



Abordaje multiimagen en el diagnóstico y seguimiento del síndrome de Yamaguchi

Multi-imaging approach in the diagnosis and follow-up of Yamaguchi syndrome

Rubén D. Enríquez-Labrada¹, Salvador Hernández-Sandoval², Nilda Espinola-Zavaleta², Aloha Meave-González³, Carlo A. Sánchez-Montaño², Maximiliano Flores-Flamand² y Alondra N. Flores-García^{2*}

¹Departamento de Medicina Nuclear, Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias; ²Departamento de Medicina Nuclear, Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez; ³Departamento de Resonancia Magnética, Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez. Ciudad de México, México

RESUMEN

El síndrome de Yamaguchi o miocardiopatía hipertrófica apical aislada es un trastorno genético de los cardiomiositos y una forma rara de presentación de la hipertrofia. Se presenta el caso clínico de un paciente de 66 años de edad, que acude a consulta por dolor torácico atípico y palpitaciones, y se resalta la utilidad de los diferentes métodos de imagen para el abordaje integral de esta entidad nosológica.

Palabras clave: Síndrome de Yamaguchi. Miocardiopatía hipertrófica apical. Resonancia magnética. *Strain* longitudinal. *Gated-SPECT*.

ABSTRACT

The Yamaguchi syndrome or isolated apical hypertrophy cardiomyopathy, is a genetic disorder of cardiomyocytes and a rare form of hypertrophyc. A 66 year-old male with atipic chest pain and palpitations. We explain the role of the multi-imaging assessment in diagnosis and integral follow-up of this entity.

Key words: Yamaguchi syndrome. Apical hypertrophic cardiomyopathy. Magnetic resonance. Longitudinal strain. Gated-SPECT. Myocardial perfusion.

Correspondencia:

*Alondra N. Flores-García
E-mail: alondra.floresg@gmail.com

Recibido: 25-10-2018

Aceptado: 21-05-2019

DOI: 10.24875/ARM.19000049

INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es un trastorno genético heterogéneo con un patrón mendeliano autosómico dominante, representa la enfermedad cardíaca familiar más frecuente y, de acuerdo con diversos estudios, se caracteriza por la presencia de mutaciones a nivel de la sarcómera^{1,2}. Dentro de los subtipos de hipertrofia, la apical aislada es la forma más rara y representa el 1 a 2% de las MCH^{3,4}.

El diagnóstico suele ser incidental, ya que la mayoría de los pacientes tiene un curso asintomático, sin embargo, cuando la MCH produce manifestaciones clínicas, generalmente se diagnostica en el contexto de un paciente con dolor torácico anginoso típico o atípico que obedece a un aporte insuficiente de oxígeno a una pared de gran espesor. Otras manifestaciones son

el síncope y las palpitaciones, debidas a latidos ventriculares y supraventriculares ectópicos, que pueden ser causados por remodelado ventricular, ya sea por la misma hipertrofia, fibrosis, isquemia; datos de disfunción diastólica y obstrucción del tracto de salida^{5,6}. Los métodos de imagen como la resonancia magnética (RM) y el ecocardiograma son los más útiles para diagnosticar esta enfermedad. La gammagrafía de perfusión miocárdica con técnica de tomografía por emisión de fotón único (SPECT) permite evaluar el grado de afección producido por la presencia de isquemia.

CASO CLÍNICO

Hombre de 66 años, con factores de riesgo cardiovascular como hipertensión arterial sistémica y dislipidemia desde 2008. En

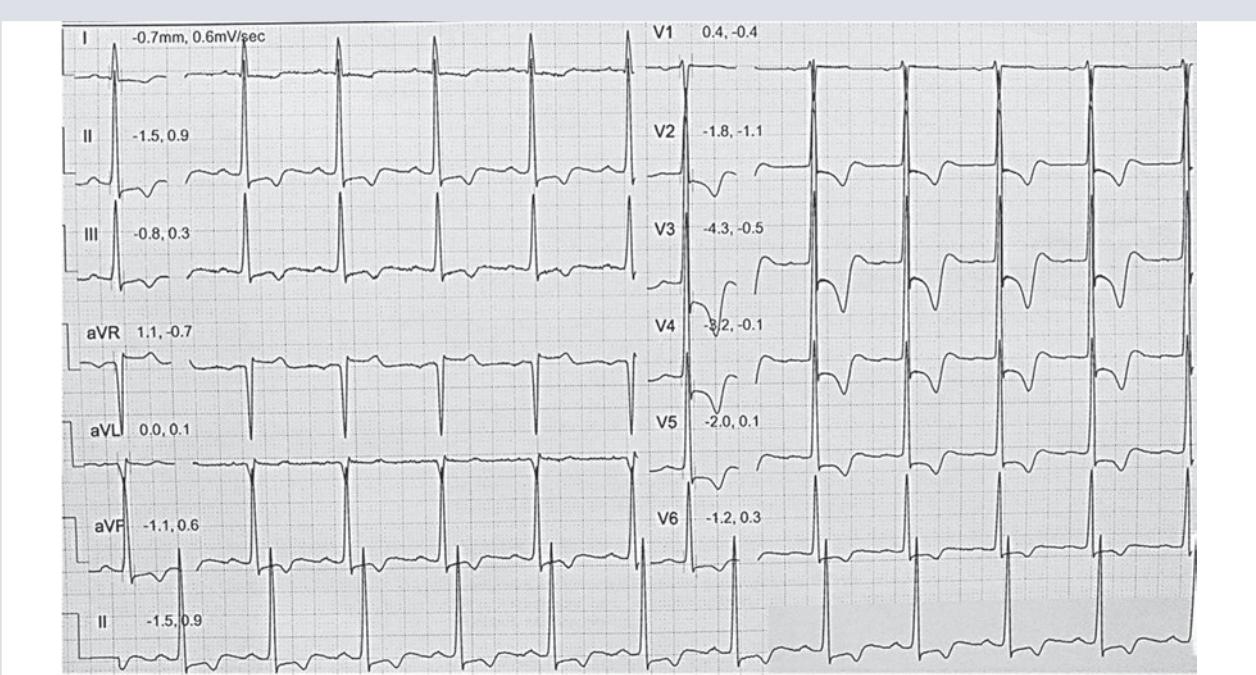


FIGURA 1. Electrocardiograma de reposo en ritmo sinusal con datos de hipertrofia ventricular izquierda e inversión asimétrica de la onda T en todas las derivaciones, más pronunciada de V2-V4.

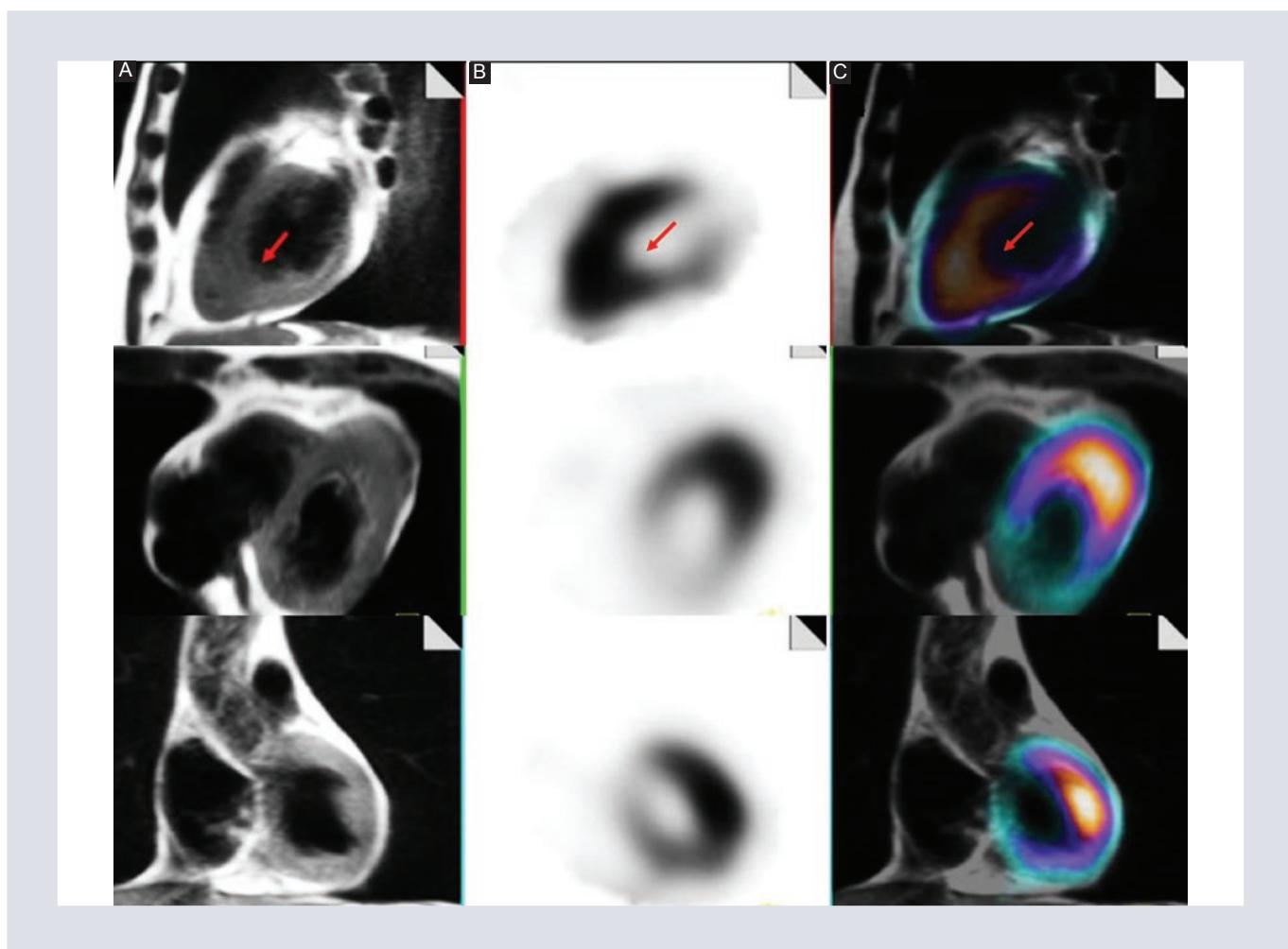


FIGURA 2. Estudios de resonancia magnética cardíaca (RMC) y tomografía por emisión de fotón único (SPECT) que muestran: hipertrofia apical del ventrículo izquierdo (flecha). **A:** Imagen cruda de SPECT sin evidencia de isquemia; **B:** Se observa importante captación del radiotrazador a nivel apical; e imagen de fusión SPECT/RMC (**C**), que demuestra hipertrofia apical sin isquemia.

2015 acude a urgencias de nuestra institución por presentar dolor torácico de características atípicas y palpitaciones. El electrocardiograma de reposo mostró ritmo sinusal, inversión de onda T asimétrica en DII, DIII, aVF, DI-aVL y V2-V6, más prominente de V2-V4, índice de Sokolow de 38 mm (Fig. 1). Las troponinas fueron negativas. La RM cardíaca detectó hipertrofia apical del ventrículo izquierdo en los planos sagital, transversal y corto (Fig. 2), sin reforzamiento tardío en la secuencia de inversión recuperación. El SPECT no mostró alteraciones

de la perfusión miocárdica (Fig. 3). El ecoardiograma transtorácico 2D y 3D corroboró la presencia de hipertrofia apical del ventrículo izquierdo. Con Doppler color se observó una ligera insuficiencia mitral, la función ventricular izquierda y derecha tridimensional fue normal con fracción de eyección del ventrículo izquierdo del 57% y fracción de eyección del ventrículo derecho 55%. La deformación longitudinal global del ventrículo izquierdo fue de -22%, disminuida en las porciones basal y media y preservada en el ápex (Fig. 4). Actualmente,

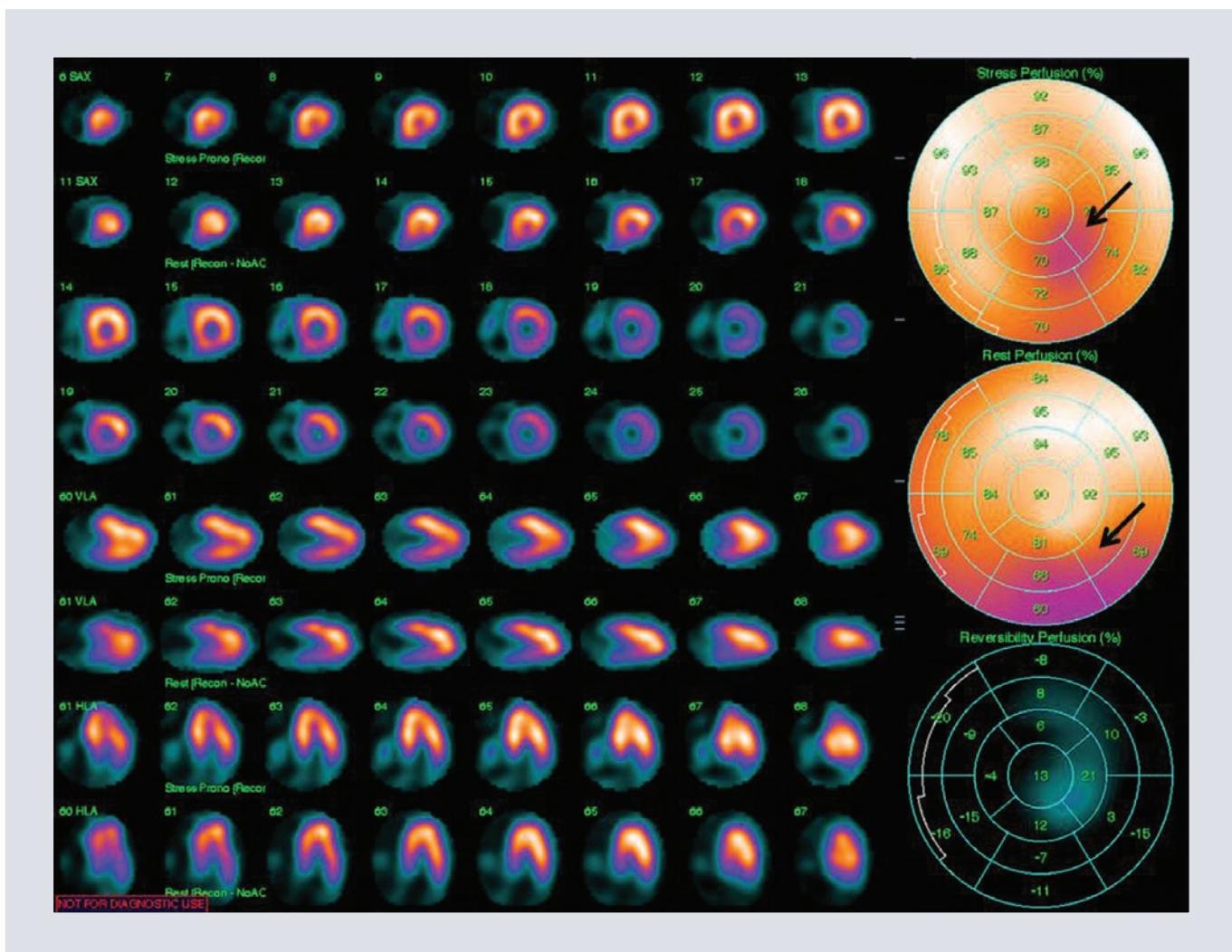


FIGURA 3. Tomografía por emisión de fotón único de perfusión miocárdica que muestra captación incrementada del radiotrazador a nivel apical. Se observan defectos por atenuación en la región inferolateral y pared inferior (flechas) en las fases de estrés y reposo, respectivamente. El defecto de perfusión en la región inferolateral en estrés y pared inferior en la fase de reposo (flechas) corresponden a atenuación.

el paciente se encuentra en clase funcional I, sin tratamiento médico, solamente con seguimiento periódico.

DISCUSIÓN

El síndrome de Yamaguchi es una entidad rara, cuya presentación clínica puede ser fácilmente confundida con otras patologías cardíacas, una de ellas es la cardiopatía isquémica (CI). Los estudios de gabinete como la RM

cardíaca y el ecocardiograma son las herramientas de imagen útiles en el diagnóstico de esta enfermedad, ya que no solo aportan información morfológica, sino también información funcional importante, como es la fracción de expulsión ventricular, la presencia de realce tardío, la movilidad segmentaria y engrosamiento sistólico. El ecocardiograma es el estudio de elección para el diagnóstico de la MCH. Las nuevas modalidades de esta técnica por *speckle tracking*, permiten detectar disfunción miocárdica subclínica con el patrón

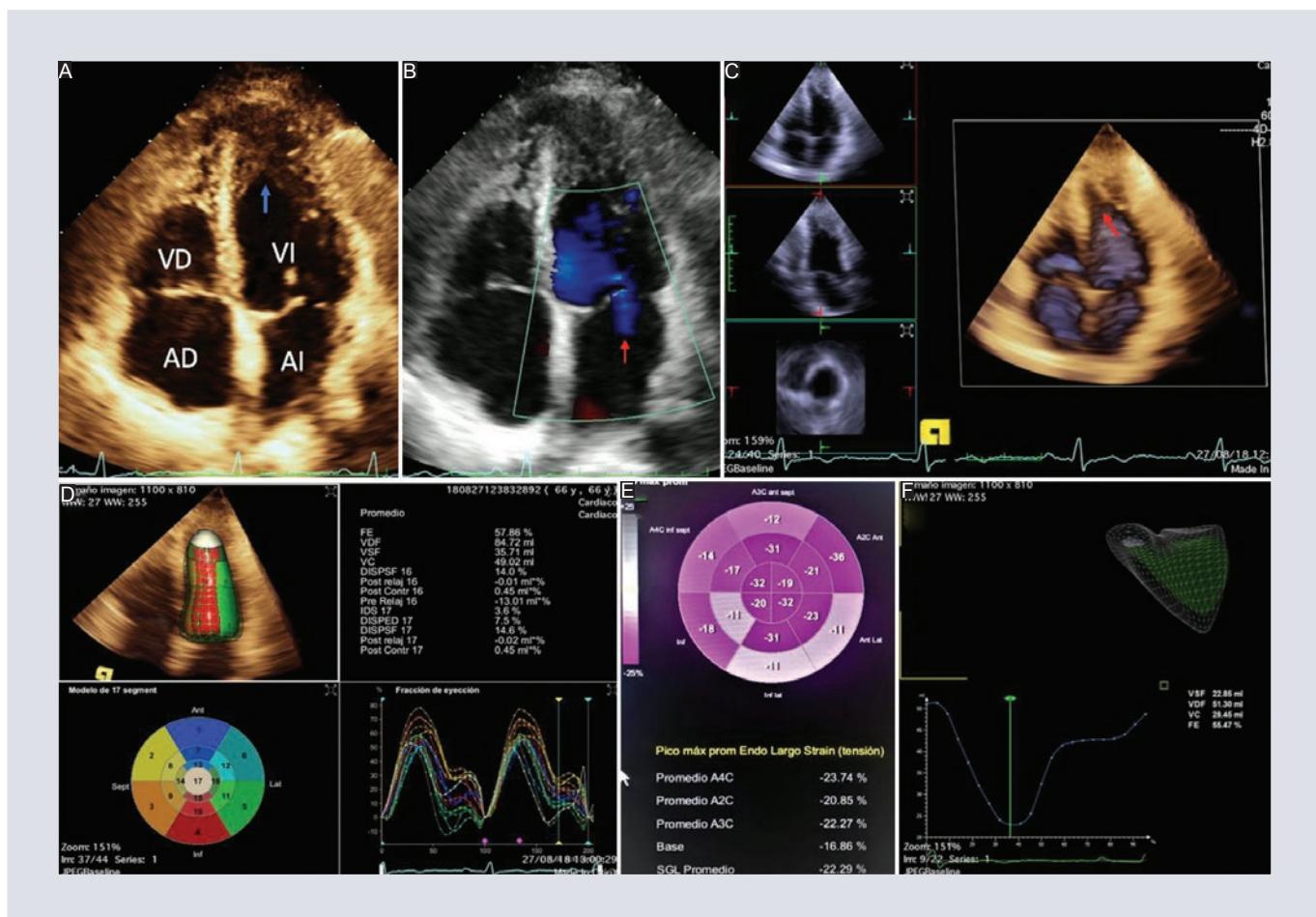


FIGURA 4. Ecocardiograma transtorácico bidimensional; **A, B y E:** Tridimensional; **C, D y F:** Muestra hipertrofia apical del VI (flechas), insuficiencia mitral ligera, función biventricular normal y patrón de strain con preservación a nivel del ápex y disminución en las porciones basal y media.

característico en el ojo de buey, como se ha descrito en nuestro caso^{4,7,8}. La RM es de gran utilidad para el diagnóstico morfológico y funcional de esta miocardiopatía, pero además es el *gold standard* para la detección de reforzamiento tardío sugestivo de fibrosis.

El SPECT de perfusión miocárdica, por su parte, no está indicado para diagnosticar la enfermedad, sin embargo, en el caso presentado fue de utilidad para determinar si los recientes episodios de dolor torácico estaban asociados a su patología de base o bien, correspondían a CI, ya que el paciente tiene factores de riesgo cardiovascular (edad, género,

hipertensión, dislipidemia y tabaquismo), por lo que descartar la etiología isquémica de dolor fue fundamental. Este caso es un ejemplo claro de la utilidad del diagnóstico multiimagen, el SPECT, aunque no es una técnica morfológica que permita realizar mediciones del grosor parietal del ventrículo izquierdo, mostró una excelente correlación morfológica con el estudio de RM cardíaca.

CONCLUSIÓN

El abordaje multiimagen de los pacientes con MHA es fundamental para el diagnóstico,

no obstante lo anterior, en el seguimiento de este grupo es importante considerar otras modalidades que permitan evaluar las comorbilidades que pudieran estar presentes en los pacientes y cuyos síntomas se sobreponen entre sí. Evaluar además nuevos parámetros, como la mecánica ventricular con *strain*, permite tener datos que podrían en un futuro aportar mayor información para la estratificación y pronóstico de esta enfermedad.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

RESPONSABILIDADES ÉTICAS

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de

su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

BIBLIOGRAFÍA

- Maron BJ, Maron MS, Semsarian C. Genetics of Hypertrophic Cardiomyopathy After 20 Years. *J Am Coll Cardiol.* 2012;60(8):705-15. Disponible en: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0735109712015860>.
- Perez-Riera AR, Barbosa-Barros R. Hypertrophic cardiomyopathy: Value of electrocardiogram for the diagnosis of different types and for differential diagnosis with athlete's. *Fed Arg Cardiol.* 2015;44(1):12-24.
- Van der Wall EE, Bax JJ, Schalij MJ. Detection of apical hypertrophic cardiomyopathy; which is the appropriate imaging modality. *Int J Cardiovasc Imaging.* 2008;24(7):683-5.
- Reddy M, Thatai D, Bernal J, Pradhan J, Afonso L. Apical hypertrophic cardiomyopathy: Potential utility of Strain imaging. *Eur J Echocardiogr.* 2008;9(4):560-2.
- Elliot P, Anastasakis A, Borger M, Borggrefe Martin, Cecchi F, Charron Philippe, et al. Guía de práctica clínica de la ESC 2014 sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía hipertrófica. *Rev Esp Cardiol.* 2015;68(1):63-e1-e52. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2014.11.005>.
- Marian AJ, Braunwald E. Definition and Epidemiology. *Circ Res.* 2017;121:749-70. Available from: <http://exac.broadinstitute.org>.
- Inciardi RM, Galderisi M, Nistri S, Santoro C, Cicoira M, Rossi A. Echocardiographic advances in hypertrophic cardiomyopathy: Three-dimensional and strain imaging echocardiography. *Echocardiography.* 2018;35(5):716-26.
- Liu H, Pozios I, Haileselassie B, Nowbar A, Sorensen LL, Phillip S, et al. Role of Global Longitudinal Strain in Predicting Outcomes in Hypertrophic Cardiomyopathy. *Am J Cardiol.* 2017;120(4):670-5. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.amjcard.2017.05.039>.