

MÁS ALLÁ DEL SARCÓMERO: MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA NO OBSTRUCTIVA SECUNDARIA A ENFERMEDAD MITOCONDRIAL

Reporte de caso

Autores: Guadalupe Ramos, Rocio Blanco

Hospital Italiano de Buenos Aires

INTRODUCCION

La miocardiopatía hipertrófica es la cardiopatía genética más frecuente y una de las principales causas de muerte súbita en jóvenes. Si bien se conoce que las variantes genéticas patogénicas o probablemente patogénicas relacionadas, están asociadas a genes que codifican proteínas del sarcómero en la mayoría de los casos, estas no constituyen la única etiología a tener en cuenta. Un número creciente de casos se explica por causas no sarcoméricas, entre ellas las enfermedades mitocondriales.

CASO CLINICO



Sin FR, ni antecedentes CV

Derivado a nuestro centro por epilepsia refractaria. Diagnostico de status epileptico focal



ECG: trastornos difusos de la repolarización + hiperterofia ventricular. Asintomatico desde el punto de vista cardiovascular

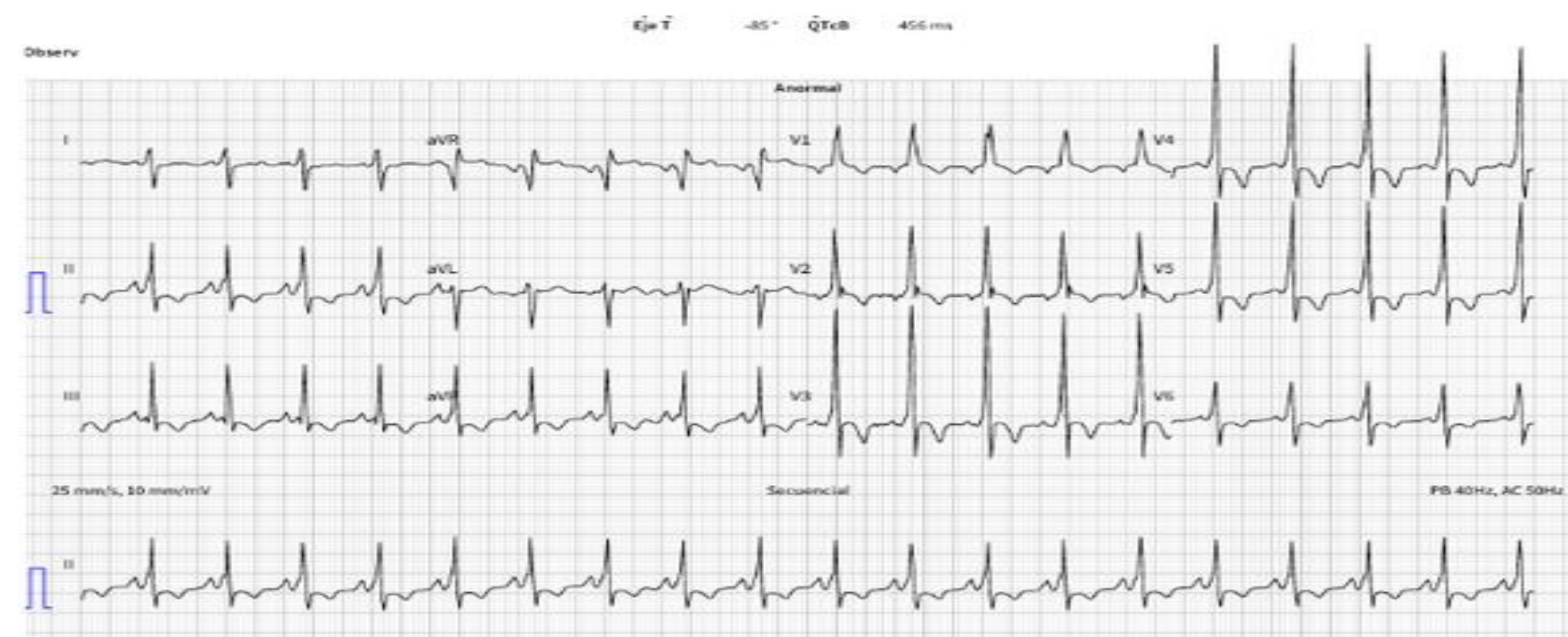
ETT muestra hipertrofia ventricular con máximo espesor se 1.8 cm a nivel anteroseptal basal, sin obstrucción del TSVI. Se solicita RMN cardíaca: FEY 35%, no obstructivo con realce subepicárdico focal, con niveles altos de T1 mapping

Baja talla + crisis epilépticas + RMN cardíaca → ¿MELAS?

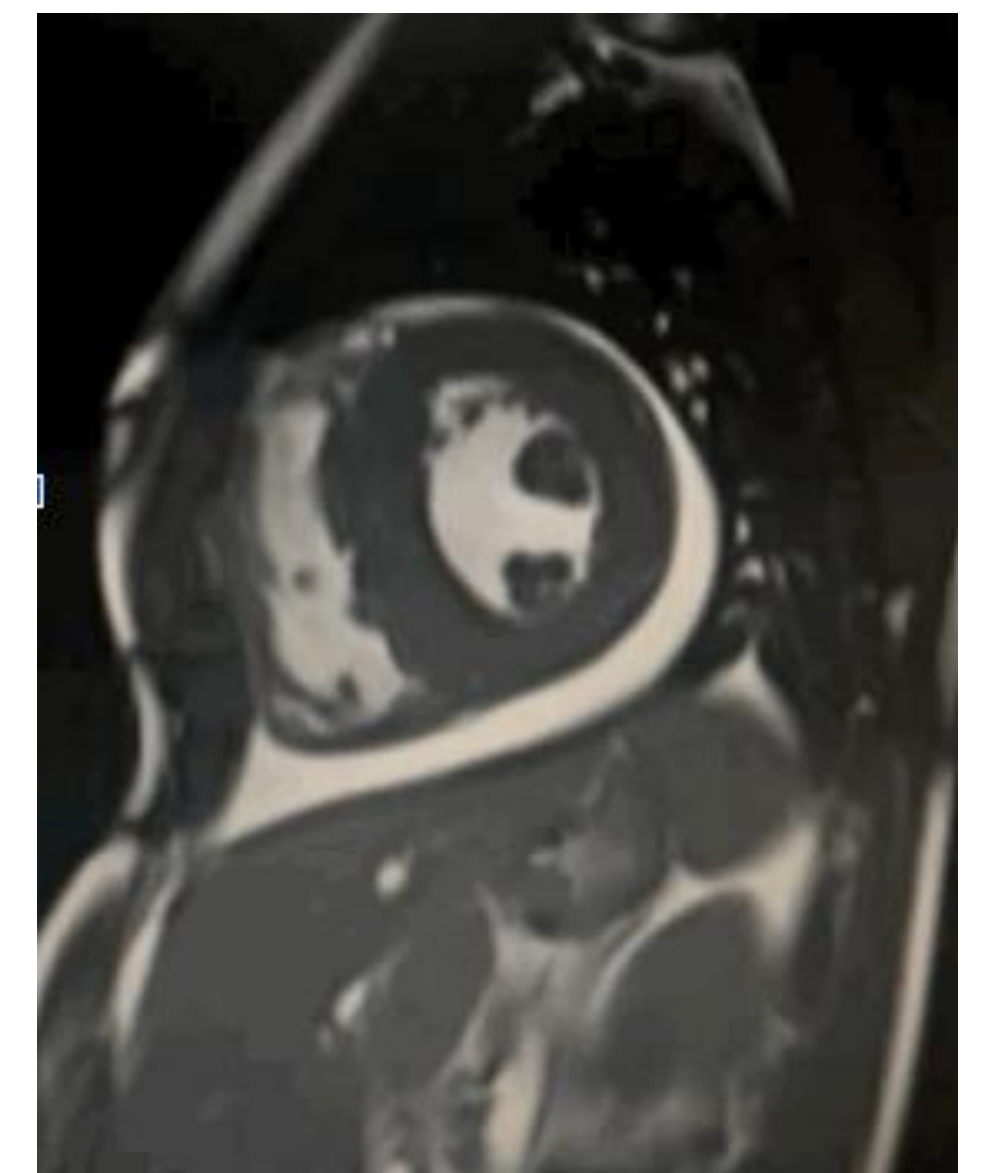
BB + antialdosteronico + ARA II + suplementos

Test genético: mutación en M T -TL1 m.3243A>G

ELECTROCARDIOGRAMA



RMN cardíaca



CONCLUSION

Ante un fenotipo de MCH asociado a manifestaciones neurológicas y sistémicas, es fundamental considerar etiologías metabólicas o mitocondriales, ya que el diagnóstico etiológico permite orientar el tratamiento y el asesoramiento genético

Es esencial destacar la importancia del abordaje multidisciplinario y el uso adecuado de estudios de imágenes y genética para poder mejorar no solo la terapéutica, si no el pronóstico de los pacientes.