

## **RM en la miocardiopatía hipertrófica. Fenotipos y fenocopias**

**Tipo:** Presentación Electrónica Educativa

**Autores:** **Rafaela Soler Fernández**, Cristina Méndez Díaz, Esther Rodríguez García, Roberto Barriales Villa, Juan Pablo Ochoa ., Lorenzo Monserrat Iglesias

### **Objetivos Docentes**

- Conocer los diferentes fenotipos de la miocardiopatía hipertrófica (MCH) y su significado.
- Reconocer los hallazgos en RM que permiten establecer el diagnóstico diferencial entre la MCH y sus fenocopias.

### **Revisión del tema**

La miocardiopatía hipertrófica (MCH) es una enfermedad del miocardio caracterizada por el aumento del grosor de la pared del ventrículo izquierdo (VI) que no se puede explicar únicamente por condiciones de carga anómalas.

Es la miocardiopatía más común, con una prevalencia estimada de 0,2% de la población, y la principal causa de muerte súbita (MS) en adultos jóvenes.

Los hallazgos microscópicos son característicos, con hipertrofia de las fibras miocárdicas, desorganización de los haces musculares, fibrosis intersticial y reducción del calibre de las arterias coronarias intramiocárdicas por engrosamiento de su pared.

La evolución de la enfermedad varía desde un curso totalmente benigno a síntomas de obstrucción dinámica del VI (OTSVI), disfunción sistólica y/o diastólica del VI y arritmias auriculares e incluso muerte súbita.

La variabilidad fenotípica de la MCH no se limita solo a la hipertrofia del miocardio sino que incluye un conjunto de manifestaciones morfológicas y funcionales, desde anomalías sutiles hasta el remodelado del VI con dilatación progresiva y adelgazamiento de su pared que evoluciona a insuficiencia cardíaca simulando una miocardiopatía restrictiva o dilatada.

Es importante buscar cada una de esas expresiones fenotípicas para establecer el diagnóstico y definir la importancia de la enfermedad.

En ocasiones el diagnóstico diferencial entre los fenotipos de la MCH y fenocopias como el corazón de deportista, la miocardiopatía no compactada, la miocardiopatía por sobrecarga de presión (cardiopatía hipertensiva, estenosis valvular aórtica), la amiloidosis cardíaca, la enfermedad endomiocárdica y algunos tumores cardíacos puede ser muy difícil.

Presentamos iconográficamente, los hallazgos en RM de las diferentes expresiones fenotípicas de la MCH y definimos las claves para diferenciarlos de sus fenocopias.

---

## DIAGNÓSTICO CLÍNICO

---

El diagnóstico clínico de la MCH se basa en la detección de un aumento del grosor de la pared en uno o más segmentos del miocardio del VI mediante cualquier técnica de imagen.

- Para su diagnóstico, el grosor máximo del miocardio del VI en diástole debe ser:
  - Adultos:  $\geq 15$  mm.
  - Niños:  $\geq$  de 2 desviaciones estándar de la media poblacional.
  - Familiares de primer grado con enfermedad inequívoca:  $\geq 13$  mm.

---

## DIAGNÓSTICO PRECLÍNICO

---

El diagnóstico preclínico se refiere a la detección de pacientes portadores de mutaciones genéticas relacionadas con la MCH, antes del desarrollo de hipertrofia e incluso sin hipertrofia evidente (genotipo positivo, fenotipo negativo). En estos pacientes, el riesgo de muerte súbita es excepcional.

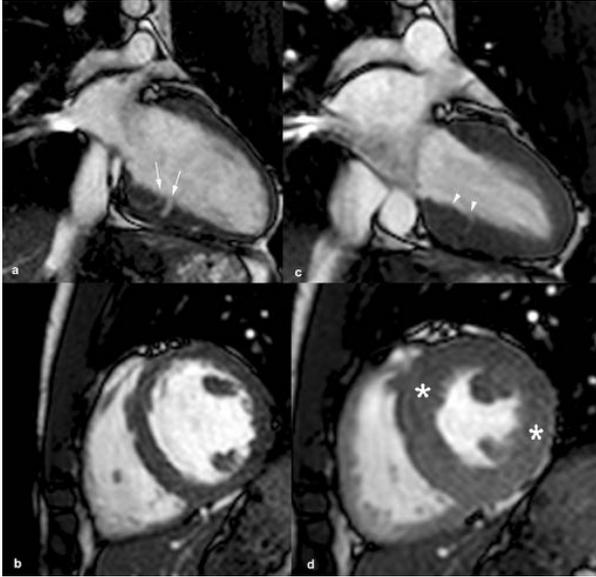
Las hendiduras o criptas miocárdicas, la elongación de la valva anterior de la válvula mitral, la fibrosis miocárdica, el aumento de la trabeculación del miocardio del VI en los segmentos apicales y el ventrículo hiperdinámico son biomarcadores sugeridos como predictores del desarrollo de MCH.

### Hendiduras o criptas miocárdicas

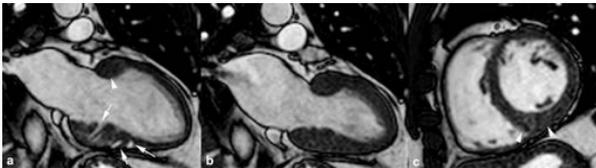
---

Son invaginaciones únicas o múltiples en forma de “V” o “U” perpendiculares al borde endocárdico del VI ([Figura 1](#)).

- Penetran más del 50% del miocardio compacto
- No sobrepasan el epicardio
- Se colapsan en sístole
- Más frecuentes en los segmentos inferoseptales del tercio medio y ápex y en la pared libre del VI.



- Pacientes genotipo positivo, fenotipo negativo (> 50%) ([Figura 1](#)).
- Pacientes con diagnóstico inequívoco de MCH (< 5%) ([Figura 2](#)).
- Pueden detectarse en el segmentos basal inferior en la miocardiopatía hipertensiva (13%), miocarditis y en pacientes sanos (8%).



- La fracción de eyección del VI es normal o ligeramente elevada.

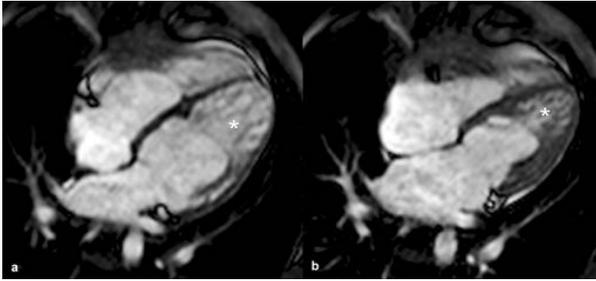
### Significado

- Desconocido
- Pacientes con MCH o genotipo positivo, fenotipo negativo
  - Se relacionan con isquemia miocárdica por disfunción microvascular y desorganización de haces musculares

### Diagnóstico diferencial

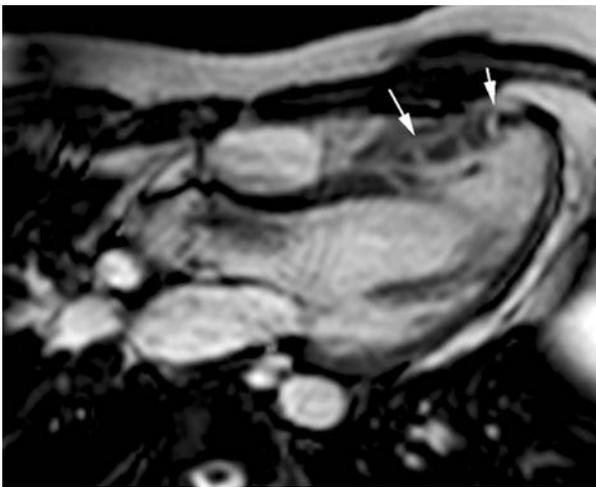
- Trabeculaciones de la miocardiopatía no compactada ([Figura 3](#))
  - No penetran el miocardio compactado
  - Paralelas al borde endocárdico
  - Localización en segmentos apicales

- Disminución de la fracción de eyección y dilatación del VI



- Defectos del septo interventricular ([Figura 4](#))

- Comunican con ambas cavidades ventriculares



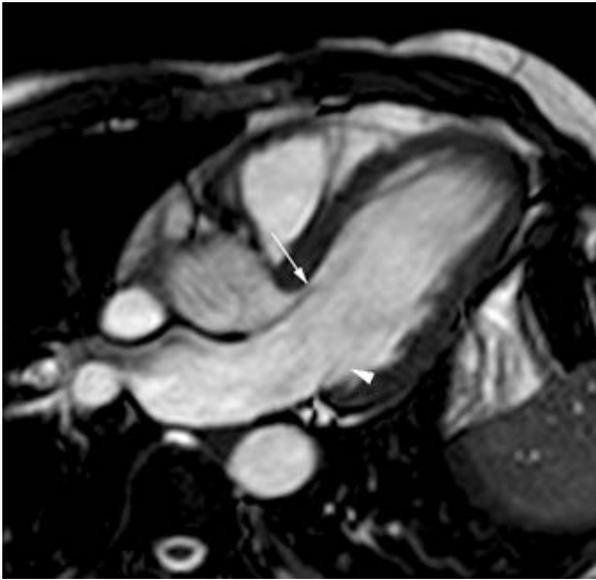
## Elongación de la valva anterior de la válvula mitral

---

La elongación de la valva anterior y posterior de la válvula mitral puede ser una expresión fenotípica de pacientes con MCH

La elongación de la valva anterior (> 2 desviaciones estándar del valor medio de la población normal) y no de la posterior es un hallazgo que puede detectarse en pacientes genotipo positivo, fenotipo negativo ([Figura 5](#))

- Se relaciona con mutaciones en genes sarcoméricos



## Fibrosis miocárdica

---

La fibrosis del miocardio es un paso importante en el proceso del remodelado ventricular después de la desorganización celular

- Pueden detectarse áreas de realce tardío por fibrosis miocárdica en pacientes genotipo positivo, fenotipo negativo

- Se relaciona probablemente con episodios repetidos de isquemia de pequeño vaso que provocan muerte de miocitos y sustitución por fibrosis

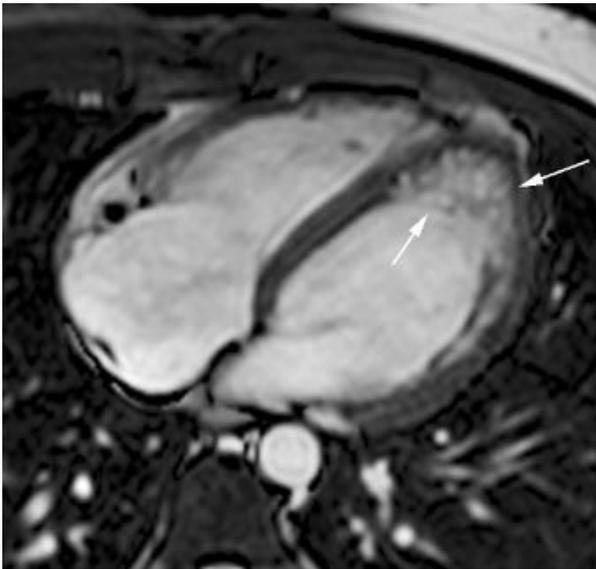
- Estudios de RM con nuevas secuencias de cuantificación del tiempo T1 (mapas T1) han demostrado un aumento del volumen extracelular en pacientes genotipo positivo con fenotipo positivo o negativo, pero no en pacientes genotipo negativo.

## Aumento de la trabeculación del miocardio del VI

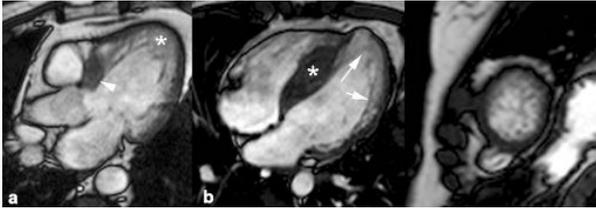
---

Pueden detectarse trabeculaciones en el ápex del VI en pacientes portadores de mutaciones genéticas sin hipertrofia evidente ([Figura 6](#)).

- Se cree que son secundarias a una interrupción del proceso de compactación normal del miocardio durante el desarrollo embrionario



- Ambas entidades, la MCH y la miocardiopatía no compactada, pueden coexistir y se han descrito asociadas a mutaciones en diferentes genes sarcoméricos ([Figura 7](#))



## Ventrículo hiperdinámico

---

Los portadores de mutaciones genéticas pueden asociarse con un aumento de la función contráctil del miocardio (fracción de eyección  $\geq 68\%$ ), incluso antes del desarrollo de la hipertrofia ([Figura 1](#)).

## FENOTIPOS

---

El VI hipertrófico y no dilatado es el fenotipo clásico de la MCH (75%), el remodelado adverso (5-15%) y la MCH en fase terminal (5%) son fenotipos menos frecuentes.

### FENOTIPO CLÁSICO (75%)

---

La hipertrofia del miocardio del VI suele iniciarse durante la adolescencia y ser completa en el adulto joven

- Pero puede demostrarse a cualquier edad, desde el feto hasta en mayores de 60 años.

### Distribución de la hipertrofia

- Suele ser asimétrica y segmentaria y más frecuente en los segmentos anteroseptal y anterior de la base (70%) ([Figuras 8a, 8b](#)).

- Extensión a los segmentos apicales (10%) ([Figuras 8c, 8d](#))

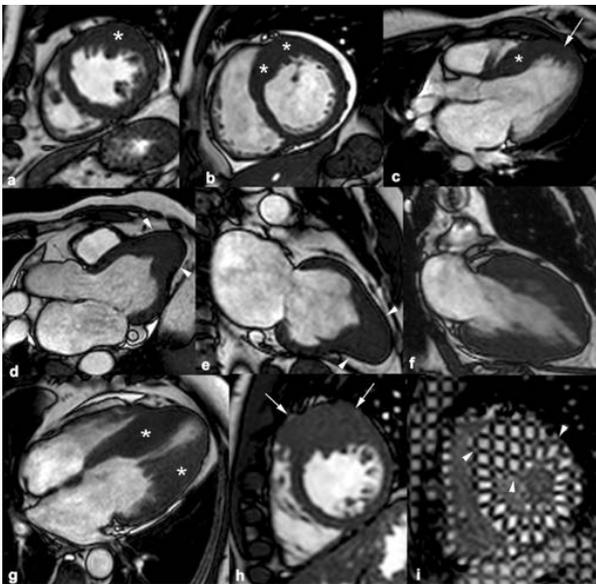
- Aislada en los segmentos apicales (< 10%) ([Figura 8e](#))

- Concéntrica y difusa (5%) ([Figura 8f](#))

- Tercio medio del ventrículo (medioventricular) ([Figura 8g](#))

- Seudomasa ([Figura 8h, 8i](#))

- Engrosamiento focal del miocardio que puede simular una masa



### Masa del miocardio del VI

- Suele estar aumentada (80%)

- Puede ser normal (20%)

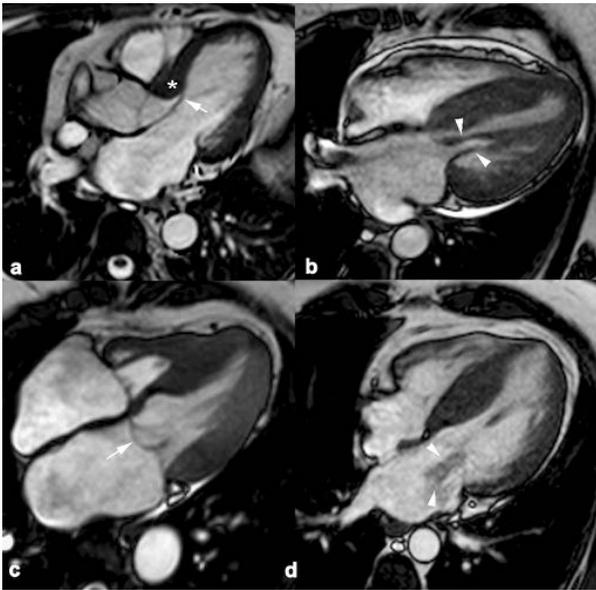
### Anomalías en el aparato valvular mitral

- Elongación de la valva anterior y/o posterior ([Figura 9a](#))

- Engrosamiento fibrótico de la valva anterior ([Figura 9b](#))

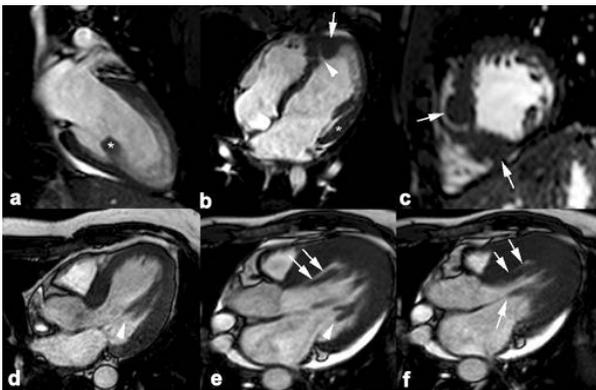
- Prolapso ([Figura 9c](#))

- Insuficiencia valvular ([Figura 9d](#))



## Anomalías en los músculos papilares

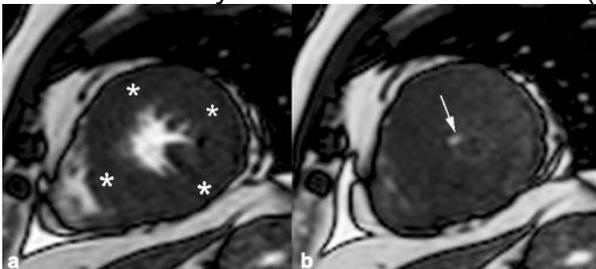
- Hipertrofia ([Figuras 10a, 10b, 10c](#))
- Alteración en el número, morfología (bífido) y posición (desplazamiento antero apical) ([Figuras 10d y 10e](#))
- Inserción anormal (cuerdas tendinosas cortas o inserción directa en las valvas) ([Figuras 10e y 10f](#))



## Anomalías funcionales

Cavidad ventricular pequeña con aumento de la contractilidad ([Figuras 11a y 11b](#))

- Fracción de eyección normal o elevada (> 65%)

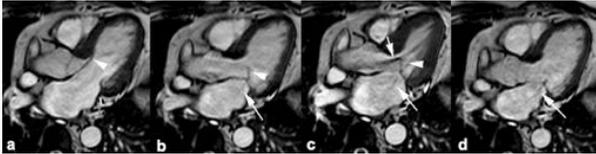


Obstrucción dinámica en el tracto de salida del VI (OTSVI) (70%)

- Formas no apicales ([Figuras 12 y 13](#))

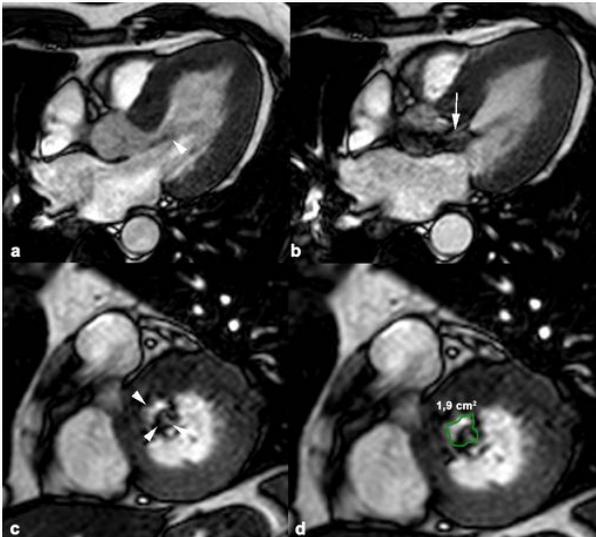
- Relacionada con la elongación de la valva anterior ([Figuras 12a y 13a](#))

- Movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (*systolic anterior motion of the mitral valve: SAM*), caracterizado por el desplazamiento de la punta de la valva anterior en el tracto de salida del VI durante la sístole y fallo en la coaptación durante la diástole con insuficiencia valvular secundaria ([Figuras 12b, 12c, 12d](#))
- Inserción anómala del músculo papilar anterior
- Hipertrofia medioventricular o del músculo papilar



- Cuantificación de la severidad de la obstrucción

- La ecocardiografía es más precisa que la RM para la cuantificación del gradiente
- En la RM el área sistólica del tracto de salida del VI  $\leq 2,7 \text{ cm}^2$  obtenida por planimetría ([Figura 13](#)) es diagnóstica de MCH obstructiva (sensibilidad y especificidad del 100%)

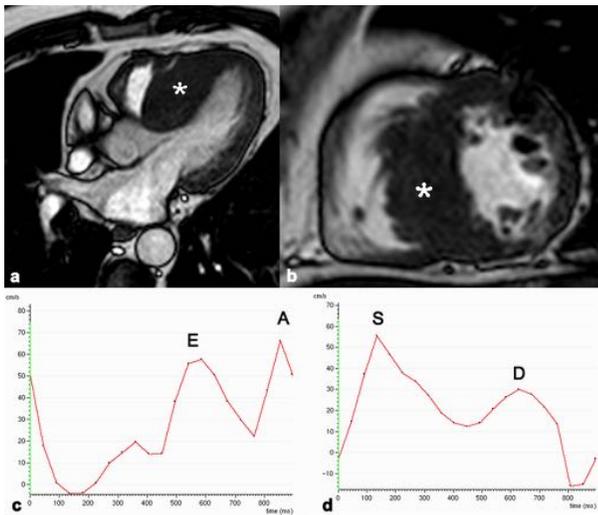


Insuficiencia mitral ([Figura 12](#))

- Relacionada con la OTSVI, el movimiento sistólico anterior de la válvula mitral y con afectación primaria de la válvula

Disfunción diastólica del VI en todos los pacientes ([Figura 14](#))

- Disminución de la distensibilidad del VI por disminución de las propiedades elásticas del miocardio, alteraciones en los miocitos y fibrosis intersticial
- Puede aparecer incluso antes que la hipertrofia
- Provoca aumento de los diámetros y volúmenes máximos y mínimos de la AI
- Los diámetros y volúmenes mínimos se correlacionan mejor con la presencia y cronicidad de a disfunción diastólica



### Dilatación de la AI ([Figuras 8d y 8e](#))

- Leve o moderada

- Relacionada con la disfunción diastólica del VI

- Severa

- Relacionada con insuficiencia mitral asociada a la OTSVI

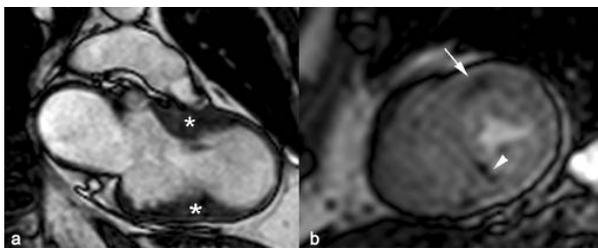
### Isquemia miocárdica

- Atribuida a disfunción microvascular

- Responsable de la progresión de la enfermedad, de la disfunción del VI y probablemente del desarrollo de arritmias ventriculares

- Defectos de perfusión subendocárdicos o mesocárdicos en secuencias de perfusión en reposo y tras stress farmacológico ([Figura 15](#))

- Más frecuente en portadores de mutaciones genéticas
- Más extensa en segmentos hipertróficos



### Fibrosis intersticial

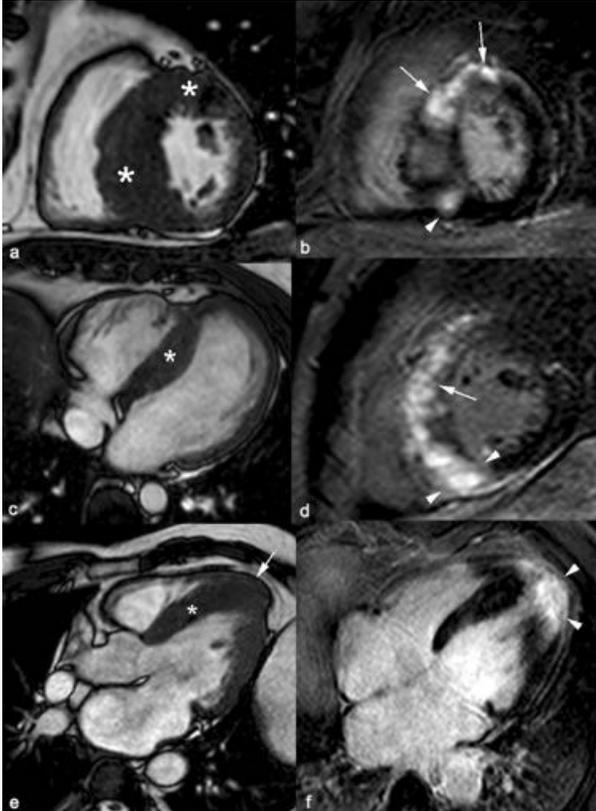
- Se relaciona con la disfunción y remodelado del VI

- Realce tardío del miocardio (40%) en secuencias de miocardio negro

- Se puede ver en segmentos hipertróficos (más frecuente) y no hipertróficos
- Localización predominantemente mesocárdica y en la unión anterior de la pared libre del

VD con el septo interventricular ([Figura 16](#))

- Extensión: 2% de la masa del miocardio
- Las secuencias de realce tardío no detectan fibrosis intersticial difusa
  - Las secuencias de cuantificación del tiempo T1 (mapas T1) detectan la fibrosis intersticial y se espera que puedan aportar información tisular significativa del grado de fibrosis en pacientes con MCH



### Riesgo de muerte súbita

Bajo (0,5-1%/año) pero muy variable en función de la etiología genética y de factores personales.

- Severidad de la hipertrofia miocárdica, grado de OTSVI, tamaño de la AI y presencia y severidad de realce tardío

### REMODELADO ADVERSO (5-15%)

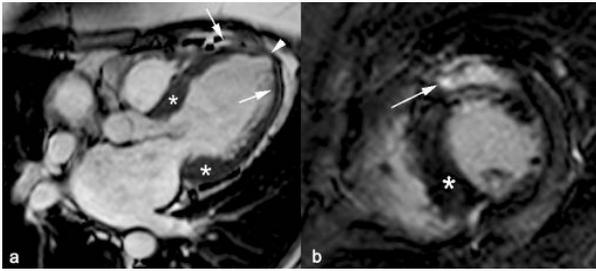
---

#### Anomalías morfológicas

Hipertrofia del miocardio ([Figura 17](#))

- Evidente pero con adelgazamiento progresivo del miocardio

Aneurismas apicales más frecuentes



## Anomalías funcionales

Fracción de eyección normal o ligeramente disminuida OTSVI

- Menos frecuente
- Disminución progresiva de la obstrucción

Dilatación de la AI

- Moderada o severa

Disfunción microvascular moderada o severa

- Defectos de perfusión subendocárdica
- Segmentos hipertróficos

Fibrosis intersticial

- Realce tardío del miocardio frecuente (> 50%)
  - Extensión: 10-15% de la masa del miocardio
  - Mesocárdico y transmural

## Riesgo de muerte súbita

Intermedio

## FASE FINAL (5-10%)

---

## Anomalías morfológicas

Adelgazamiento del miocardio ([Figura 18](#))

## Anomalías funcionales

Fracción de eyección disminuida (< 50%)

Obstrucción del tracto de salida del VI

- Ausente

Ventrículo izquierdo

- Dilatado (similar a una miocardiopatía dilatada) ([Figuras 18c y 18d](#))
- Pequeño con dilatación severa de ambas aurículas (similar a una miocardiopatía restrictiva)

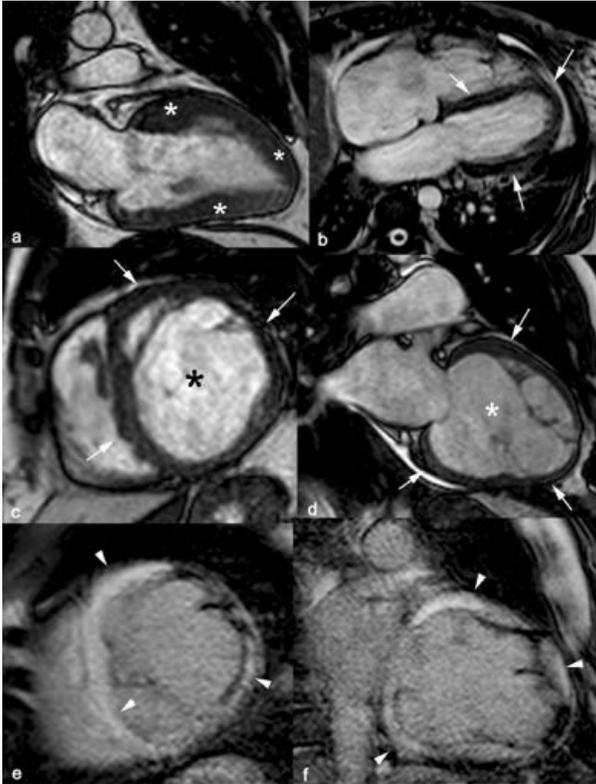
Disfunción microvascular severa

- Defectos de perfusión

Fibrosis intersticial

- Realce tardío del miocardio muy frecuente (75-100%)

- Extensión: > 25% de la masa del miocardio
- Mesocárdico y transmural ([Figuras 18e y 18f](#))



## Riesgo de muerte súbita

Intermedio

---

## FENOCOPIAS

---

Existen una serie de enfermedades congénitas y adquiridas, denominadas copias fenotípicas o fenocopias, que pueden simular una MCH porque se manifiestan con un fenotipo igual o similar a la MCH por mutaciones en genes sarcoméricos, pero con otra causa ([Tabla 1-Figura 19](#)).

El corazón de deportista, enfermedades con aumento de la precarga del VI, la miocardiopatía no compactada, la amiloidosis, la enfermedad endomiocárdica y la sarcoidosis cardíaca son

las fenocopias más frecuentes de la MCH.

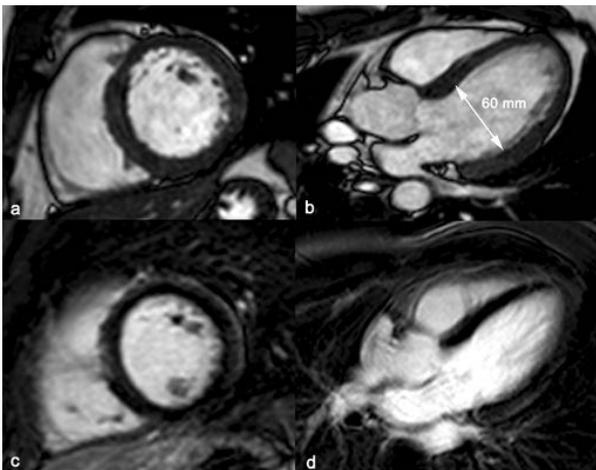
La RM es la técnica de imagen más útil para caracterizar y establecer el diagnóstico diferencial de las fenocopias de la MCH. Las secuencias de realce tardío son fundamentales no solo en la caracterización sino que además su presencia y extensión del realce tardío se relaciona con el pronóstico.

## CORAZÓN DE DEPORTISTA

---

El ejercicio regular e intenso puede provocar un remodelado fisiológico del VI caracterizado por:

- Frecuencia cardíaca baja
- Hipertrofia del miocardio
  - Leve (13-15 mm) y concéntrica ([Figura 20](#))
- Dilatación y aumento del volumen diastólico del VI
  - Diámetro anteroposterior diastólico del VI > 55 mm
- Función diastólica normal o supranormal
- Relación entre el grosor del miocardio y el volumen diastólico del VI < 0,15 mm/m<sup>2</sup>/ml
  - Sensibilidad: 80%, especificidad 99%



### Claves diagnósticas que sugieren MCH

- Relación entre el grosor del miocardio y el volumen diastólico del VI > 0,15 mm/m<sup>2</sup>/ml
- Realce tardío del miocardio
- La ausencia de realce tardío del miocardio no excluye MCH
- Disfunción diastólica del VI

Si persisten dudas diagnósticas, se recomienda:

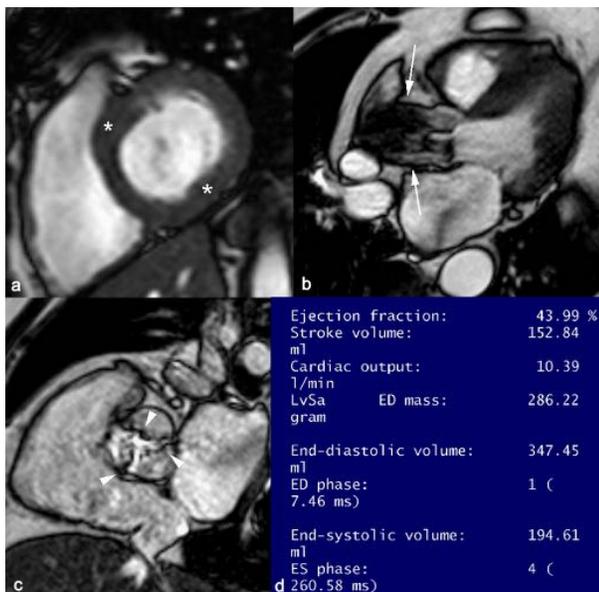
- Periodo de desentrenamiento, con suspensión de toda actividad física de al menos 3 meses
- RM para demostrar una regresión al menos parcial de los hallazgos
- Reducción significativa de las arritmias ventriculares para ser consideradas fisiológicas.
- Estudio familiar, para descartar MCH en sus familiares, lo que confirmaría el diagnóstico de enfermedad en el deportista

## AUMENTO DE LA PRECARGA DEL VI

---

Las situaciones de aumento de la precarga del VI (estenosis aórtica, cardiopatía hipertensiva) pueden provocar hipertrofia del miocardio como mecanismo compensador para disminuir la tensión de la pared y mantener la función del ventrículo.

- Hipertrofia leve (< 17 mm) ([Figura 21](#))
  - Concéntrica
  - En la cardiopatía hipertensiva puede ser asimétrica y regresar con fármacos antihipertensivos
- Función sistólica normal o disminuida
  - Fracción de eyección < 50% es uno de los criterios de cirugía en la estenosis aórtica ([Figura 21d](#))
- Realce tardío por fibrosis del miocardio
  - Poco frecuente en la cardiopatía hipertensiva
  - Subendocárdico en segmentos basales en la estenosis aórtica
    - Marcador independiente de mortalidad y de peor pronóstico tras la cirugía
- Estenosis aórtica
  - Área valvular aórtica por planimetría en cine-RM < 3 cm<sup>2</sup> (Figura 21c)
  - Velocidad pico en cine-RM codificada con la velocidad



### Claves diagnósticas que sugieren MCH

- Historia familiar de MCH
- Elongación de las valvas mitrales
- Ventrículo hiperdinámico (Fracción de eyección > 65%)
- Motilidad segmentaria más heterogénea
- Realce tardío
  - Mesocárdico y en la unión anterior de la pared libre del VD con el septo interventricular
  - Raro subendocárdico

## MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA

La miocardiopatía no compactada es una enfermedad relativamente rara con o sin disfunción del VI, caracterizada por una capa fina de miocardio compactado y trabeculaciones prominentes separadas por recesos intertrabeculares profundos que comunican con la cavidad del VI pero no con la circulación coronaria.

Etiología múltiple y controvertida

- La Asociación Americana del Corazón (American Heart Association, AHA) la clasificó en el año 2006 como una miocardiopatía primaria de causa genética y más tarde, la Sociedad Europea de Cardiología (SEC) la incluyó dentro de las miocardiopatías no clasificadas porque no está claro si es una entidad separada ya que comparte hallazgos morfológicos de otras miocardiopatías como la hipertrófica y la dilatada. Recientemente se han descrito formas adquiridas y reversibles

- Familiar (autosómica dominante o ligada al sexo) o esporádica
  - Mutaciones de genes sarcoméricos que también se asocian con miocardiopatía hipertrófica, dilatada y restrictiva

- La esporádica puede ser adquirida y reversible (atletas de competición, anemia de células falciformes, embarazo)

- Aislada o asociada con otras miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, restrictiva, arritmogénica), cardiopatías congénitas y síndromes que afectan a múltiples órganos y tejidos

#### Localización

- Segmentos apicales (más frecuente)
- Segmentos inferior y lateral el tercio medio

#### Significado clínico

- Asintomática
- Función sistólica VI normal
- Dolor torácico, insuficiencia cardíaca, arritmias, embolismo sistémico de trombos entre las trabéculas, muerte súbita
- Disfunción sistólica VI

#### Criterios diagnósticos

- En la actualidad, tanto los criterios ecocardiográficos como los de RM, están en discusión ya que probablemente se esté sobrediagnosticando la enfermedad.

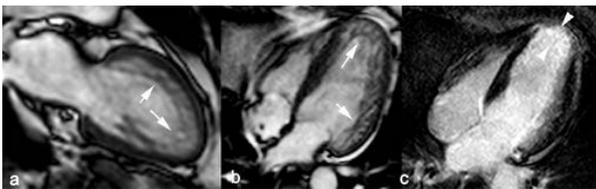
- Existe una gran variabilidad inter e intraobservador en la aplicación de los actuales criterios de imagen

- Ecocardiografía

- Relación miocardio no compactado/compactado  $> 2$  al final de la sístole

- RM

- Relación miocardio no compactado/compactado  $> 2,3$  al final de la diástole (criterios de Petersen) ([Figura 22](#))
- Masa del miocardio trabeculado al final de la diástole  $> 20\%$  de la masa global del VI
- Otros hallazgos: Hiperseñal endocárdica en secuencias potenciadas en T2, hipoperfusión subendocárdica, realce tardío subendocárdico y en las trabéculas ([Figura 22c](#))



#### Diagnóstico diferencial

- Pueden coexistir los diagnósticos de MCH septal y miocardiopatía no compactada

- La no compactación es excepcional en el septo interventricular

- Puede simular una MCH apical

- Las secuencias cine RM de precesión libre en estado estacionario (*Steady State Free Precession: SSFP*) permiten diferenciar el engrosamiento apical del miocardio y la superficie lisa del endocardio en la MCH, de la no compactación

## ENFERMEDADES DE DEPÓSITO

---

### AMILOIDOSIS

La amiloidosis cardíaca es una fenocopia importante de la MCH caracterizada por hipertrofia del miocardio con disfunción diastólica severa del VI y disminución de los voltajes en el electrocardiograma. La severidad de la afectación condiciona el pronóstico de la enfermedad.

Hipertrofia del miocardio de ambos ventrículos

- Concéntrica ([Figuras 23a, 23b](#))

Engrosamiento

- Pared libre de la aurícula derecha ([Figura 23b](#))
- Septo interauricular (> 6 mm) ([Figura 23a](#))
- Valvas mitrales

Función sistólica normal o disminuida

Disfunción diastólica restrictiva

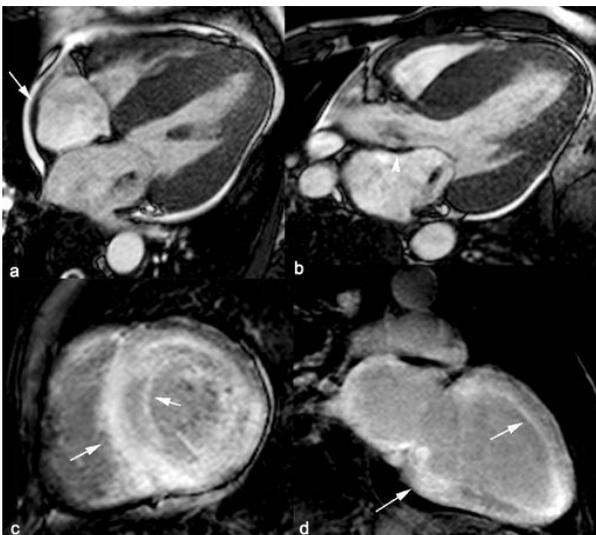
Realce tardío

- Subendocárdico global, parcheado o difuso ([Figuras 23c y 23d](#))
- Lavado rápido (dificulta la selección correcta del tiempo de inversión del miocardio)

Derrame pericárdico y pleural (50%)

Diagnóstico definitivo

- Biopsia del miocardio



### Claves diagnósticas que sugieren MCH

- Engrosamiento asimétrico del miocardio del VI

- Simétrico y concéntrico (42%)

- El engrosamiento del miocardio del VD suele ser apical  
- No afecta a las paredes de las aurículas ni al septo interauricular  
- Función sistólica normal o supranormal  
- Elongación de las valvas mitrales  
- Realce tardío sin lavado rápido del contraste

- Mesocárdico y en la unión anterior de la pared libre del VD con el septo interventricular

### ENFERMEDAD ENDOMIOCÁRDICA

La enfermedad endomiocárdica es una forma de miocardiopatía restrictiva que incluye la endocarditis de Löffler asociada a hipereosinofilia y la fibrosis endomiocárdica, en la que la hipereosinofilia suele estar ausente. Ambas pueden simular MCH

Engrosamiento fibroso del endocardio con obliteración del ápex de uno o ambos ventrículos ([Figuras 24a y 24b](#))

- Hipoperfusión y realce tardío subendocárdico apical

Inflamación del miocardio

- Hiperseñal subendocárdica en secuencias potenciadas en T2 ([Figura 24c](#))

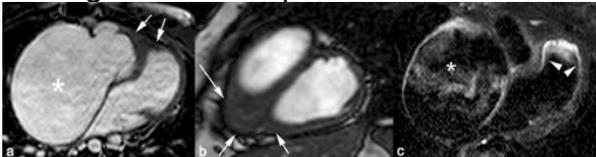
Disfunción diastólica restrictiva

- Ventrículos de tamaño normal o disminuido con dilatación de ambas aurículas  
- Función sistólica normal

Insuficiencia valvular atrioventricular

Trombo mural apical

Cuando la fibrosis apical oblitera la cavidad ventricular y se asocia con trombo mural, los hallazgos en la RM pueden simular una MCH apical



### Claves diagnósticas que sugieren MCH

- Ausencia de trombo mural en las imágenes de realce tardío  
- Ausencia de realce tardío subendocárdico  
- El realce tardío subendocárdico en la MCH es raro

### SARCOIDOSIS CARDÍACA

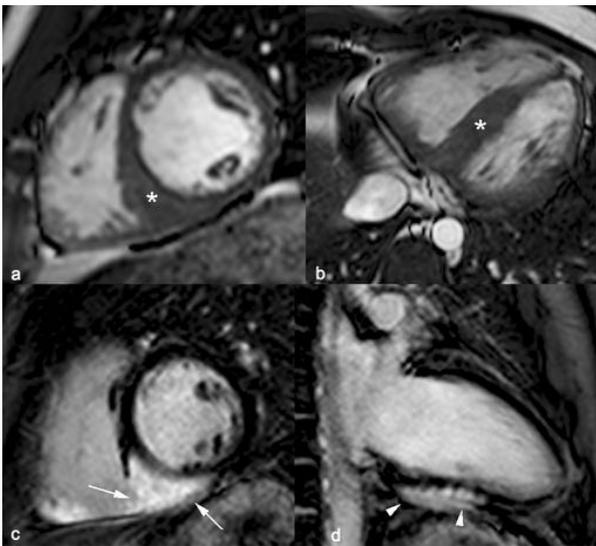
La sarcoidosis es una enfermedad multisistémica de etiología desconocida que afecta al corazón en 20-30% de los casos, caracterizada por la acumulación de granulomas no caseificantes.

Fase inflamatoria con infiltración granulomatosa, inflamación y edema

- Engrosamiento focal del miocardio ([Figura 25a y 25b](#))
- Hiperseñal del miocardio en secuencias potenciadas en T2
- Realce tardío transmural, subepicárdico o mesocárdico de ambos ventrículos ([Figura 25c](#))
- Alteraciones en la motilidad segmentaria

Fase crónica con fibrosis del miocardio

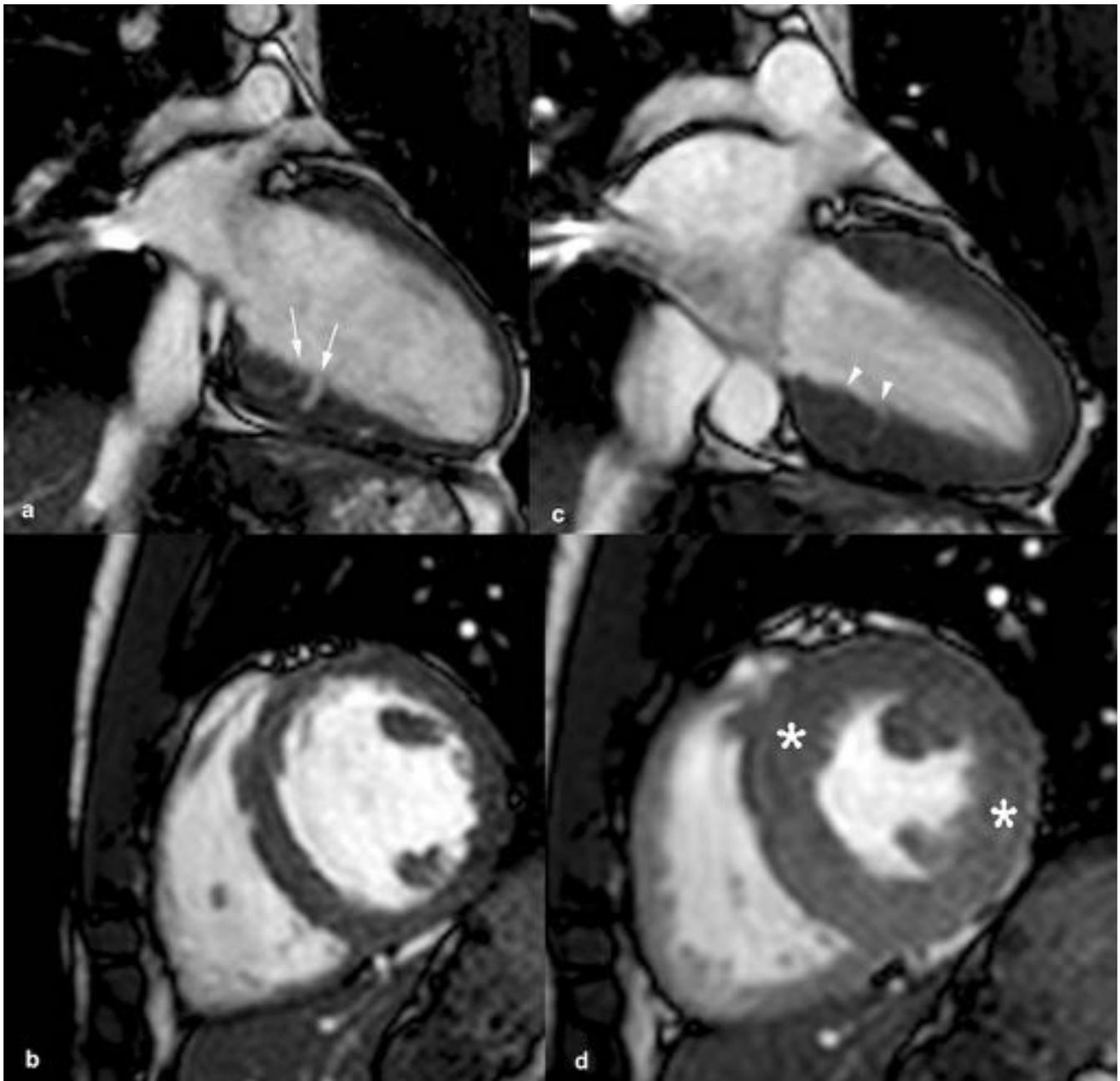
- Adelgazamiento focal o difuso del miocardio
- Realce tardío parcheado y nodular, de distribución epicárdica ([Figura 25d](#))
- Alteraciones en la motilidad segmentaria
- Disfunción sistólica del VI
- Dilatación del VI o de ambos ventrículos
- Aneurismas del VI



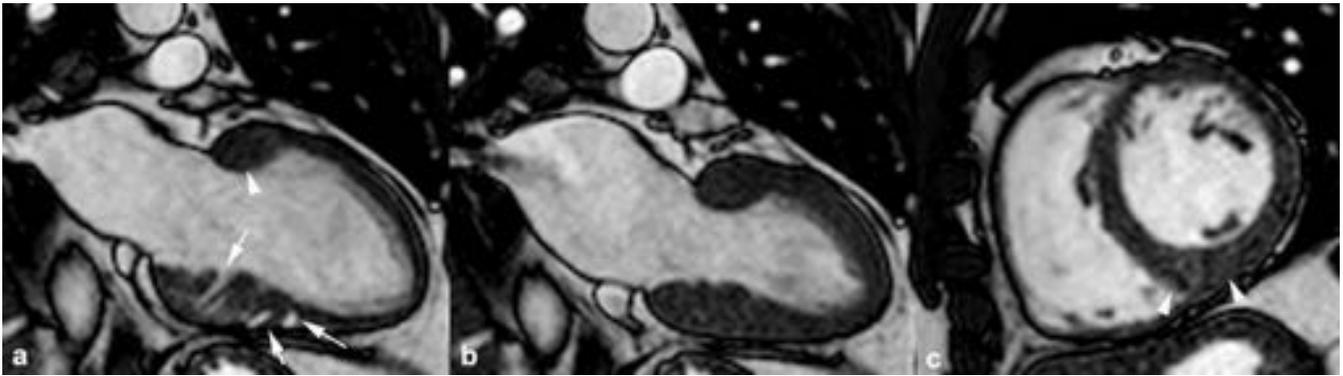
### Claves diagnósticas que sugieren MCH

- Ausencia de realce tardío subepicárdico
- El realce tardío subepicárdico en la MCH es raro
- Ausencia de hiperseñal del miocardio en secuencias potenciadas en T2

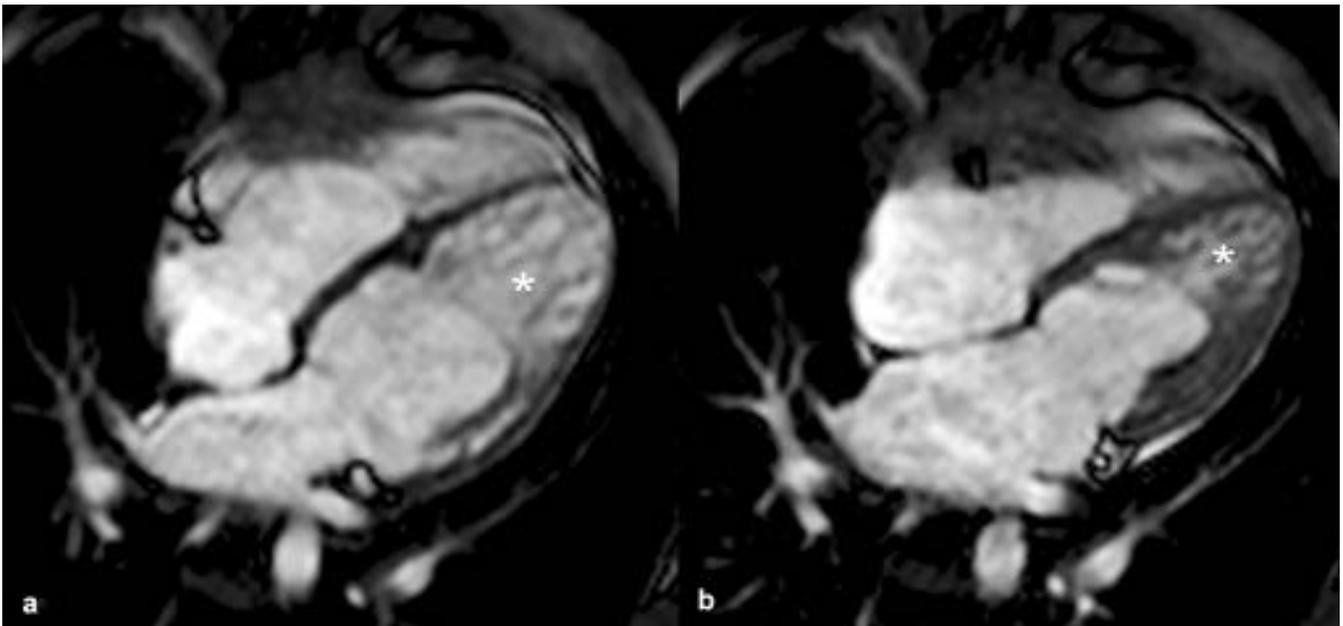
**Imágenes en esta sección:**



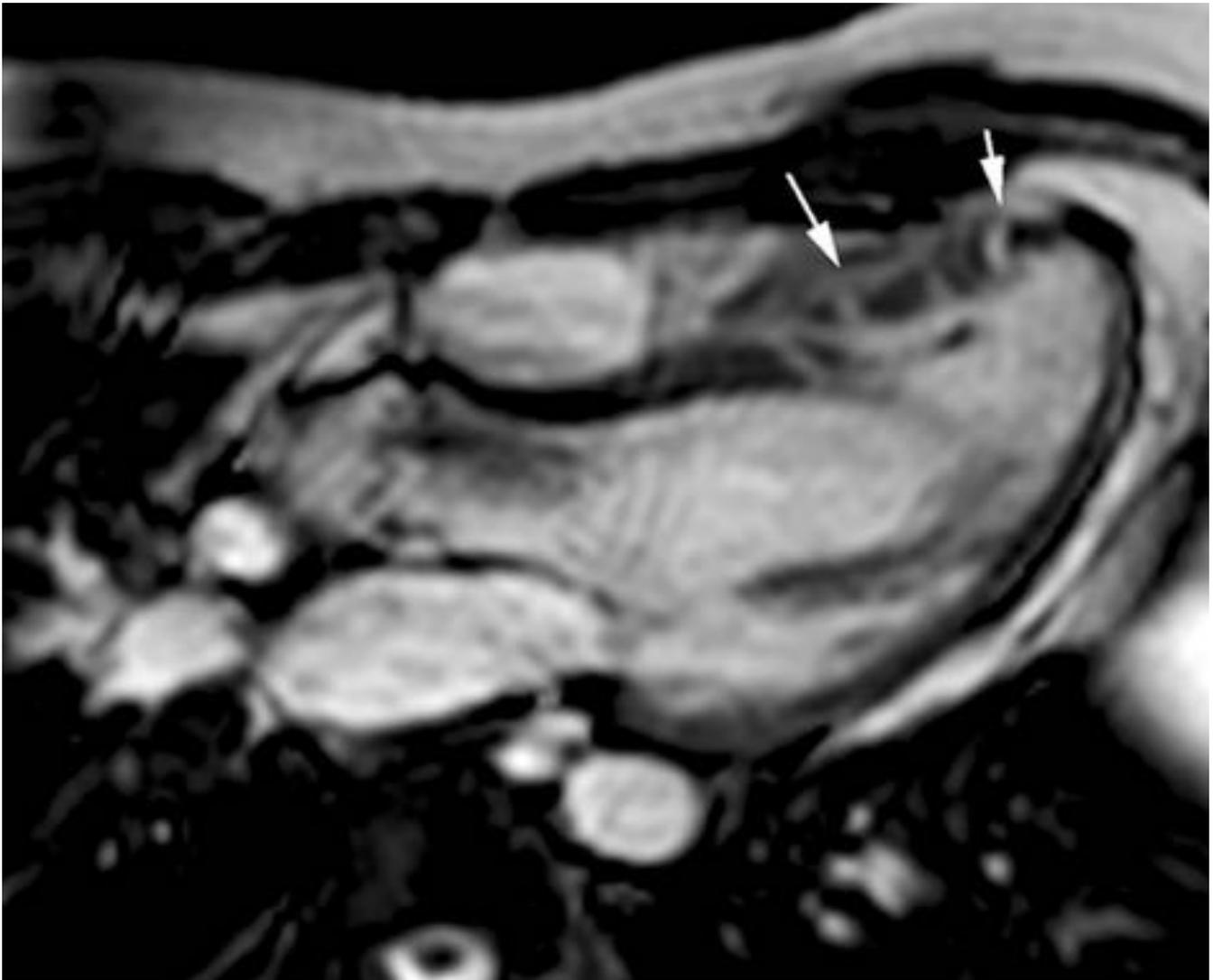
**Fig. 1:** Criptas miocárdicas y ventrículo hiperdinámico sin hipertrofia evidente. Imágenes cine RM SSFP diastólicas (a) 2 cámaras y (b) eje corto y sistólicas (c) 2 cámaras y (d) eje corto. Hendiduras en forma de U perpendiculares al borde endocárdico en la pared inferior de la base (flechas) con colapso durante la sístole (puntas de flechas). En las imágenes sistólicas (c y d) se ve el marcado engrosamiento del miocardio (asteriscos) por el ventrículo hiperdinámico (fracción eyección = 70%).



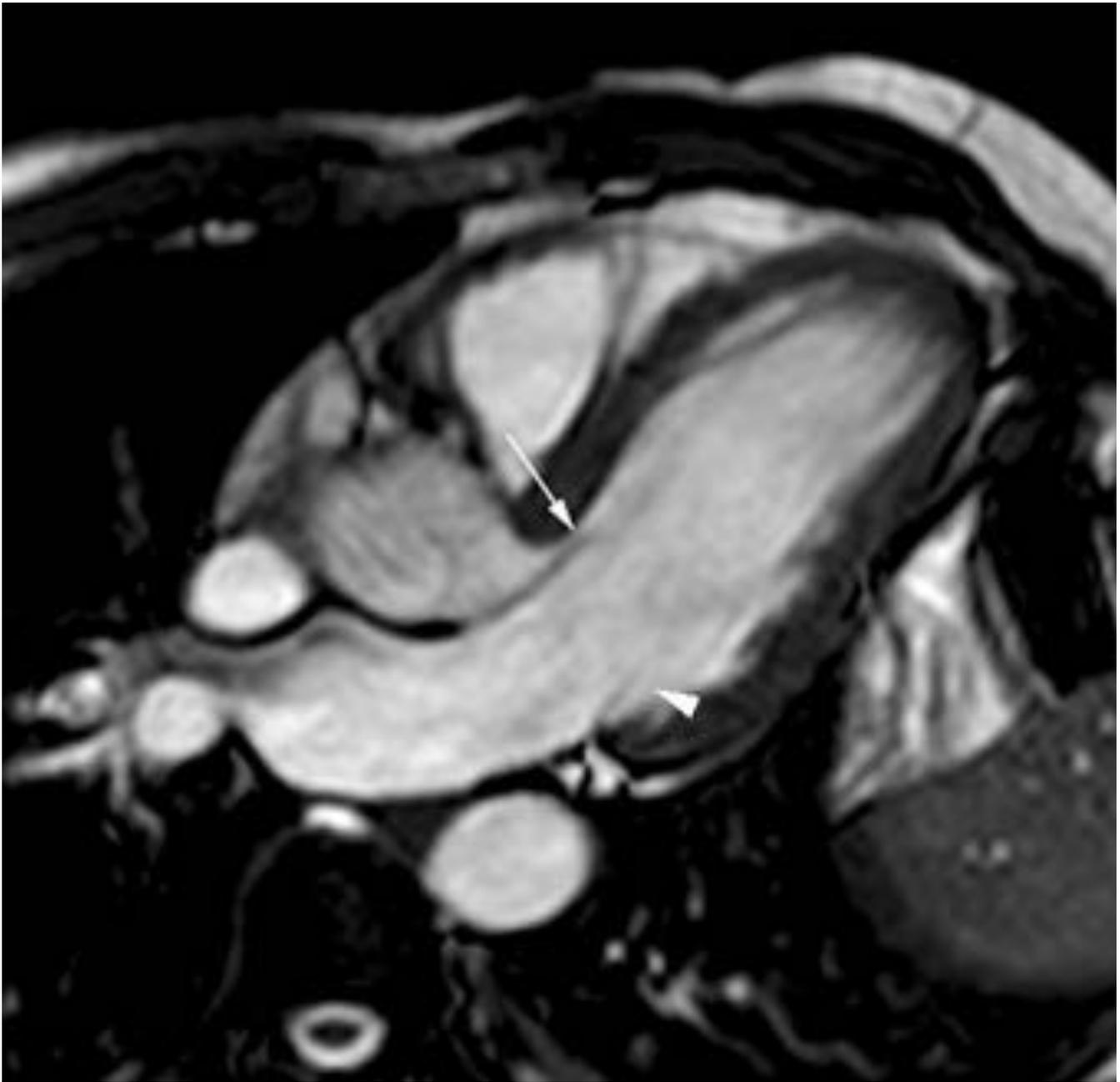
**Fig. 2:** Criptas miocárdicas con MCH evidente. Imágenes (a) diastólica y (b) sistólica cine RM SSFP en el plano 2 cámaras. Múltiples hendiduras miocárdicas en la pared inferior de la base y tercio medio (flechas) que se colapsan en sístole e hipertrofia del segmento anterior de la base (punta de flecha). (c) La imagen diastólica cine RM SSFP en eje corto muestra hipertrofia del segmento inferior del tercio medio (puntas de flechas).



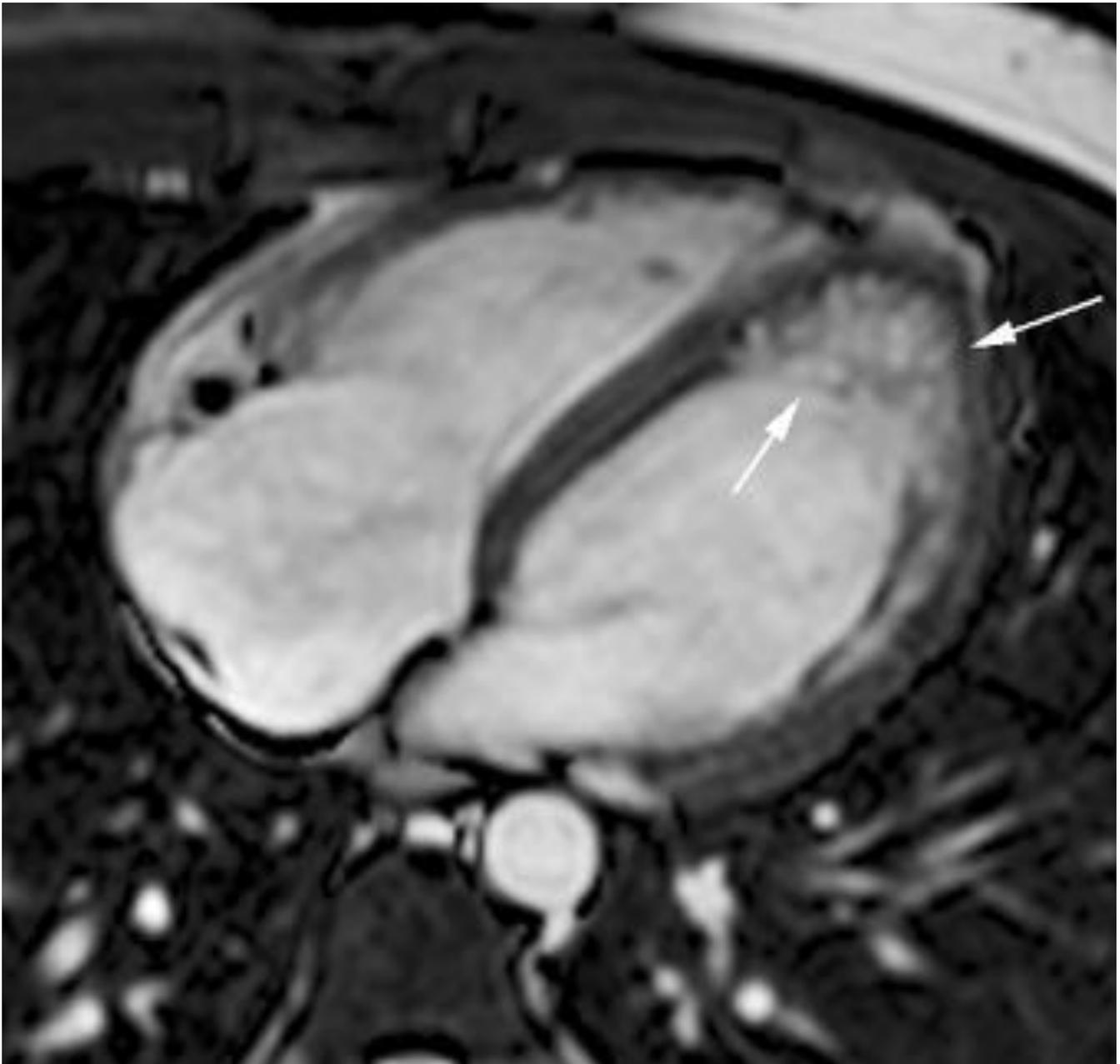
**Fig. 3:** Miocardiopatía no compactada. Imágenes (a) diastólica y (b) sistólica cine RM SSFP 4 cámaras. Trabeculaciones miocárdicas prominentes (asteriscos) paralelas al borde endocárdico en los segmentos apicales y del tercio medio que no se colapsan en sístole. La relación entre el miocardio no compactado y compactado era de 3,5.



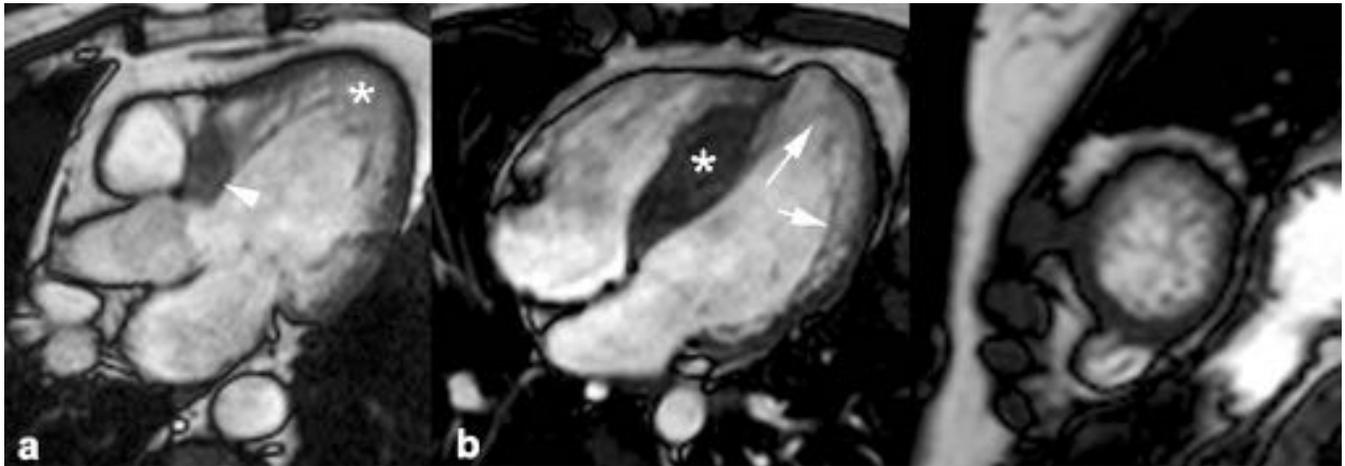
**Fig. 4:** Comunicación interventricular múltiple. Imagen diastólica cine RM SSFP en eje largo horizontal. Múltiples defectos del miocardio del septo interventricular (flechas) que comunican con la luz de ambos ventrículos (septo en queso suizo).



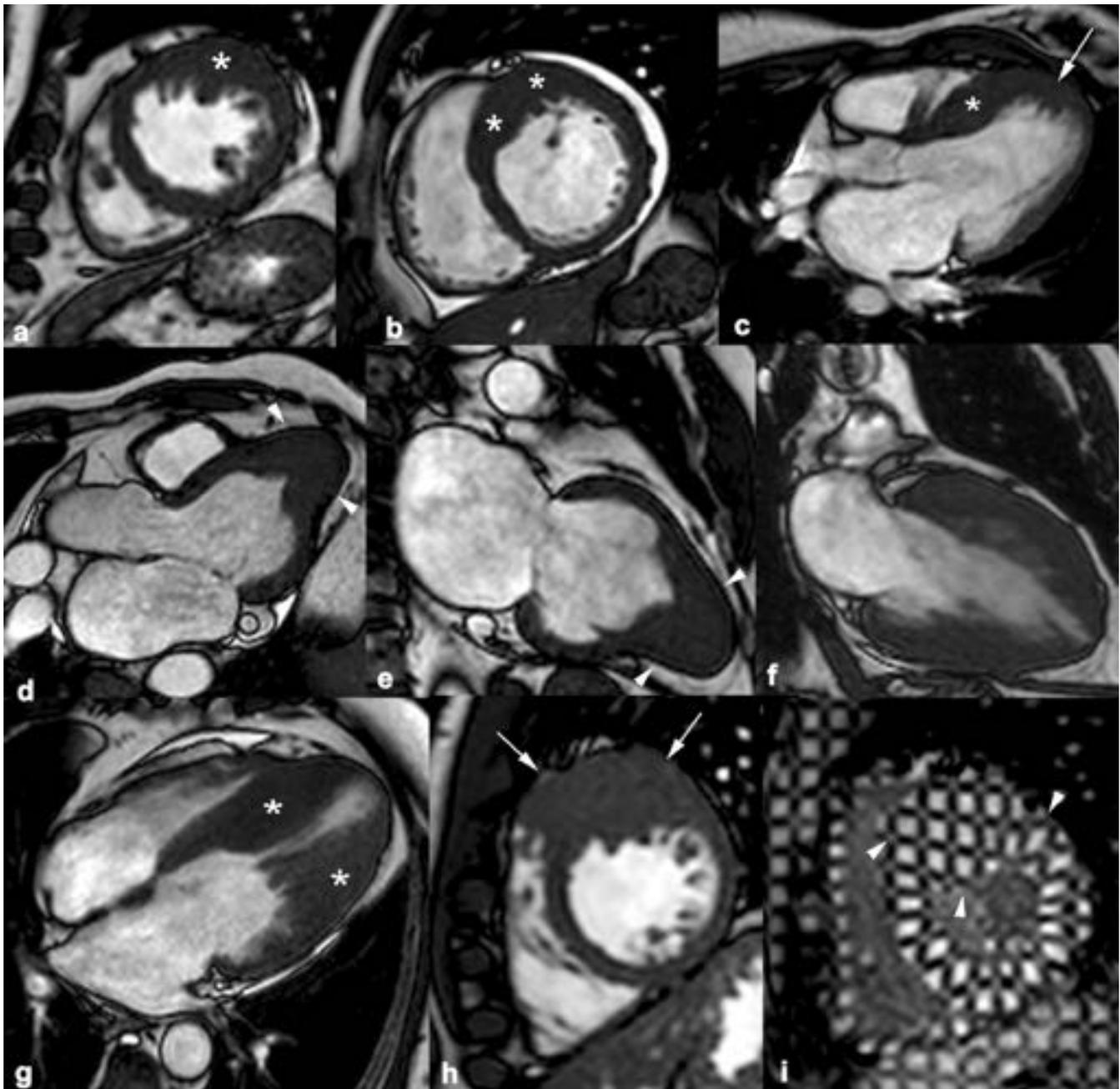
**Fig. 5:** Elongación de la valva anterior de la válvula mitral sin hipertrofia del miocardio. Imagen diastólica cine RM SSFP en eje largo horizontal. Valva anterior de la válvula mitral elongada (flecha) y valva posterior de longitud normal (punta de flecha).



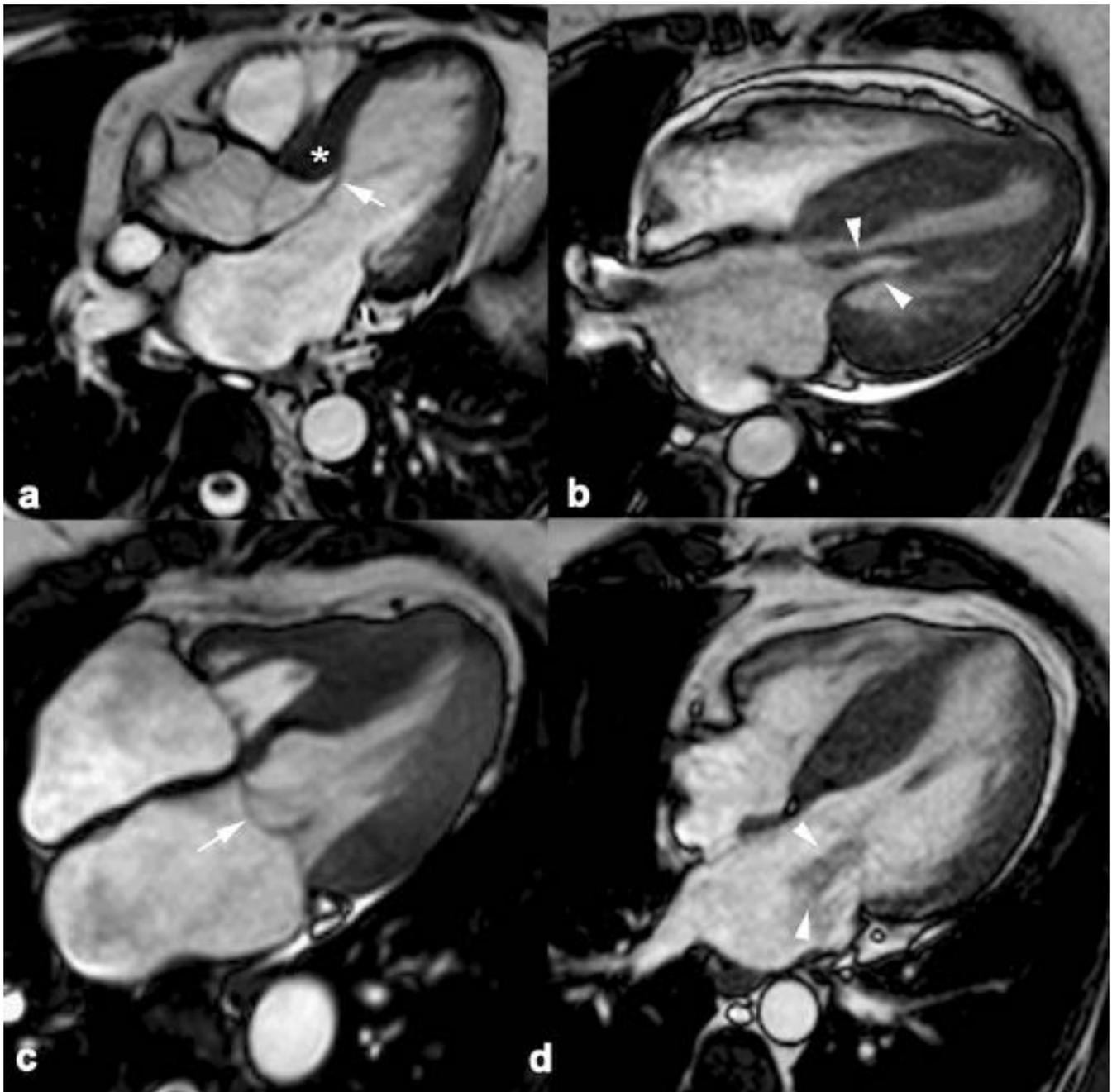
**Fig. 6:** Trabeculaciones apicales prominentes sin hipertrofia evidente. Imagen diastólica cine RM SSFP en el plano cuatro cámaras. Trabeculaciones miocárdicas profundas (flechas) paralelas al borde endocárdico en los segmentos apicales en un paciente genotipo positivo con grosor del miocardio normal.



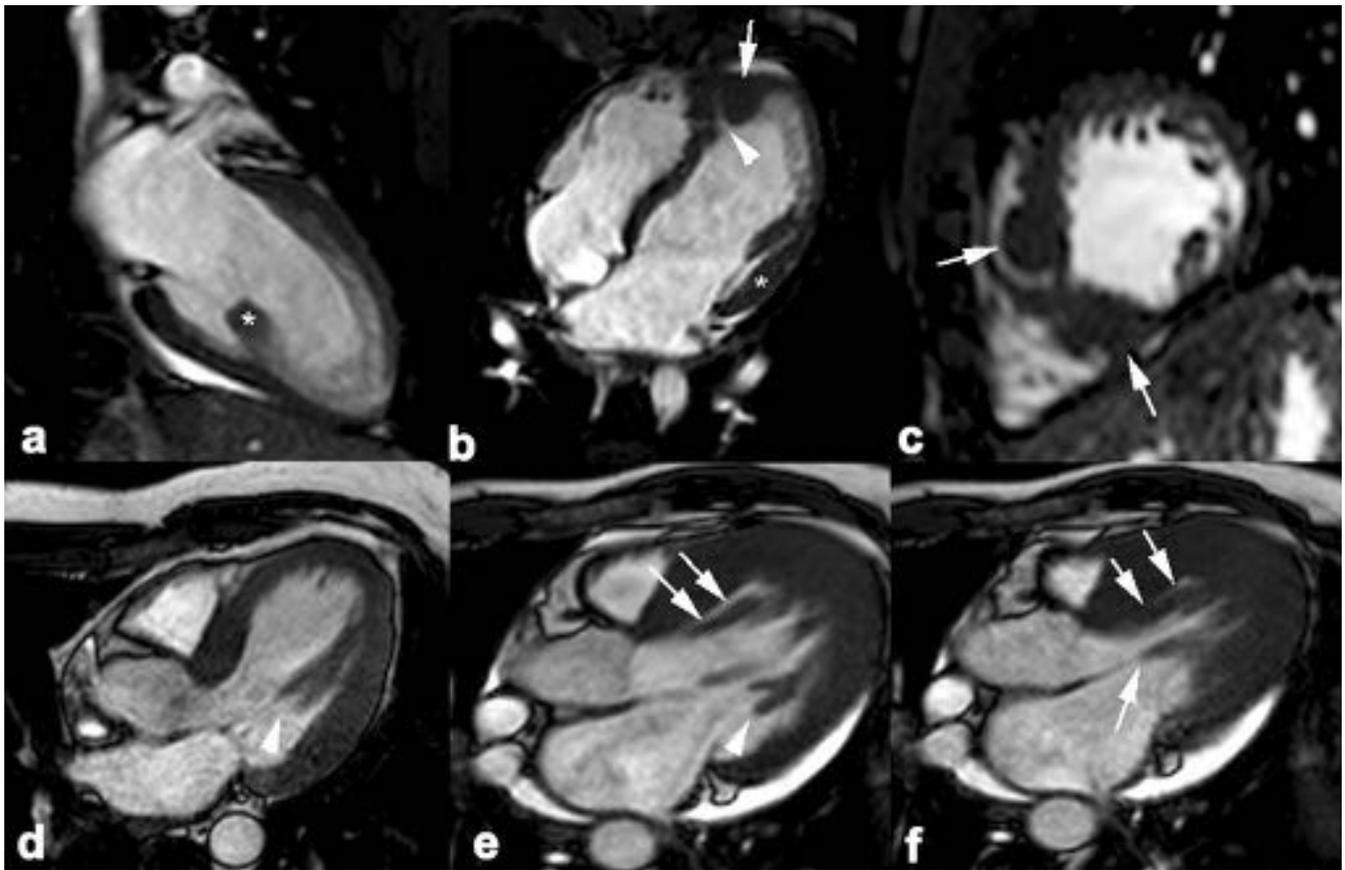
**Fig. 7:** Trabeculaciones apicales prominentes en la MCH. (a) Imagen diastólica cine RM SSFP eje largo horizontal. Hipertrofia basal septal (punta de flecha) con trabeculaciones apicales prominentes (asterisco). Imágenes diastólicas cine RM SSFP (b) 4 cámaras y (c) eje corto. Hipertrofia difusa del septo interventricular (asterisco) en un paciente con trabeculaciones miocárdicas prominentes (flechas) paralelas al borde endocárdico en los segmentos apicales y en el segmento lateral del tercio medio.



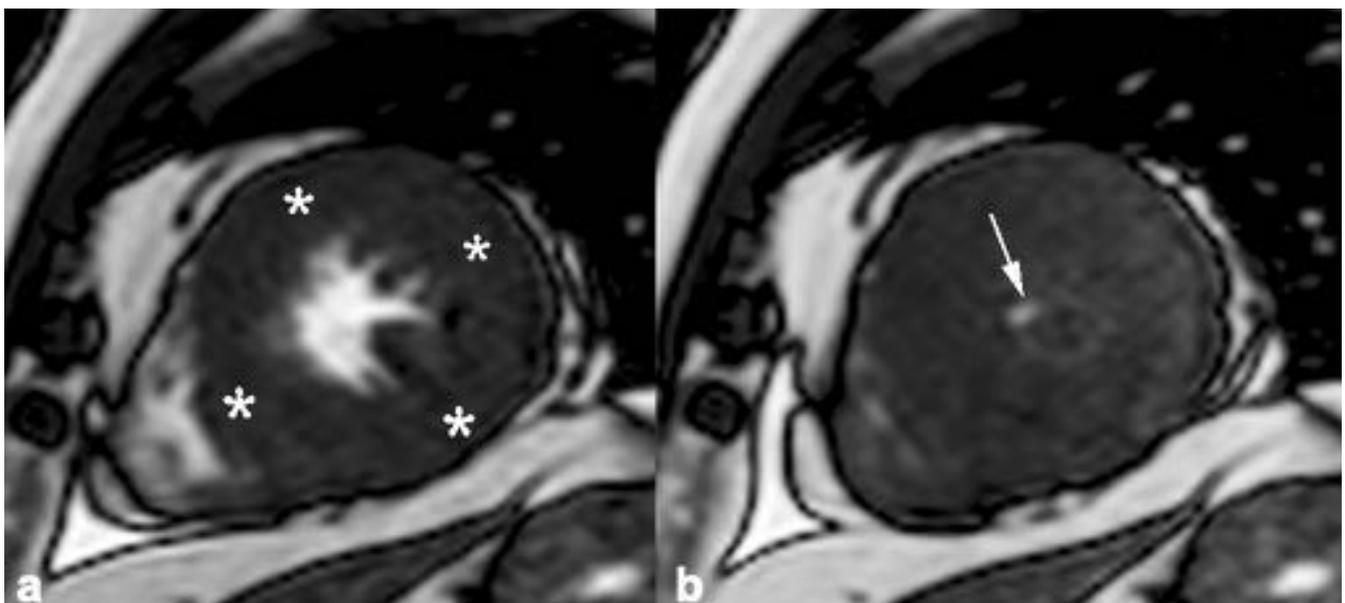
**Fig. 8:** Fenotipo clásico. Distribución de la hipertrofia. Imágenes diastólicas cine RM SSFP (a-h) y (i) con marcaje del miocardio. MCH basal (a) anterior (asterisco) y (b) anteroseptal (asteriscos), (c) septal (asterisco) con extensión apical (flecha), (d, e) apical (puntas de flechas), (f) concéntrica difusa, (g) medioventricular (asteriscos) y (h, i) seudotumoral (flechas) basal anterior. (i) La deformidad de la rejilla (puntas de flechas) en sístole sugiere engrosamiento no tumoral.



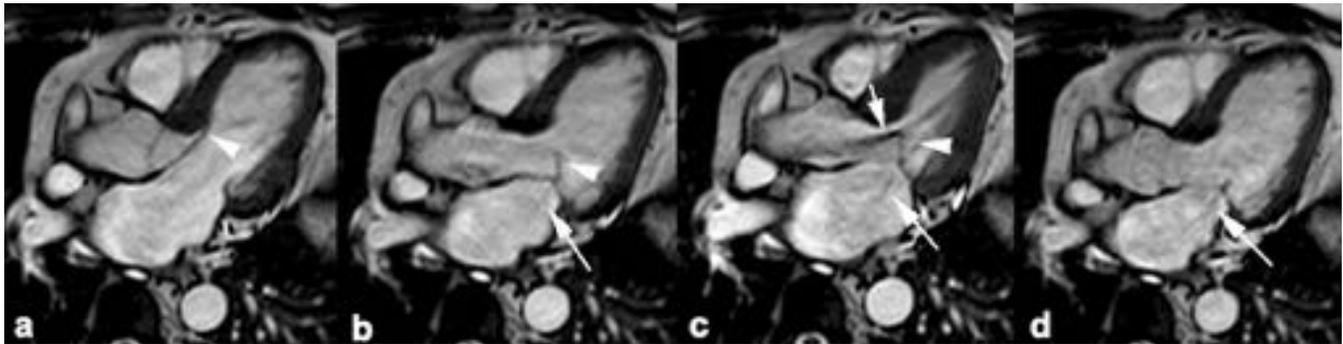
**Fig. 9:** Fenotipo clásico. Anomalías en el aparato valvular mitral. Imágenes cine RM SSFP. MCH basal septal (asterisco) con elongación de la valva anterior de la válvula mitral (flecha). (b) MCH concéntrica difusa con engrosamiento fibrótico hipointenso (puntas de flechas) de ambas valvas mitrales. (c) MCH concéntrica difusa con prolapso de la valva mitral anterior durante la sístole (flecha). (d) MCH septal asimétrica con insuficiencia valvular mitral (puntas de flechas).



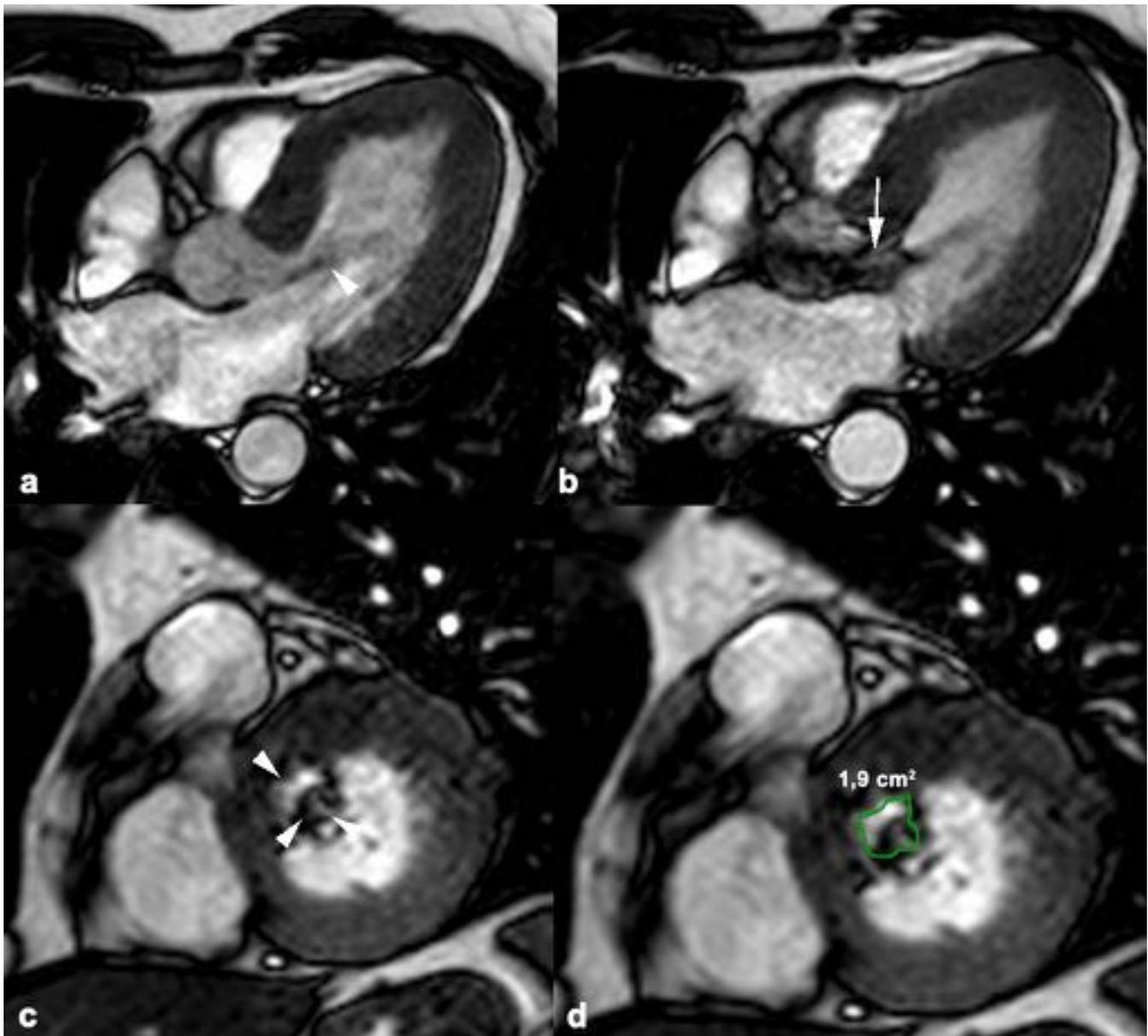
**Fig. 10:** Fenotipo clásico. Anomalías en los músculos papilares. Imágenes cine RM SSFP. (a-c) MCH septal apical (flechas) con hipertrofia del músculo papilar posterior (asteriscos), una hendidura miocárdica (punta de flecha) y trabeculaciones prominentes. (d) MCH basal con músculo papilar posterior bifido (punta de flecha). (e, f) MCH concéntrica con músculo papilar accesorio (flechas) y bifido (punta de flecha) e inserción directa de la valva anterior de la válvula mitral en el músculo papilar (flecha).



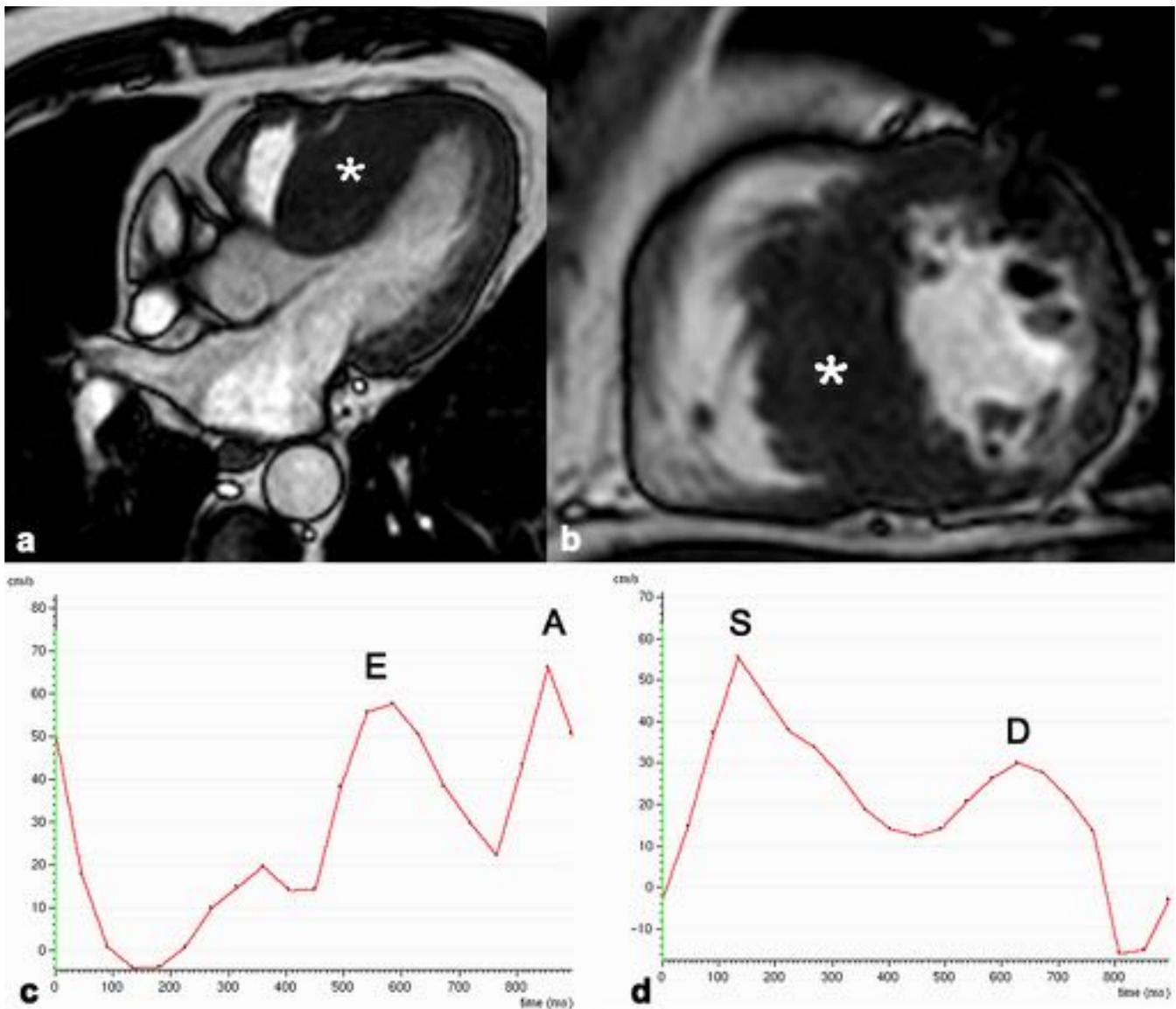
**Fig. 11:** Fenotipo clásico. Cavity ventricular pequeña. Imágenes cine RM SSFP (a) diastólica y (b) sistólica en eje corto. MCH concéntrica difusa (asteriscos) con colapso casi completo de la cavity ventricular (flecha) durante la sístole.



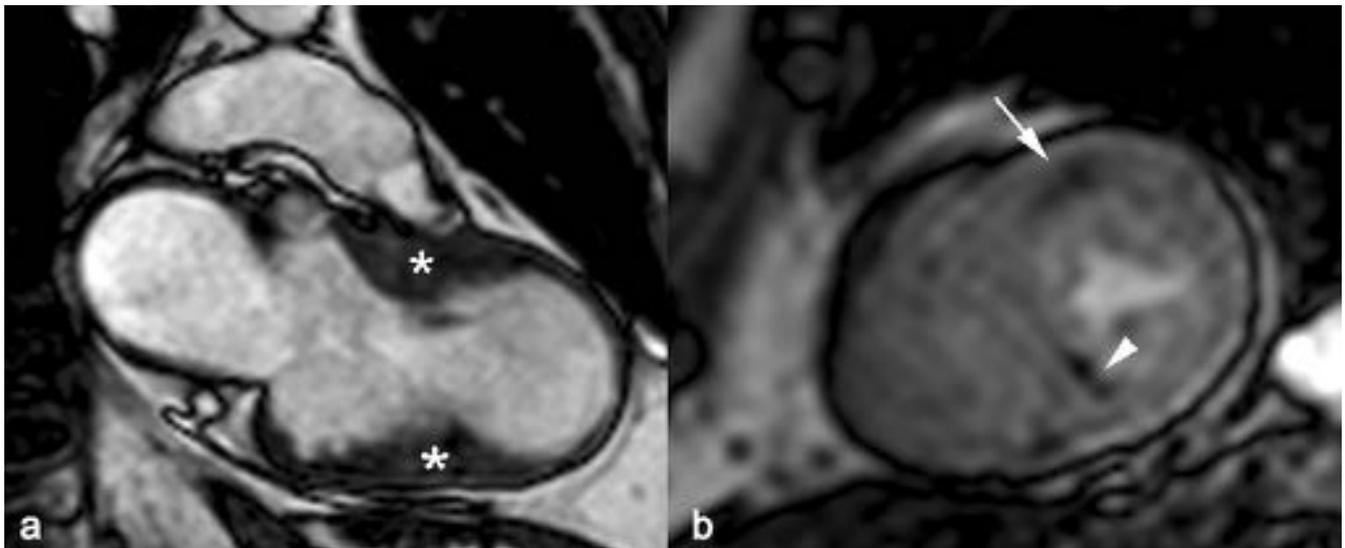
**Fig. 12:** Fenotipo clásico. SAM positivo y obstrucción dinámica en el tracto de salida del VI. Imágenes cine RM SSFP. MCH obstructiva basal septal con (a) elongación de la valva mitral anterior (punta de flecha), (b, c) desplazamiento anterior (puntas de flechas) al inicio de la sístole (SAM positivo), turbulencias de flujo en el tracto de salida del VI (flecha corta) secundarias y (d) turbulencias de flujo en la AI (flechas largas) por fallo en la coaptación de las valvas mitrales.



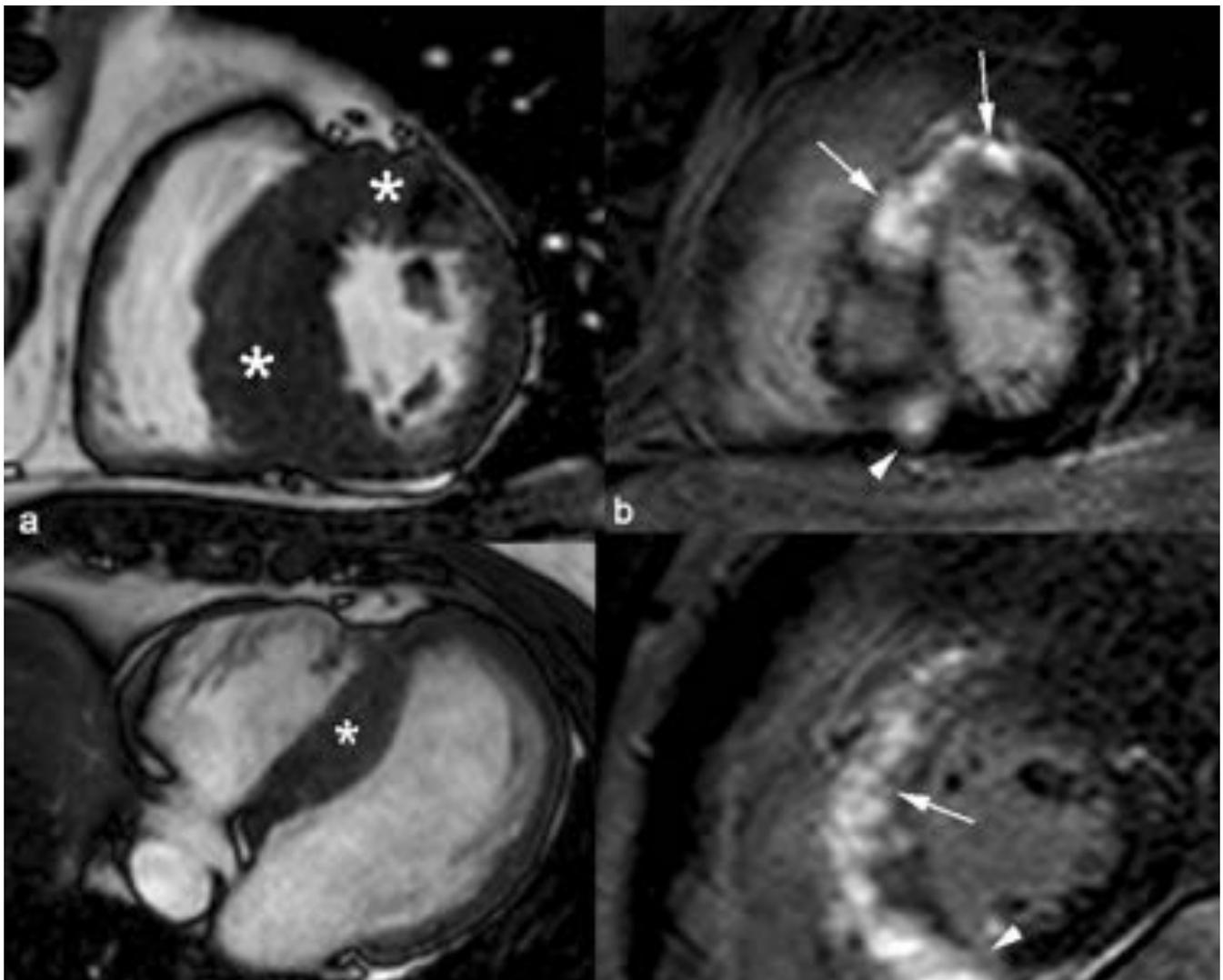
**Fig. 13:** Fenotipo clásico. SAM positivo y obstrucción dinámica en el tracto de salida del VI. Imágenes cine RM SSFP. MCH obstructiva con (a) elongación de la valva mitral anterior (punta de flecha) y (b) turbulencias de flujo en el tracto de salida del VI (flecha) por desplazamiento anterior de la valva durante la sístole (SAM positivo). (d, e) Ejemplo de cuantificación de la severidad de la obstrucción (puntas de flechas) mediante planimetría (área sistólica = 1,9 cm<sup>2</sup>).

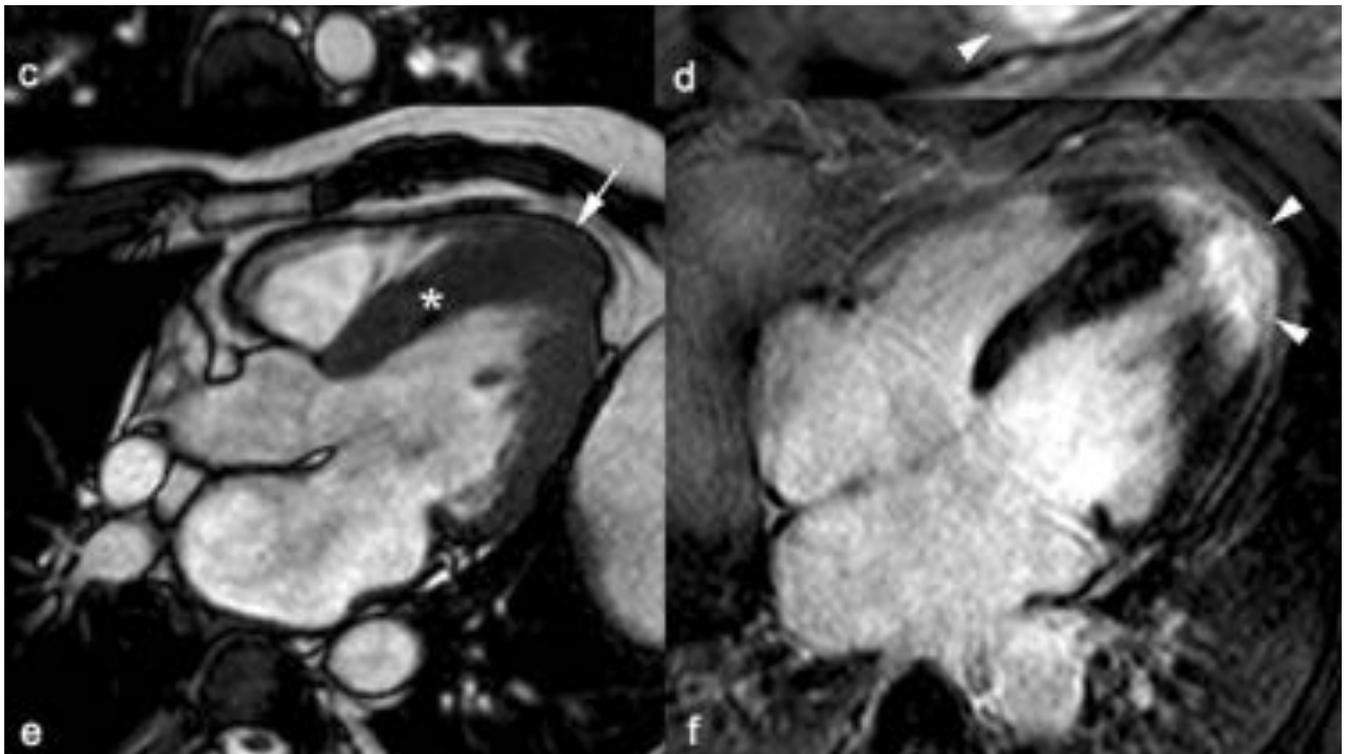


**Fig. 14:** Fenotipo clásico. Disfunción diastólica del VI. Imágenes cine RM SSFP en (a) eje largo horizontal y (b) eje corto. Curvas de flujo (c) transmitral y (d) en las venas pulmonares. (a, b) MCH septal (asteriscos) con función sistólica normal. El análisis del flujo (c) transmitral y (d) de las venas pulmonares muestra una relación de las ondas mitrales E/A < 1 y un descenso de la onda D de las venas pulmonares indicativas de una disfunción diastólica tipo I (alteración de la relajación ventricular).

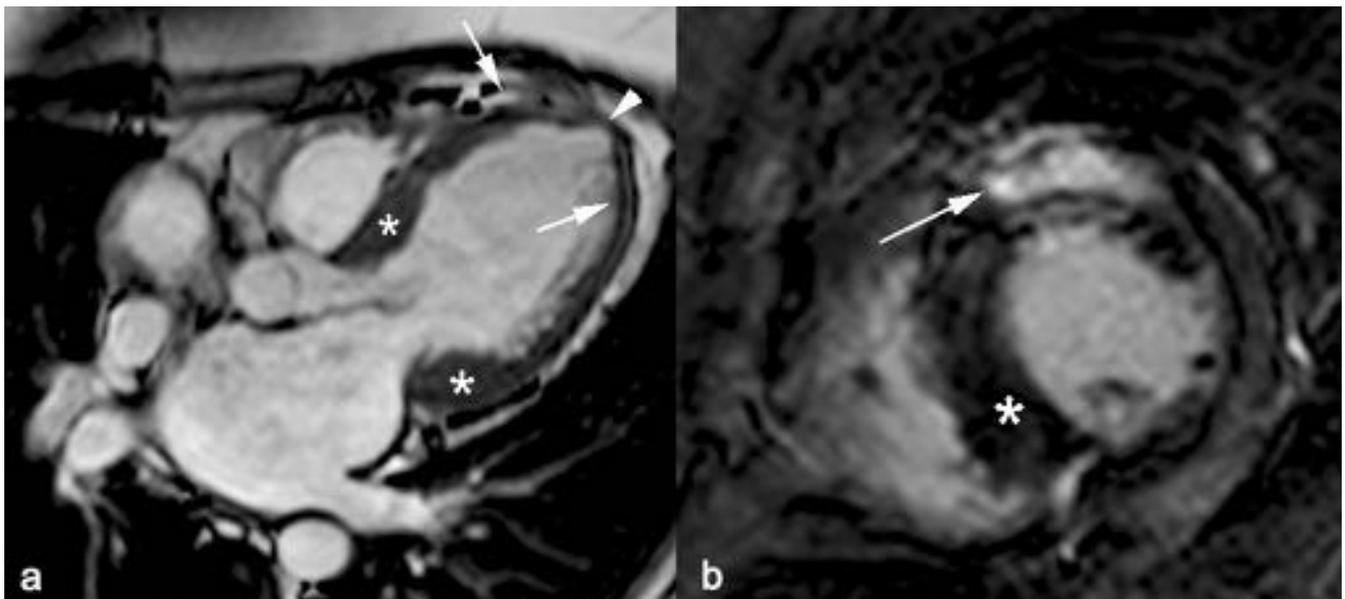


**Fig. 15:** Fenotipo clásico. Isquemia miocárdica. Imágenes (a) cine RM SSFP diastólica en eje largo horizontal y (b) perfusión de primer paso en eje corto. MCH medioventricular (asteriscos) con defecto de perfusión mesocárdico (flecha) y subendocárdico (punta de flecha).



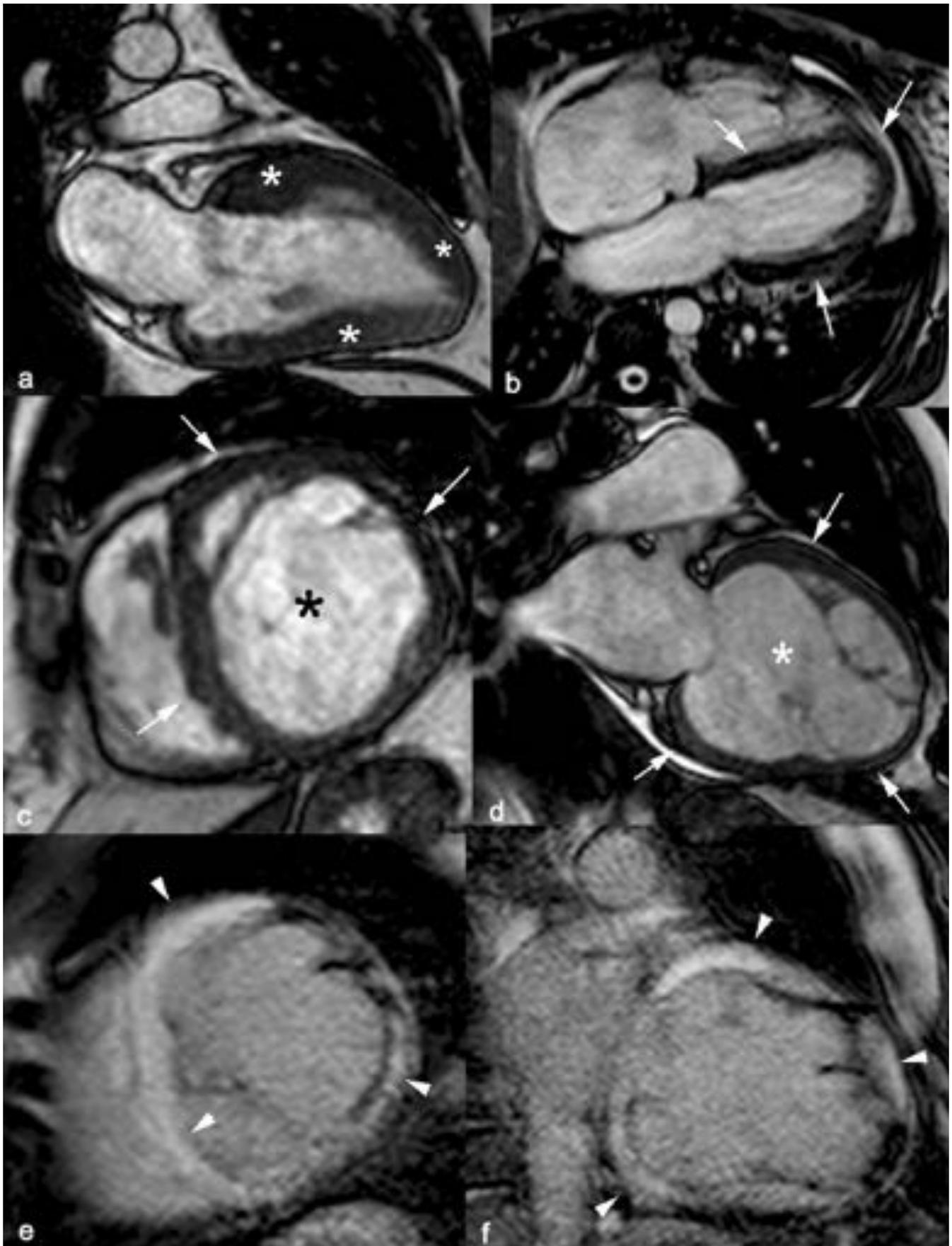


**Fig. 16:** Fenotipo clásico. Realce tardío del miocardio. Imágenes cine RM SSFP y de realce tardío. (a, b) MCH septal y anterior (asteriscos) con realce tardío mesocárdico (flechas) y en la unión de la pared libre del VD con el septo interventricular (punta de flecha). (c, d) MCH septal (asterisco) con realce tardío mesocárdico (flecha) y transmural (puntas de flechas). (e, f) MCH septal (asterisco) con extensión apical (flecha) y realce tardío transmural en los segmentos apicales (puntas de flechas).



**Fig. 17:** Remodelado adverso. Imágenes (a) cine RM SSFP diastólica en eje largo horizontal y (b) realce tardío en eje corto. Hipertrofia del miocardio en los segmentos septales de la base y tercio medio e inferolateral de la base (asteriscos) con adelgazamiento del miocardio en los segmentos apicales (flechas), un pequeños aneurisma apical (punta de flecha) y realce tardío mesocárdico en el segmento anterior del tercio medio (flecha).

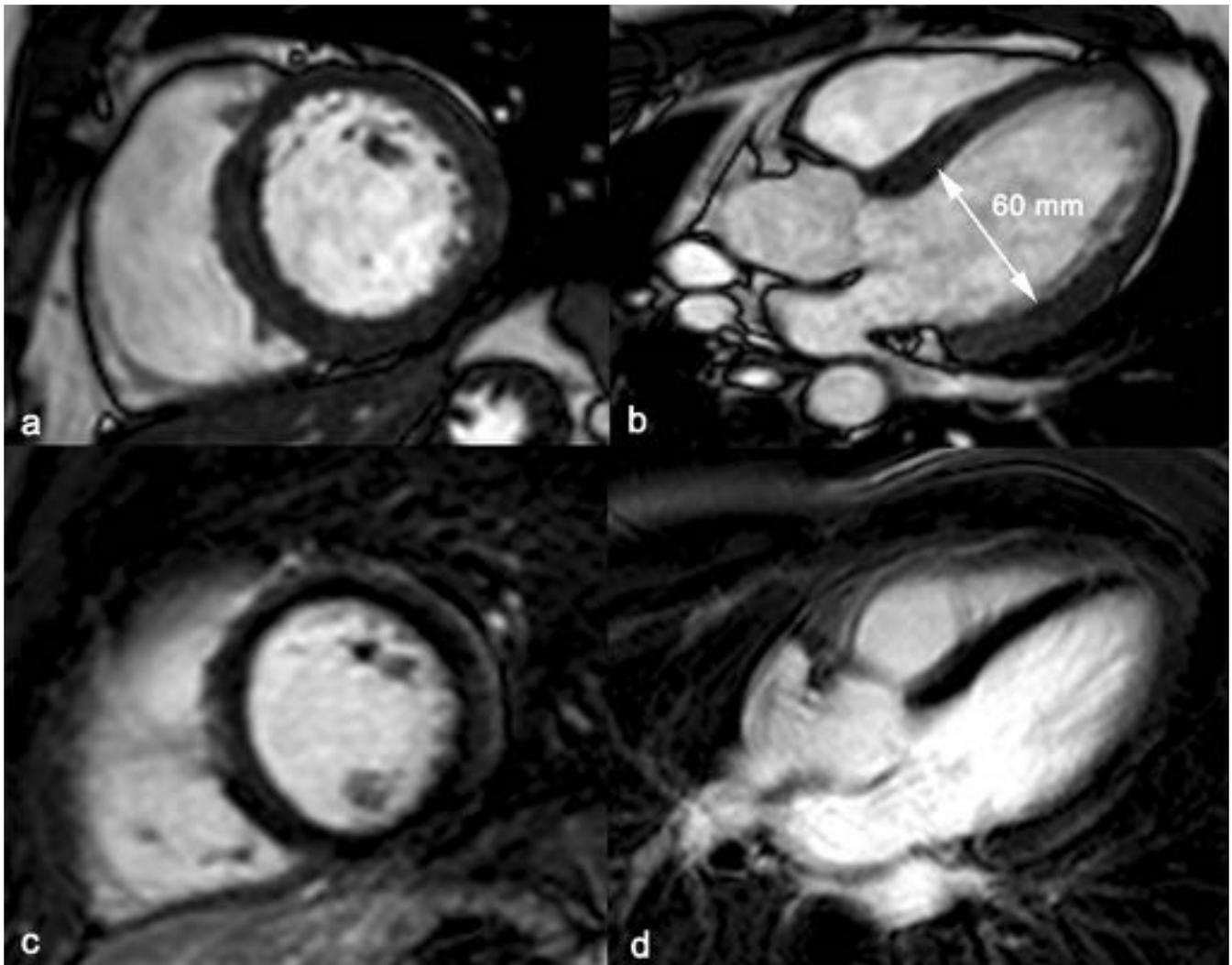




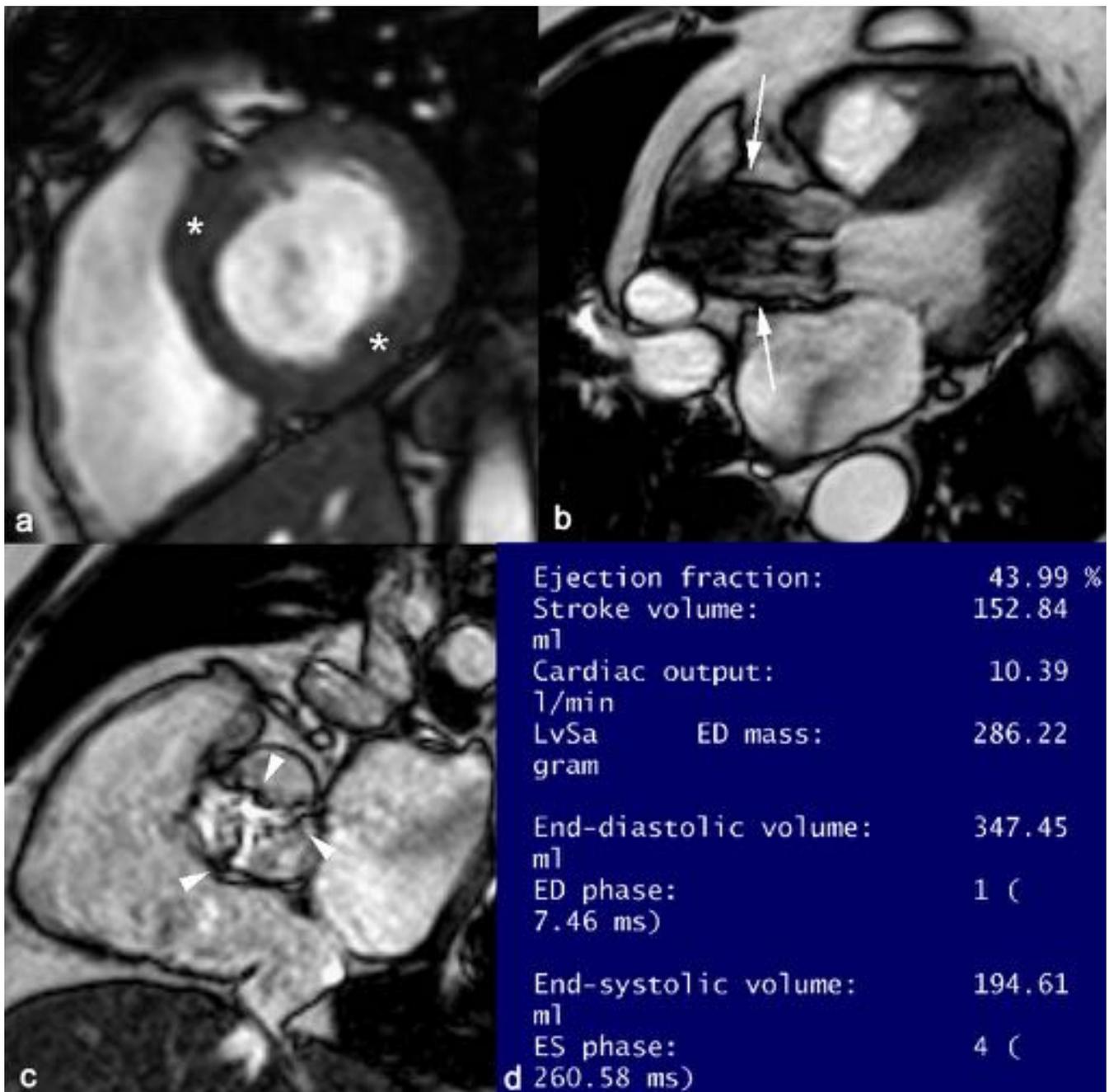
**Fig. 18:** Fase final. Imágenes cine RM SSFP. (a) MCH difusa (asteriscos) con (b) adelgazamiento del miocardio (flechas), dilatación de cámaras cardíacas derechas y disfunción sistólica y diastólica severa 3 años más tarde. Imágenes (c, d) cine RM SSFP y (e, f) de realce tardío. MCH en fase final con adelgazamiento del miocardio (flechas), dilatación severa del VI (asteriscos) y realce tardío del miocardio, difuso, transmural y mesocárdico (puntas de flechas).

Causas frecuentes	Hipertensión arterial Estenosis aórtica
Hipertrofia del miocardio fisiológica	Corazón de deportista
Enfermedades infiltrativas	Amiloidosis familiar, adquirida Sarcoidosis
Enfermedades metabólicas	Glucogeneosis Enfermedades por depósitos lisosomales
Enfermedades mitocondriales	Trastornos de metabolismo ácidos grasos Déficit de carnitina Síndromes: Leigh, MELAS, MERFF Ataxia de Friedreich
Amiloidosis	Familiar, hereditaria Adquirida
Miocardopatía no clasificada	Miocardopatía no compactada

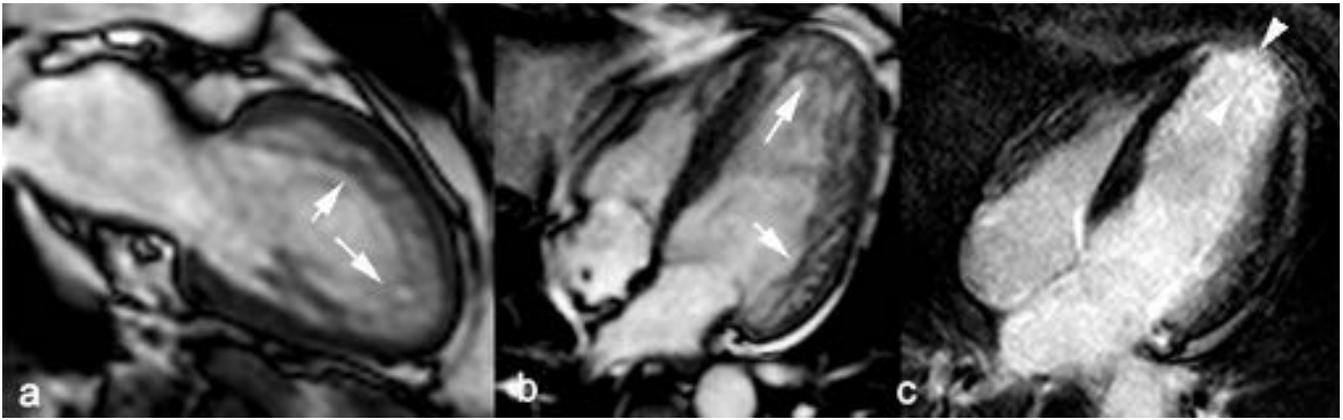
**Tbl. 19:** Copias fenotípicas de la MCH, congénitas y adquiridas.



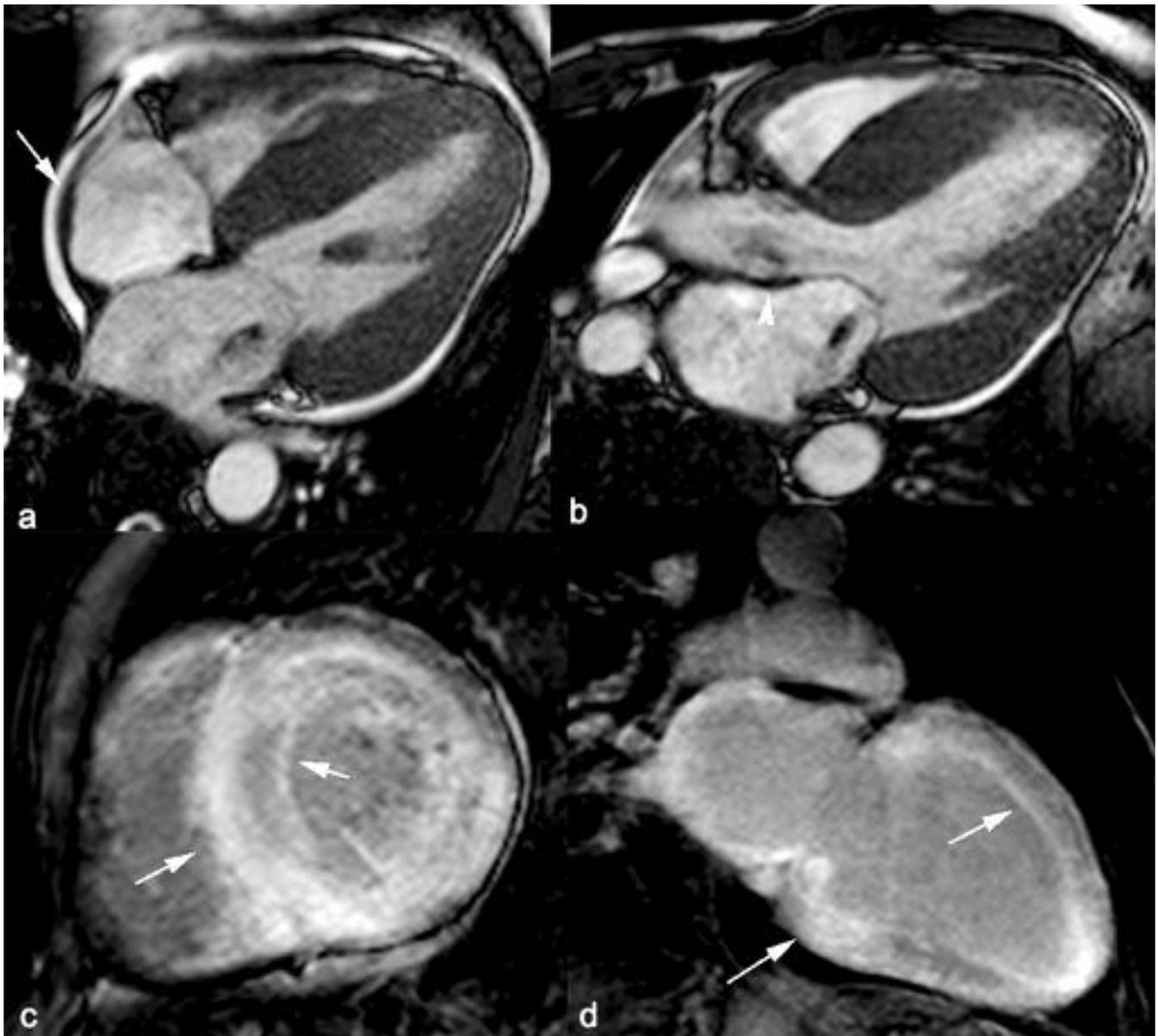
**Fig. 20:** Corazón de deportista. Imágenes diastólicas cine RM SSFP en (a) eje largo horizontal y (b) eje corto y de realce tardío en (c) eje corto y (d) eje largo horizontal. Leve hipertrofia del miocardio concéntrica (grosor máximo 14 mm) con diámetro anteroposterior diastólico de 60 mm (flecha doble).



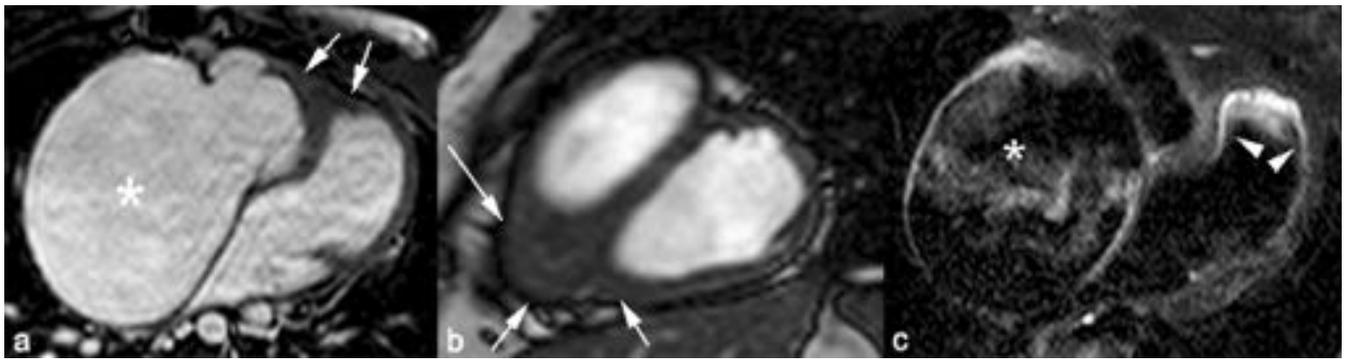
**Fig. 21:** Estenosis aórtica. Imágenes (a-c) cine RM SSSP y (d) resumen de los volúmenes y de la masa del miocardio del VI. Leve hipertrofia concéntrica del miocardio (grosor máximo 16 mm) (asteriscos), turbulencias de flujo en la aorta ascendente durante la sístole (flechas) por engrosamiento de las valvas de la válvula aórtica (puntas de flechas). El área valvular aórtica obtenida por planimetría era de 1,5 cm<sup>2</sup> la fracción de eyección del VI de 43,9%.



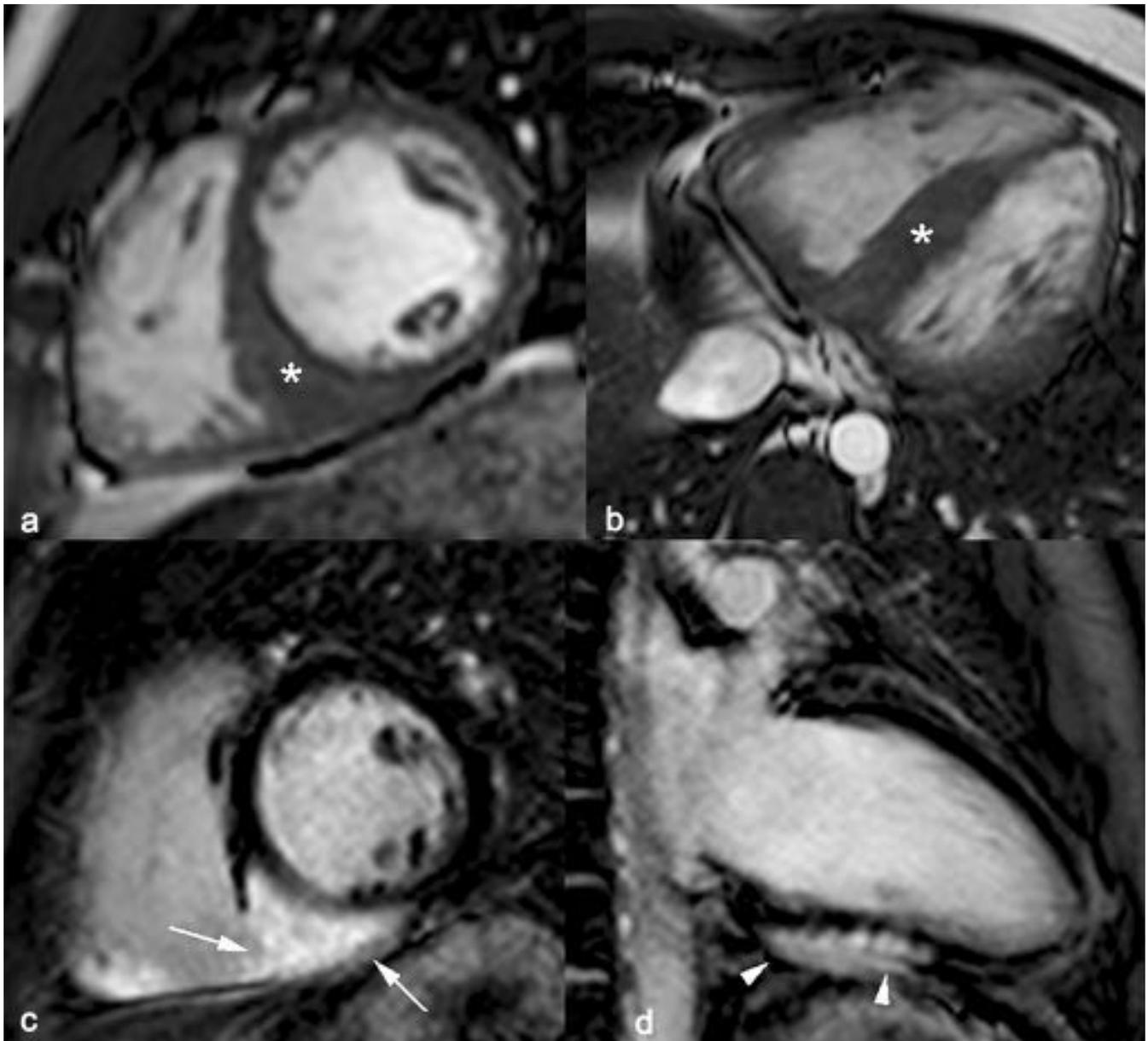
**Fig. 22:** Miocardiopatía no compactada. Imágenes diastólicas cine RM SSFP (a) 2 cámaras y (b) 4 cámaras y (c) realce tardío en el plano 4 cámaras. Trabeculaciones miocárdicas profundas (flechas) paralelas al borde endocárdico en los segmentos apicales y laterales del tercio medio y de la base, con realce tardío de las trabéculas apicales (puntas de flechas). La relación entre el miocardio no compactado y compactado al final de la diástole era de 3.



**Fig. 23:** Amiloidosis cardíaca. Imágenes diastólicas cine RM SSFP en los planos (a) 4 cámaras y (b) eje largo horizontal y realce tardío en (c) eje corto y (d) 2 cámaras. Hipertrofia concéntrica del miocardio de ambos ventrículos, engrosamiento de la pared libre de la aurícula derecha (flecha) y del septo interauricular (punta de flecha), insuficiencia valvular mitral, pequeño derrame pericárdico y realce tardío del miocardio, subendocárdico y subepicárdico difuso (flechas).



**Fig. 24:** Enfermedad endomiocárdica. Imágenes diastólicas cine RM SSFP (a) 4 cámaras y (b) eje corto y (c) 4 cámaras STIR potenciada en T2 (d). Obliteración del ápex de ambos ventrículos (flechas) con dilatación severa de la aurícula derecha (asterisco) hiperseñal subendocárdica del VI en la secuencia potenciada en T2 (puntas de flechas).



**Fig. 25:** Sarcoidosis cardíaca. Imágenes diastólicas cine RM SSFP en (a) eje corto y (b) axial y realce tardío en (c) eje corto y (d) 2 cámaras. Sarcoidosis cardíaca con engrosamiento del septo interventricular en la base y tercio medio (asteriscos) y realce tardío transmural (flechas) y subepicárdico (punta de flecha).

## Conclusiones

- Conocer las diferentes expresiones fenotípicas de la MCH en RM es importante para establecer el diagnóstico y definir la gravedad de la expresión de la enfermedad.
- La RM permite además, la caracterización de los ventrículos con engrosamiento del miocardio y diferenciar las fenocopias de los fenotipos de la MCH.

## Bibliografía / Referencias

1. Authors/Task Force members, Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology. *Eur Heart J* 2014; 35: 2733-79.
2. Chan RH, Maron BJ, Olivotto I, Pencina MJ, Assenza GE, Haas T, et al. Prognostic value of quantitative contrast-enhanced cardiovascular magnetic resonance for the evaluation of sudden death risk in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation* 2014;130: 484-95.
3. Cummings KW, Bhalla S, Javidan-Nejad C, Bierhals AJ, Gutierrez FR, Woodard PK. A pattern-based approach to assessment of delayed enhancement in nonischemic cardiomyopathy at MR imaging. *Radiographics*. 2009;29:89-103.
4. Debl K, Djavidani B, Buchner S, Lipke C, Nitz W, Feuerbach S, et al. Delayed hyperenhancement in magnetic resonance imaging of left ventricular hypertrophy caused by aortic stenosis and hypertrophic cardiomyopathy: visualisation of focal fibrosis. *Heart*. 2006;92:1447-51.
5. Dumont CA, Monserrat L, Soler R, Rodríguez E, Fernández X, Peteiro J, et al. Clinical significance of late gadolinium enhancement on cardiovascular magnetic resonance in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Rev Esp Cardiol*. 2007;60:15-23.
6. Galderisi M, Cardim N, D'Andrea A, Bruder O, Cosyns B, Davin L, et al. The multi-modality cardiac imaging approach to the Athlete's heart: an expert consensus of the European Association of Cardiovascular Imaging. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. 2015;16:353.
7. Jeudy J, Burke AP, White CS, Kramer GB, Frazier AA. Cardiac sarcoidosis: the challenge of radiologic-pathologic correlation: from the radiologic pathology archives. *Radiographics*. 2015;35:657-79.
8. Maron MS, Maron BJ, Harrigan C, Buross J, Gibson CM, Olivotto I, et al. Hypertrophic cardiomyopathy phenotype revisited after 50 years with cardiovascular magnetic resonance. *J Am Coll Cardiol*. 2009;54:220-8.
9. Maron MS, Olivotto I, Harrigan C, Appelbaum E, Gibson CM, Lesser JR, et al. Mitral valve abnormalities identified by cardiovascular magnetic resonance represent a primary phenotypic

expression of hypertrophic cardiomyopathy. *Circulation*. 2011;124:40-7.

10. Monserrat L, Hermida-Prieto M, Fernandez X, Rodríguez I, Dumont C, Cazón L, et al. Mutation in the alpha-cardiac actin gene associated with apical hypertrophic cardiomyopathy, left ventricular non-compaction, and septal defects. *Eur Heart J*. 2007;28:1953-61.
11. Olivotto I, Girolami F, Sciagrà R, Ackerman MJ, Sotgia B, Bos JM, et al. Microvascular function is selectively impaired in patients with hypertrophic cardiomyopathy and sarcomere myofilament gene mutations. *J Am Coll Cardiol*. 2011;58:839-48.
12. Olivotto I, Cecchi F, Poggesi C, Yacoub MH. Patterns of disease progression in hypertrophic cardiomyopathy: an individualized approach to clinical staging. *Circ Heart Fail*. 2012;5:535-46.
13. O'Mahony C, Jichi F, Pavlou M, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, et al; Hypertrophic Cardiomyopathy Outcomes Investigators. A novel clinical risk prediction model for sudden cardiac death in hypertrophic cardiomyopathy (HCM risk-SCD). *Eur Heart J* 2014;35:2010-20.
14. Perea RJ, Ortiz-Perez JT, Sole M, Cibeira MT, de Caralt TM, Prat-Gonzalez S, et al. T1 mapping: characterisation of myocardial interstitial space. *Insights Imaging*. 2015;6:189-202.
15. Soler R, Rodríguez E, Marini M. Left ventricular mass in hypertrophic cardiomyopathy: assessment by three-dimensional and geometric MR methods. *J Comput Assist Tomogr*. 1999;23:577-82.
16. Spirito P, Autore C, Formisano F, Assenza GE, Biagini E, Haas TS, et al. Risk of sudden death and outcome in patients with hypertrophic cardiomyopathy with benign presentation and without risk factors. *Am J Cardiol*. 2014;113:1550-5.