

¿Qué es la miocardiopatía no compactada?

La **miocardiopatía no compactada (Noncompaction cardiomyopathy, NCCM)** es una forma de miocardiopatía que todavía se encuentra en las primeras fases de comprensión médica. La NCCM también es conocida como no compactación aislada del miocardio ventricular izquierdo, miocardiopatía esponjiforme o miocardiopatía de ventrículo izquierdo no compactado (left ventricular noncompaction cardiomyopathy, LVNC). En algunas personas parece estar provocada por el desarrollo anormal del músculo cardíaco antes del nacimiento. En otras personas, la NCCM parece desarrollarse después del nacimiento. En la NCCM, la cavidad inferior izquierda del corazón (ventrículo izquierdo) contiene conjuntos o partes de músculo que se extienden dentro de la cavidad, llamados trabeculaciones. Generalmente, las trabeculaciones se encuentran en el extremo inferior o el vértice del corazón, pero pueden verse en cualquier parte del ventrículo izquierdo. Hay diferentes subgrupos de NCCM dependiendo de la función cardíaca, el grosor de los ventrículos, los tamaños de cavidad cardíaca y la presencia de ritmos cardíacos anormales (arritmias). La NCCM puede producirse en presencia de una función cardíaca normal o asociada con el malfuncionamiento del músculo cardíaco, en cuyo caso el corazón no contrae con normalidad. Cuando la NCCM se produce con grosor, tamaño y función normales del ventrículo izquierdo, también se conoce como NCCM aislada. La NCCM puede producirse en combinación con anomalías en la contracción cardíaca (forma dilatada de la NCCM) o en la relajación cardíaca (forma hipertrófica o restrictiva de la NCCM).



A los ocho días de vida, **Mackenzie** fue hospitalizada por VSR (virus sincitial respiratorio) y diagnosticada con insuficiencia cardíaca y arritmia relacionadas con su miocardiopatía no compactada (NCCM). Pasó un mes en la UCI y se fue a la casa con siete medicamentos. Hoy tiene muchas razones para sonreír y le encanta reírse con su hermana mayor.

La NCCM también puede involucrar la cavidad inferior derecha del corazón (ventrículo derecho). La evolución de la enfermedad y los resultados varían en función del subtipo de NCCM y del tratamiento recetado.

¿Cuál es el pronóstico?

El pronóstico, o la evolución probable de una enfermedad, en la NCCM depende de muchos factores, como la edad del paciente, las afecciones o problemas cardíacos existentes, el subtipo de NCCM y la presencia o ausencia de arritmias.

En los casos más graves de NCCM, el pronóstico puede ser similar al de otros tipos de miocardiopatía que progresa a insuficiencia cardíaca. El mayor conocimiento, la detección temprana, el control cuidadoso y el tratamiento adecuado por parte de un cardiólogo con experiencia en NCCM pueden mejorar en gran medida el resultado de un niño.

Este folleto, que presenta a niños reales con miocardiopatía, se creó para proporcionar a las familias y a los cuidadores un panorama general sobre la miocardiopatía y solo pretende dar información general. El material presentado no pretende ser completo ni servir de asesoramiento médico. La información no sustituirá la consulta con un profesional médico calificado que esté más familiarizado con las afecciones y necesidades médicas individuales.



La Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF) se dedica a buscar las causas de la miocardiopatía pediátrica y curas para esta enfermedad brindando apoyo a las tareas de investigación, educación, mayor concientización y defensoría.



Inscríbese en la CCF para obtener recursos adicionales:
childrenscardiomyopathy.org



24 West Railroad Avenue, Suite 408, Tenafly, NJ 07670
866.808.CURE • info@childrenscardiomyopathy.org • childrenscardiomyopathy.org

©2026 Children's Cardiomyopathy Foundation

COMPRESIÓN DE LA

MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA



Children's
Cardiomyopathy
Foundation

MASON & BENNETT

¿Cómo se diagnostica la NCCM?

El diagnóstico de NCCM se basa en pruebas cardíacas y un examen físico, además de la revisión de los antecedentes familiares y médicos. Durante las pruebas cardíacas, pueden utilizarse un ecocardiograma, una exploración por tomografía computada (computed tomography, CT) y/o una resonancia magnética (magnetic resonance imaging, MRI) para diagnosticar la NCCM. Estas pruebas de imagenología pueden revelar trabeculaciones y recesos profundos dentro de la pared cardíaca, además de medir la función cardíaca general, el tamaño de las trabeculaciones y el grosor del músculo cardíaco compactado. Existen varios subgrupos de NCCM y los síntomas pueden superponerse con otras formas de miocardiopatía. En algunos casos, el corazón puede cambiar inesperadamente su aspecto de una forma a otra con el tiempo. Esto se conoce como un “fenotipo ondulante” que generalmente se relaciona con la NCCM. También se realizará un examen físico para buscar evidencias de insuficiencia cardíaca y debilidad de los músculos esqueléticos, que se han vinculado con determinadas formas de la NCCM.

La evaluación incluirá los antecedentes médicos del niño para determinar si hay alguna indicación de insuficiencia cardíaca. Los signos incluirían problemas con la alimentación y el crecimiento, problemas con el ritmo cardíaco e intolerancia al ejercicio. Se realizan antecedentes familiares completos para determinar si otros miembros de la familia tienen antecedentes de miocardiopatía, problemas de ritmo cardíaco, paro cardíaco súbito o muerte inexplicable y cualquier otra enfermedad cardíaca o cirugía.

Los familiares directos (padres, hermanos e hijos) de una persona con NCCM deben ser sometidos a exámenes de detección de rutina. Dado que la NCCM puede tener presentación diversa, es posible tener NCCM sin síntomas. Un cardiólogo y un genetista con experiencia en el manejo de pacientes con miocardiopatía pueden asesorar con respecto a la frecuencia de las pruebas de detección y la necesidad de realizar pruebas genéticas adicionales.

¿Cuáles son las causas de la NCCM?

Cierta evidencia muestra que los problemas durante el desarrollo del corazón en el embrión pueden ser la causa de la NCCM. Al comienzo de la vida fetal, el interior del corazón contiene partes de músculos o trabeculaciones que se extienden dentro de la cavidad cardíaca. Durante el desarrollo normal, esta red de fibras musculares similar a una esponja se compacta, con lo cual las trabeculaciones, en lugar del aspecto de esponja, se transforman en suaves y sólidas. La NCCM puede producirse cuando el proceso de compactación no se produce normalmente, y la parte interior del músculo cardíaco mantiene las trabeculaciones y el aspecto de esponja. También se ha observado no compactación en algunas personas en las que previamente no se observaba, en general, en el contexto de estrés en el corazón. Algunas formas de NCCM pueden ser heredadas (origen familiar) o puede producirse espontáneamente por motivos que se desconocen (origen esporádico). Aproximadamente, el 40 % de las personas con diagnóstico de NCCM sin otros defectos cardíacos estructurales tienen antecedentes familiares de miocardiopatía, lo cual puede incluir NCCM y miocardiopatía dilatada, hipertrófica o restrictiva. La

NCCM generalmente se hereda con un patrón autosómico dominante, en el cual uno de los padres con una mutación que produce la enfermedad tiene un 50 % de probabilidad de heredar la mutación a cada uno de sus hijos. Si bien es menos común, la NCCM se puede heredar de una manera vinculada al cromosoma X mediante la cual la madre transmite la mutación que provoca la enfermedad.

Una vez que se diagnostica la NCCM, hay entre un 20 % y un 40 % de probabilidad de identificar una causa genética de la enfermedad. En las investigaciones, se ha mostrado que las mutaciones de los mismos genes que se sabe provocan la miocardiopatía dilatada, hipertrófica y restrictiva pueden encontrarse en personas con NCCM, lo que sugiere cierta superposición entre estas afecciones.

La mayoría de los casos son causados por mutaciones en genes que codifican las proteínas sarcoméricas que son responsables de la contracción correcta del músculo cardíaco. Hay otras mutaciones genéticas que causan NCCM asociadas con síndromes genéticos, trastornos metabólicos o mitocondriales y enfermedades neuromusculares. No hay causas adquiridas conocidas de la NCCM. Si se encuentra una causa genética, consulte con el médico de su hijo si los miembros de la familia cercanos (como los padres o hermanos) también deben someterse a pruebas.

¿Cuáles son los síntomas comunes?

Los síntomas pueden variar considerablemente y son determinados por la manera en que se ve afectada la función cardíaca. En función del subtipo de NCCM que se diagnostique, los síntomas generalmente se superponen con aquellos asociados con la miocardiopatía dilatada, hipertrófica

o restrictiva. Los niños que tienen las características estructurales de la NCCM, pero tienen una función cardíaca normal pueden no tener síntomas.

Aquellos que tienen una forma más grave de NCCM pueden presentar síntomas de insuficiencia cardíaca o ritmo cardíaco anormal (arritmia). Esto puede incluir falta de aliento (disnea), fatiga, aumento de peso o inflamación (edema) sin explicación, mareos o sensación de aturdimiento (presíncope), desmayo o desvanecimiento (síncope), latidos cardíacos anormales (palpitaciones) y capacidad física limitada o intolerancia al ejercicio. Los bebés pueden experimentar sudoración excesiva durante la actividad, dificultad para alimentarse y crecimiento deficiente.

También puede haber otras complicaciones relacionadas con la NCCM, como un mayor riesgo de coágulos de sangre (trombosis), ritmo cardíaco acelerado y paro cardíaco súbito. Si bien el riesgo de paro cardíaco súbito es bajo, este aumenta con la gravedad del deterioro de la función cardíaca, y es mejor realizar un monitoreo de cerca con un cardiólogo con experiencia en NCCM.

¿Cuántos niños padecen esta afección?

La NCCM es una afección rara que afecta a menos del 0.3 % de la población. Según los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, se estima que la NCCM afecta a alrededor de 1.2 por millón de niños de entre 0 y 10 años. Sin embargo, es probable que muchos casos pasen inadvertidos y se confundan con miocardiopatía dilatada o hipertrófica. A medida que se utilizan técnicas de imagenología nuevas con resolución más alta, se detectan con más frecuencia las trabeculaciones en el corazón, con lo cual más niños y adultos reciben diagnóstico de NCCM.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento?

El objetivo del tratamiento para la NCCM es mejorar la función cardíaca y evitar los síntomas. El manejo de la NCCM se determina en función del subgrupo y de los síntomas que produce, y de la evaluación de diagnóstico. Los factores como función cardíaca, grosor ventricular, tamaño de la cavidad cardíaca y presencia de arritmia impactarán en el plan de tratamiento.

Debido a que hay diferentes formas de LVNC, el tratamiento estará dirigido a un músculo cardíaco engrosado (miocardiopatía hipertrófica) o un músculo cardíaco que no contrae correctamente (miocardiopatía dilatada). Con frecuencia, se utilizan medicamentos para tratar los síntomas, revertir el daño cardíaco y evitar el daño continuo al músculo cardíaco. En pacientes con insuficiencia cardíaca, puede recomendarse una terapia anticongestiva similar a la que se utiliza en pacientes con miocardiopatía dilatada. Esto incluiría los inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (angiotensin converting enzyme, ACE) (captopril, enalapril), los bloqueantes del receptor de la angiotensina (ARA-II) (valsartán, losartán) y los betabloqueantes (metoprolol, carvedilol). También es posible que se necesiten diuréticos.

En pacientes con síntomas más congruentes con la miocardiopatía hipertrófica, puede recomendarse la terapia con betabloqueantes con propranolol o atenolol. En pacientes con NCCM con causas mitocondriales o metabólicas, podría agregarse un “cóctel de vitaminas” que incluya coenzima Q10, carnitina, riboflavina y tiamina, combinadas o en forma individual.

Si la función cardíaca es baja, hay una probabilidad más alta de que se formen coágulos de sangre entre las trabeculaciones, lo que puede producir un accidente cerebrovascular u otro tipo de daño de los órganos. Puede recomendarse el uso de medicamentos anticoagulantes (aspirina, enoxaparina o warfarina) para prevenir los coágulos de sangre.

Para algunos niños, pueden ser necesarios los cambios en el estilo de vida, como limitar la actividad física y los deportes. Para las personas con un mayor riesgo de paro cardíaco súbito, puede colocarse un desfibrilador cardioversor implantable (implantable cardioverter-defibrillator, ICD) o, en algunos pacientes, puede recomendarse un dispositivo de terapia de resincronización cardíaca (cardiac resynchronization therapy, CRT). Esto implica implantar una combinación de un marcapasos y un ICD para coordinar la acción de bombeo del corazón y mejorar la circulación de sangre al cuerpo. Si la función cardíaca se sigue debilitando a pesar del tratamiento, puede ser necesario insertar quirúrgicamente una bomba mecánica o un dispositivo de asistencia ventricular (ventricular assist device, VAD) para ayudar al corazón a bombear y suministrar sangre al cuerpo. En los casos avanzados, puede ser necesario un trasplante de corazón.

