia cardiaca con disfunción sistólica moderada por miocardopatía dilatada, e insuficiencia mitral. Tratamiento de mantenimiento: betabloqueantes, IECA y diurético.
- **ESTUDIO ETIOLÓGICO:** **Mutación** c.12439 C>T (p.Arg4147\*) en el **gen ALMS1**, en homocigosis → compatible con **proteína truncada** relacionada con **Síndrome de Alström**. *En ambos progenitores misma mutación en heterocigosis.*
- **Actualmente:** 18 meses. Válvula mitral displásica con insuficiencia mitral y dilatación de cavidades izquierdas. Insuficiencia cardiaca refractaria a tratamiento médico. Pendiente de reparación de la válvula mitral. No afectación de otros órganos. Compatible con Síndrome de Alström atípico, ya que es oligosintomático y la afectación cardiaca es severa.

## CONCLUSIONES Y COMENTARIOS:

- **Síndrome de Alström** (prevalencia **1/1.000.000**) → **mutación en el gen ALMS1** (brazo corto del cromosoma 2) → **fibrosis multisistémica progresiva** (gran variabilidad fenotípica)
- Herencia: **autosómica recesiva**
- Síntomas progresivos a lo largo de la vida → fenotipo peculiar, **distrofia de conos y bastones**, **sordera neurosensorial bilateral**, **miocardopatía dilatada**, obesidad, **diabetes mellitus tipo 2** y disfunción pulmonar, hepática y renal.
- Mayoría: desarrollo neurológico-cognitivo normal
- Afectación cardiaca:
  - Se presenta en forma de **miocardopatía dilatada por fibrosis miocárdica**
  - **Principal causa de morbimortalidad**
  - Es frecuente que aparezca como **primera manifestación** de la enfermedad, en los primeros meses de vida
- Diagnóstico: criterios clínicos de Marshall + mutaciones en el gen ALMS1
- Son importantes el **diagnóstico y abordaje multidisciplinar precoz** → mejorar la calidad de vida y supervivencia
- Se recomienda realizar **consejo genético**