

COMPRESIÓN DE LA

# MIOCARDIOPATÍA PEDIÁTRICA



Children's  
Cardiomyopathy  
Foundation

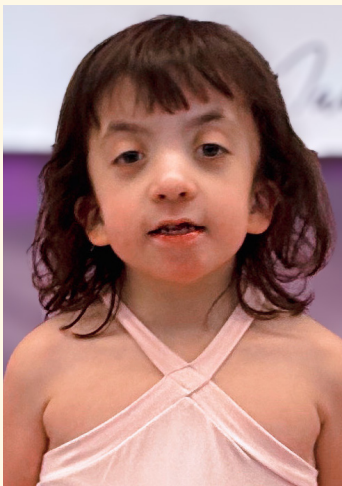


## ¿Qué es la miocardiopatía pediátrica?

Miocardiopatía significa “enfermedad del músculo cardíaco”. Es una enfermedad crónica y algunas veces progresiva en la cual el músculo cardíaco (miocardio) se agranda, se engrosa y/o se pone rígido de manera anormal, y el corazón ya no puede contraerse ni relajarse normalmente. Finalmente, el corazón pierde su capacidad para bombear sangre con eficacia y pueden producirse latidos cardíacos irregulares (arritmias) e insuficiencia cardíaca.

La miocardiopatía puede afectar a cualquier persona, independientemente de la edad, la raza, el sexo o el origen socioeconómico. La miocardiopatía afecta predominantemente a los adultos. Sin embargo, en casos poco comunes afecta a bebés y a niños. En este caso, se llama **miocardiopatía pediátrica**.

Según el Registro de Miocardiopatía Pediátrica (Pediatric Cardiomyopathy Registry, PCMR), respaldado por la CCF, 1 de cada 100,000 niños menores de 18 años en los Estados Unidos ha recibido un diagnóstico de miocardiopatía. Esta estimación conservadora no incluye niños que no han recibido un diagnóstico o que tienen miocardiopatía secundaria, donde la afección cardíaca es provocada por infección, irregularidades metabólicas o por otra enfermedad sistémica.



**Saoirse**, quien fue diagnosticada con miocardiopatía hipertrófica (hypertrophic cardiomyopathy, HCM) y síndrome de Noonan, tiene un espíritu luchador que brilla a través de su dulce sonrisa incluso en medio de su difícil diagnóstico.

## Existen cinco tipos de miocardiopatía

### Miocardiopatía arritmogénica (ACM)

La miocardiopatía arritmogénica (arrhythmogenic cardiomyopathy, ACM) es la forma menos común y extremadamente rara en niños pequeños. En cambio, se presenta generalmente en adolescentes o adultos jóvenes. La ACM es provocada por la muerte del músculo cardíaco sano y su reemplazo por tejido cicatricial y grasa. Esto provoca una estructura desorganizada de los tejidos del músculo cardíaco, lo que genera actividades eléctricas anormales (arritmias) y problemas con la contracción del corazón.

### Miocardiopatía dilatada (DCM)

La miocardiopatía dilatada (dilated cardiomyopathy, DCM) es la forma más común, que ocurre cuando las fibras musculares de una o ambas cavidades de bombeo están débiles y no pueden contraerse normalmente. Como el corazón bombea con menos fuerza, se agranda para ayudar a suministrar más sangre con cada latido. Finalmente, el corazón debilitado falla y provoca la acumulación de fluido en otros órganos.

### Miocardiopatía hipertrófica (HCM)

La segunda forma más común, la miocardiopatía hipertrófica (hypertrophic cardiomyopathy, HCM), se caracteriza por el crecimiento y la disposición anormales de las fibras musculares en el corazón. El músculo cardíaco engrosado y más rígido reduce la capacidad del corazón para llenarse y contraerse correctamente. Esto puede provocar arritmia o la obstrucción del flujo sanguíneo que sale del corazón. En la HCM avanzada, el músculo cardíaco puede hacerse más delgado y estirarse para compensar la acción de bombeo deficiente.

### Miocardiopatía no compactada (NCCM)

La miocardiopatía no compactada (noncompaction cardiomyopathy, NCCM) es una forma poco común de miocardiopatía que se puede manifestar como DCM, HCM o RCM. Ante esta afección, el músculo cardíaco en desarrollo no logra compactarse, lo que hace que la pared de la cavidad presente un aspecto esponjiforme, aumente el grosor del músculo y se debilite la acción de bombeo.

### Miocardiopatía restrictiva (RCM)

La miocardiopatía restrictiva (restrictive cardiomyopathy, RCM) es una afección menos común, y representa entre un 3 % y un 5 % de los pacientes con miocardiopatía. En esta forma de miocardiopatía, el corazón tiene una contracción normal, pero una relajación anormal. Las paredes de los ventrículos se ponen rígidas e impiden que el corazón se llene de sangre. La poca cantidad de sangre en el corazón provoca intolerancia al ejercicio e insuficiencia cardíaca.

**Cada tipo de miocardiopatía se caracteriza por un proceso de la enfermedad y un conjunto de síntomas ligeramente diferentes. Para obtener información específica sobre las diferentes formas de miocardiopatía, consulte los encartes disponibles con este folleto.**

## ¿Cuáles son las causas de la miocardiopatía?

Actualmente, no se comprende bien la causa de la miocardiopatía en los niños. Aproximadamente dos tercios de los casos comunicados no tienen una causa conocida. De los casos donde se identifica una causa, la miocarditis (27 %) y la herencia familiar (25 %) son los motivos principales según el PCMR. A estos motivos les siguen los trastornos neuromusculares (22 %), los trastornos metabólicos (16 %) y los síndromes de malformación genética (10 %).

La miocardiopatía puede heredarse o adquirirse. Algunas miocardiopatías (miocardiopatías primarias) son aisladas y afectan únicamente al corazón, mientras que otras miocardiopatías (miocardiopatías secundarias) se asocian con problemas médicos no relacionados con el corazón. Ambas pueden ser causadas por motivos genéticos o desconocidos (idiopáticos). Las afecciones genéticas generalmente son causadas por cambios en genes específicos (mutaciones) que se heredan de uno o ambos padres. En algunos casos, la miocardiopatía puede ocurrir por primera vez en una familia debido a una mutación genética esporádica en el niño que no se hereda de ninguno de los padres. Esto sucede cuando se producen cambios en el ADN de un gen de manera espontánea durante el desarrollo fetal por motivos que se desconocen.

Cuando la miocardiopatía es heredada, puede transmitirse al niño de varias maneras. En las afecciones genéticas autosómicas



**Pedro**, quien fue diagnosticado con DCM, es un niño alegre y encantador que ama caminar, pintar y jugar con el agua.

dominantes, uno de los padres es portador de una mutación genética para la miocardiopatía y tiene una probabilidad del 50 % de transmitírsela a su hijo. Generalmente, este padre también tiene miocardiopatía y puede o no presentar síntomas de la enfermedad. En el caso de las afecciones genéticas autosómicas recesivas, como defectos de oxidación de ácidos grasos o enfermedades de almacenamiento de glucógeno, ambos padres son portadores no afectados y tienen una probabilidad del 25 % de tener un hijo afectado. Algunas formas de miocardiopatía provocadas por el síndrome de Barth o la distrofia muscular de Duchenne pueden ocurrir esporádicamente en varones o transmitirse de la madre al hijo varón (transmisión ligada al cromosoma X). En estos casos, los hijos varones tendrán un 50 % de riesgo de tener la afección, mientras que las hijas mujeres no tendrán la afección, pero pueden ser portadoras como sus madres.

Algunas miocardiopatías se adquieren por la exposición a una infección, toxinas o medicamentos que pueden debilitar el músculo cardíaco. La causa más común de la miocardiopatía adquirida es la miocarditis, una infección viral que produce la inflamación del corazón. Los virus que pueden afectar al corazón incluyen el virus coxsackie A y B, el virus ECHO, el adenovirus, el VIH y las paperas. Las causas menos comunes de la miocardiopatía adquirida incluyen deficiencias nutricionales y exposición a una cantidad excesiva de alcohol, radiación, metales pesados y fármacos quimioterapéuticos para el cáncer.

La miocardiopatía también se puede desarrollar en respuesta a una afección médica subyacente que afecta otros órganos o todo el sistema orgánico. Estas afecciones incluyen anomalías metabólicas y mitocondriales, acumulación de proteínas en el corazón (amiloidosis),



LILLYBELLE

exceso de hierro en el corazón (hemocromatosis), trastornos tiroideos, anemia grave, complicaciones de otras afecciones cardiovasculares (defecto cardíaco congénito, hipertensión o cirugía), enfermedad autoinmunitaria (lupus) y complicaciones relacionadas con el embarazo.

Existen más de 100 causas específicas de miocardiopatía en niños que se pueden clasificar en una de cinco formas (ACM, DCM, HCM, NCCM y RCM). La determinación de la causa fundamental de la enfermedad puede ser un proceso complejo y complicado. La mayoría de los trastornos poco comunes asociados con la miocardiopatía solamente se pueden confirmar mediante pruebas de diagnóstico y la evaluación de otros especialistas médicos. El cardiólogo y el equipo de especialistas (genetistas, neurólogos) de su hijo trabajarán de forma conjunta para determinar la causa de la enfermedad de su hijo.

## ¿Cómo se diagnostica la miocardiopatía?

Dado que la miocardiopatía pediátrica es poco común, puede pasarse por alto o diagnosticarse de manera incorrecta. Muchas veces, la enfermedad no se detecta en niños pequeños porque no hay antecedentes familiares de miocardiopatía o porque el niño no presenta síntomas (asintomático). Muchos niños con miocardiopatía son activos, se muestran sanos y alcanzan sus logros de desarrollo.

Un diagnóstico preciso y completo implica determinar el tipo de miocardiopatía, su gravedad y su causa. Cuanto más específico sea el diagnóstico, más personalizado y eficaz podrá ser el tratamiento. Si se sospecha que un niño tiene miocardiopatía, la evaluación comenzará con una visita a un cardiólogo pediatra para que se realicen una revisión completa de antecedentes y un examen físico. Durante la evaluación, el cardiólogo hará preguntas sobre los antecedentes médicos del niño y la familia, los síntomas y las pruebas médicas anteriores. El médico también examinará al niño y escuchará el corazón a través de un estetoscopio. Luego se realizarán pruebas cardíacas específicas para determinar el tamaño del corazón y si hay engrosamiento, obstrucción del flujo sanguíneo o derrame de una válvula.

El diagnóstico se confirma mediante un electrocardiograma (ECG/EKG) y un ecocardiograma bi dimensional con ecografía Doppler. Un ECG/EKG registra la actividad eléctrica del corazón (frecuencia y ritmo) mediante electrodos que se colocan en los brazos, las piernas y el tórax

del niño. Un ecocardiograma usa ondas de ultrasonido para producir imágenes en movimiento del corazón que late en una pantalla de video. Estas vistas transversales del corazón le permiten al cardiólogo medir el tamaño del corazón, el grosor del músculo, la capacidad de bombeo, el grado de obstrucción y el derrame potencial (insuficiencia).

Se pueden realizar otros procedimientos no invasivos, que incluyen la obtención de imágenes mediante resonancia magnética (magnetic resonance imaging, MRI), un monitor Holter y una prueba de esfuerzo durante el ejercicio para niños más grandes. En algunos casos, puede ser necesario realizar un procedimiento invasivo con anestesia para investigar aún más el funcionamiento del corazón o para determinar causas posibles. Esto incluye cateterismo cardíaco, ventriculografía con radionucleidos, biopsia de corazón (endomiocárdica), biopsia de músculo esquelético o un estudio de electrofisiología (electrophysiology, EP). Estos procedimientos se explican con más detalles en el sitio web de la Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF).



Si es necesario, la visita de diagnóstico también puede incluir análisis de sangre o de orina, evaluación del desarrollo neurológico y el tono muscular del niño, revisión de cualquier característica física inusual asociada con otros síndromes y evaluación de cualquier órgano que podría estar afectado. Algunas formas de miocardiopatía se definen en más detalle mediante pruebas genéticas.

Durante el proceso de evaluación, es posible que trabaje con un cardiólogo pediátrico, un genetista, un cirujano cardíaco y posiblemente con especialistas en neurología, inmunología, nutrición, endocrinología y enfermedades infecciosas. Cuando sea posible, es mejor trabajar con un equipo de expertos en un centro médico que trate a muchos niños con miocardiopatía y se dedique a la investigación de la enfermedad. Generalmente estos centros son grandes hospitales universitarios con una clínica de miocardiopatía pediátrica y un programa de insuficiencia cardíaca o trasplante de corazón. El Programa de Centros de Atención de la CCF reconoce a los centros médicos que cuentan con experiencia en miocardiopatía pediátrica. Estos hospitales brindan atención cardíaca de alta calidad y manejo especializado de la enfermedad a niños con miocardiopatía.

## ¿Cuáles son los síntomas comunes?

La miocardiopatía es una enfermedad extremadamente variable que se puede manifestar de maneras diferentes en adultos y en niños. Los síntomas pueden variar según las diferentes formas de miocardiopatía e, incluso, entre los integrantes de una familia que tienen la misma forma de miocardiopatía. Es posible que no haya síntomas, o bien que estos sean leves o graves.

Es posible que un niño reciba un diagnóstico después de la detección de un soplo cardíaco o evidencia de aumento del tamaño del corazón durante una visita de rutina al pediatra. Sin embargo, los signos de la miocardiopatía no siempre son tan evidentes en los niños. Los síntomas se pueden confundir con un resfriado común, gripe, asma o dolor de estómago. En bebés y niños pequeños, es más difícil evaluar la gravedad de la enfermedad debido a que no pueden comunicar con claridad cómo se sienten.

Muchos niños son derivados a un especialista cardíaco recién cuando aparecen síntomas más graves. Estos síntomas incluyen falta de aliento, respiración acelerada, episodios de desmayo (síncope), frecuencia cardíaca irregular o acelerada (palpitaciones), dolor en el pecho y fatiga extrema. En los bebés, los síntomas incluyen poco aumento de peso, dificultad para alimentarse, sudoración excesiva (diaforesis) y fastidio o letargo inusuales. Para obtener información sobre los síntomas asociados con una forma particular de miocardiopatía, consulte los encartes sobre ACM, DCM, HCM, NCCM y RCM disponibles con este folleto.

## ¿Cuáles son las opciones de tratamiento disponibles?

La miocardiopatía es una enfermedad crónica del músculo cardíaco. Lamentablemente, no existe un tratamiento que pueda reparar el daño estructural del corazón. Si la miocardiopatía se detecta en las etapas tempranas, se puede controlar con medicamentos y determinados procedimientos quirúrgicos. En general, el objetivo es recuperar la salud del niño en la mayor medida de lo posible con la menor cantidad de intervención.

El plan de tratamiento de un niño debe realizarse con el asesoramiento de un cardiólogo pediatra y, si es necesario, de un cirujano cardiotorácico, un electrofisiólogo y un genetista. Es difícil tratar la miocardiopatía de manera estandarizada debido a la variabilidad de su manifestación y de los resultados. Cada tipo de miocardiopatía tiene síntomas ligeramente diferentes y, por lo tanto, requiere un plan de tratamiento individualizado para atender los diferentes problemas médicos de corto y largo plazo. Hay varios factores que determinarán la terapia apropiada, como la edad del niño, el estado de salud general, los antecedentes médicos, la causa subyacente, la gravedad de la enfermedad, la tolerancia a determinados medicamentos y procedimientos, y el resultado esperado de la enfermedad. El riesgo de arritmia, paro cardíaco súbito e insuficiencia cardíaca progresiva también determinará qué tan agresivo debe ser el tratamiento.



NATHAN

Se utilizan medicamentos o terapia médica por diversos motivos: para ayudar a que el corazón bombee con mayor eficacia, controlar los síntomas relacionados con la insuficiencia cardíaca o la obstrucción del flujo sanguíneo, prevenir la formación de coágulos sanguíneos, reducir la inflamación y regular los ritmos cardíacos anormales. Los medicamentos comúnmente recetados incluyen inhibidores de la enzima de conversión de la angiotensina (angiotensin converting enzyme, ACE), betabloqueantes, bloqueadores del canal de calcio, digoxina, diuréticos, antiarrítmicos, antibióticos y anticoagulantes. Estos medicamentos requieren una supervisión estricta de posibles efectos secundarios y cambios en la función cardíaca. Los medicamentos y las dosis dependerán de la afección cardíaca de cada niño y pueden cambiar a medida que el niño crece y responde a la terapia.

Si un niño tiene latidos cardíacos irregulares, puede recomendarse un marcapasos o desfibrilador cardioversor implantable automático (automatic implantable cardioverter defibrillator, AICD). Se trata de un pequeño dispositivo mecánico que se coloca mediante cirugía debajo de la piel del pecho o el abdomen con cables conectados a la superficie del corazón. En niños de más edad, esto puede realizarse sin cirugía en el laboratorio de cateterismo; el dispositivo se coloca por debajo de la piel del pecho, y los cables se pasan través de las venas hacia el corazón. Es un dispositivo de detección autorregulador que se activa cuando los latidos cardíacos de un paciente alcanzan niveles peligrosamente altos o bajos. En algunos casos de DCM, se puede utilizar un marcapasos biventricular para sincronizar la contracción de las cavidades izquierda y derecha del corazón, incluso sin presencia de arritmia.

La cirugía puede ser una opción de tratamiento adicional para



**Maëlys**, quien fue diagnosticada con NCCM, disfruta del aire libre y de asistir a la iglesia con su familia. Ama las mariposas, los libros y los dinosaurios, así como cantar y tocar instrumentos musicales.

pacientes con HCM. Una miectomía septal implica extraer una parte del músculo cardíaco engrosado. Cuando hay insuficiencia mitral, se realiza la reparación o el reemplazo de una válvula para detener el derrame de sangre del ventrículo izquierdo en la aurícula izquierda (insuficiencia mitral). Estos procedimientos quirúrgicos ayudan a controlar los síntomas de insuficiencia cardíaca, pero no detienen la evolución de la enfermedad. Para la DCM y la RCM, no hay opciones quirúrgicas para mejorar los síntomas.

Cuando un niño no responde más al tratamiento y tiene insuficiencia cardíaca en etapa final, puede ser necesario un trasplante de corazón. Mientras se espera un donante de corazón, se pueden utilizar medicamentos intravenosos y dispositivos de asistencia cardíaca para extender la vida del corazón del niño.

## ¿Cuál es el pronóstico probable para mi hijo?

Las perspectivas a largo plazo de la miocardiopatía pediátrica continúan siendo impredecibles debido a sus múltiples causas y al amplio espectro de presentaciones y resultados de la enfermedad. No es inusual que un niño tenga una forma más grave de la enfermedad y otro de sus hermanos o su padre/madre tengan una forma leve o asintomática de la misma enfermedad. El pronóstico general para un niño dependerá del tipo de miocardiopatía, la causa de la enfermedad, los antecedentes familiares y la gravedad de la disfunción cardíaca cuando se emite el diagnóstico.

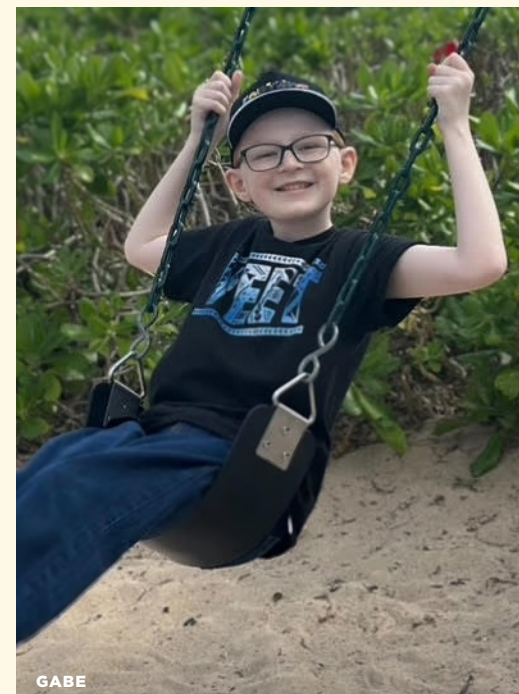
Aunque no hay una cura para la enfermedad, es posible manejar y controlar los síntomas y las complicaciones con un control regular. Algunos niños se estabilizarán con el tratamiento y tendrán una vida relativamente normal con pocas restricciones en la actividad física. Otros niños que tienen una forma más grave de miocardiopatía pueden tener más limitaciones, necesitar asistencia especializada y presentar retrasos leves de desarrollo. En ocasiones, los niños que tienen determinados tipos de miocardiopatía mejoran, pero la mayoría no muestra ninguna recuperación de la función cardíaca.

En los casos más graves, puede ser necesario un trasplante de corazón. Es más probable que los niños con diagnóstico de DCM o RCM necesiten un trasplante. Esto es menos común para la HCM. La supervivencia postrasplante continúa mejorando, con índices de supervivencia de dos años superiores al 80 % e índices de supervivencia de diez años cercanos al 70 %. Los resultados de supervivencia siguen mejorando con más investigaciones y avances médicos.

## ¿Mi familia debe someterse a pruebas de detección o pruebas genéticas?

Como la miocardiopatía puede heredarse, es posible que otros miembros de la familia estén en riesgo, aunque no tengan síntomas. Por lo tanto, se recomienda que los padres y los hermanos de un niño al que se le ha diagnosticado la enfermedad se sometan a un ecocardiograma y a una prueba de detección mediante ECG/EKG. Esto es especialmente importante para las personas que están en riesgo, donde hay antecedentes familiares de muerte súbita infantil, paro cardíaco súbito o ataque cardíaco en personas menores de 40 años. Aunque los resultados de los exámenes iniciales sean normales, es posible que los integrantes de la familia necesiten volver a realizarse pruebas de detección periódicas. La frecuencia de las pruebas de detección dependerá del tipo de miocardiopatía, su causa y la edad de la persona. Su cardiólogo y su genetista le aconsejarán qué es lo apropiado para la situación médica de su familia.

Las pruebas genéticas clínicas también pueden ser una opción para determinados tipos de miocardiopatía. Estas pruebas de diagnóstico pueden determinar si una persona tiene una mutación genética conocida que puede provocar la enfermedad. La detección temprana puede dar lugar a tratamientos que pueden controlar o limitar el daño causado por la enfermedad. Si se sabe que un niño tiene una mutación genética asociada con una miocardiopatía, realizar pruebas a los familiares directos puede ser útil para determinar si los padres o los hermanos también tienen riesgo de desarrollar miocardiopatía. Además, los padres a los que se les ha detectado que son portadores de la mutación de un gen asociada con la miocardiopatía deben buscar asesoramiento genético para determinar quién más en la familia extendida puede estar en riesgo y hablar sobre la posibilidad de recurrencia en futuros embarazos.



GABE

## ¿Cómo afectará la enfermedad a mi hijo y a mi familia?

Si bien la miocardiopatía pediátrica es una afección cardíaca grave, muchos niños pueden tener una vida normal con un control médico apropiado. El grado de impacto en el estilo de vida dependerá de si el niño mejora, se estabiliza o evoluciona a una etapa avanzada de la insuficiencia cardíaca. El diagnóstico implicará visitas más frecuentes al cardiólogo para controlar los cambios en la función cardíaca, evaluar la eficacia del tratamiento y hablar sobre cualquier complicación nueva. También puede incluir la administración diaria de diversos medicamentos y restricciones en algunas actividades. Si se requieren procedimientos quirúrgicos y hay una hospitalización prolongada, el niño puede retrasarse temporalmente en su desarrollo o en su desempeño académico.

Los desafíos diarios que podrían surgir incluyen hacer frente a las cuestiones psicológicas de vivir con una enfermedad crónica y adaptarse a rutinas modificadas relacionadas con la administración de medicamentos, la dieta y las restricciones en el nivel de actividad. A medida que el niño crece, pueden surgir otros problemas, como tratar de controlar situaciones sociales y escolares, obtener servicios especiales para el niño, garantizar el cumplimiento de la medicación y obtener seguro médico y seguro de vida.

El poco apetito y el aumento lento de peso son comunes en niños con miocardiopatía. Esto se debe a la incapacidad del niño para incorporar suficientes calorías mientras el cuerpo intenta compensar la mayor carga de trabajo del corazón. Síntomas tales como respiración rápida, fatiga, infecciones respiratorias y absorción anormal de nutrientes también pueden contribuir al poco apetito. En esta situación, un nutricionista puede recomendar ingestas más pequeñas y más frecuentes, una dieta con mayor contenido de calorías o suplementos para estimular el aumento de peso. Para las miocardiopatías metabólicas, se puede recetar una dieta con bajo contenido de grasa, fórmulas



**Lena**, quien fue diagnosticada con NCCM tras sobrevivir a un paro cardíaco súbito, es ahora una artista en ciernes que ama dibujar, pintar y hacer manualidades. A la corta edad de 2 años, ella fue embajadora de la caminata *Walk for a Cure* de la CCF.

especiales o suplementos para ayudar a regular el funcionamiento del cuerpo. Además, los niños que toman determinados tipos de medicamentos pueden necesitar niveles mayores de magnesio o potasio en su dieta; mientras que los niños con DCM y aquellos con insuficiencia cardíaca pueden necesitar una dieta con bajo contenido de sodio para evitar la retención de líquidos.

### ¿Cómo impactará la escuela la miocardiopatía?

Algunos niños tienen restricciones en la actividad física y no pueden participar en actividades de gimnasia que impliquen ejercicios enérgicos. A los niños que corren el riesgo de paro cardíaco súbito (sudden cardiac arrest, SCA) se les puede aconsejar que eviten levantar pesas, practicar deportes competitivos en equipo y realizar actividades extenuantes que podrían forzar demasiado al corazón. La sudoración excesiva o la exposición a temperaturas extremas también pueden agravar los síntomas existentes. Hacer ejercicio moderado, caminar y practicar deportes recreativos menos intensos son actividades aceptables siempre que no provoquen deshidratación



KATELYN

o agotamiento. El médico de su hijo debe establecer pautas de restricciones en la actividad física según el tipo de miocardiopatía de su hijo, los antecedentes médicos familiares, la gravedad de la enfermedad y el control médico.

Todo el personal escolar, que incluye el director, el asesor escolar, el enfermero, los maestros de clase, el instructor de gimnasia y el coordinador de educación especial, debe tener conocimiento del diagnóstico de su hijo. Según la afección de su hijo, es posible que deban realizarse modificaciones y adaptaciones en la escuela. Se aconseja programar una reunión al comienzo del año escolar para hablar sobre cuestiones académicas o sociales que podrían surgir. Se debe hablar de cuestiones prácticas tales como síntomas comunes, efectos secundarios de los medicamentos, necesidades alimentarias especiales, precauciones relacionadas con los dispositivos implantables y restricciones en la actividad física y los

deportes. También se debe abordar la necesidad de contar con desfibriladores externos automáticos (automatic external defibrillators, AEDs) y personal capacitado en reanimación cardiopulmonar (RCP) en las instalaciones escolares.

Los padres pueden trabajar con el personal de la escuela para desarrollar tres planes esenciales: un plan educativo, un plan de salud y un plan de emergencia. Un plan de educación individualizada (individualized education plan, IEP) establece las modificaciones o los servicios educativos especiales que un niño necesita para funcionar en su máximo potencial en la escuela. Este plan puede detallar un lugar y un horario para tomar medicamentos, solicitar modificaciones especiales para rendir exámenes o para las tareas escolares, requerir educación física adaptativa y especificar arreglos especiales para reducir la fatiga durante la jornada escolar. En el plan de salud se atienden las necesidades de salud de su hijo. Este plan incluye información básica sobre la enfermedad, información



de contacto, administración de medicamentos y posibles efectos secundarios, restricciones en la actividad física y asistencia de emergencia. El plan de asistencia de emergencia brinda detalles sobre cómo reconocer y responder a una emergencia cardíaca. Puede incluir información sobre el tratamiento de su hijo, signos de advertencia, intervenciones apropiadas e información de contacto en caso de emergencia. Se puede encontrar más información sobre estos planes y cómo trabajar mejor con el sistema escolar de su hijo en la publicación de la CCF Ensuring a Good Learning Environment: A Cardiomyopathy Resource Kit for Parents and School Personnel (Cómo asegurar un buen entorno de aprendizaje: Kit de recursos sobre miocardiopatía para los padres y el personal escolar).

Además de las preocupaciones alimentarias y escolares, se deberán tomar otras decisiones. Esto incluye si su hijo debe llevar un brazalete de alerta médica, si es necesario comprar un AED para usar en el hogar y para viajar y si es

necesario programar vacunaciones anuales contra la gripe para proteger el corazón de su hijo contra la gripe. Debe consultar al médico de su hijo sobre si se necesitan antibióticos antes de procedimientos odontológicos o quirúrgicos, y qué descongestivos o remedios a base de hierbas de venta libre deben evitarse.

Es preciso tener en cuenta cómo explicarle la enfermedad a su hijo, a sus hermanos y a otras personas cercanas al niño. Un padre puede ayudar a los hermanos, amigos y compañeros de clase a entender y aceptar la afección de su hijo hablando sobre la enfermedad en términos sencillos y utilizando libros apropiados para la edad y a través de juegos de roles. Los profesionales en niñez y los psiquiatras infantiles pueden ayudarlo a resolver cualquier preocupación adicional que usted o su hijo puedan tener. Se puede encontrar más información sobre cómo explicar un diagnóstico de miocardiopatía a niños y adolescentes en el manual *Cardio What?*, desarrollado por la CCF en colaboración con la National Society of Genetic Counselors, Inc. (NSGC).

## ¿Cómo sobrellevo una enfermedad crónica?

Como sucede con cualquier enfermedad crónica que puede poner en peligro la vida, toda la familia resulta afectada. La posibilidad de deterioro o muerte prematura crea problemas sociales y emocionales únicos para las familias. La ansiedad de un futuro incierto, combinada con el aislamiento de tratar con un trastorno poco común puede hacer que, en ocasiones, la crianza de un niño con miocardiopatía sea estresante. Algunas familias se sienten responsables de haberle transmitido la enfermedad a su hijo, mientras que otras lamentan el sueño perdido de criar a un niño sano. Como padre, es natural sentir una combinación de emociones intensas, como miedo, enojo, culpa, vergüenza y tristeza. Completar un diario, mantener una comunicación abierta con los miembros de la familia y desarrollar una red de apoyo, ya sea con parientes, amigos, un grupo basado en la fe u otras familias con miocardiopatía, lo ayudará a aceptar los desafíos de vivir con la enfermedad.

Estar bien informado sobre la enfermedad también puede aliviar los sentimientos de ansiedad e impotencia. Edúquese y eduque a su familia sobre la miocardiopatía pediátrica y esté preparado para actuar ante una emergencia cardíaca. Algunos padres pueden volverse más protectores de la seguridad de sus hijos, pero es importante intentar mantener un estilo de vida “normal” y permitirle a su hijo interactuar con otros niños y participar en juegos de rutina. Siempre que su hijo esté supervisado en forma regular y reciba el tratamiento apropiado, la probabilidad de que ocurra un evento cardíaco súbito es baja. A medida que su hijo crezca, es posible que se enfrente con diferentes problemas sociales y emocionales relacionados con la enfermedad. Mientras su hijo atraviesa estas etapas, usted

debe intentar controlar sus propios sentimientos para que sus miedos y decepciones no interfieran en el proceso que su hijo debe realizar para afrontar estas situaciones ni en la perspectiva de vida que tiene. Para muchos niños, las restricciones en las actividades pueden hacer que se sientan diferentes o excluidos. Por lo tanto, es importante presentarle nuevas actividades que requieran menos exigencia física pero que sean gratificantes y divertidas. Sea positivo con respecto a lo que su hijo puede hacer en lugar de concentrarse en lo que no puede hacer. Trabajen juntos para encontrar clubes de intereses especiales y actividades que le proporcionen una sensación de inclusión y también de confianza en sí mismo.

Puede ayudar a su hijo a adaptarse educándolo sobre la enfermedad y sobre lo que debe esperar. Aliente a su hijo a participar de su propio cuidado, reconocer sus limitaciones físicas y conocer determinados signos de advertencia que requieren asistencia médica inmediata. Su hijo también debe sentirse cómodo hablando sobre su afección con otras personas. Con este enfoque, es más probable que su hijo se sienta seguro y tenga una actitud positiva sobre cómo vivir con miocardiopatía.



## ¿Dónde puedo obtener más información y apoyo?

La miocardiopatía es una enfermedad compleja y puede ser difícil comprenderla en su totalidad. Los profesionales de asistencia médica, los grupos de apoyo y otros recursos pueden brindarle información médica, consejos prácticos y apoyo emocional.

La Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF) ([childrenscardiomyopathy.org](http://childrenscardiomyopathy.org)) proporciona información detallada sobre la miocardiopatía pediátrica y también recursos útiles. Otros recursos adicionales incluyen la American Heart Association ([heart.org](http://heart.org)), la National Organization for Rare Disease ([rarediseases.org](http://rarediseases.org)) y el National Heart, Lung and Blood Institute ([nhlbi.nih.gov](http://nhlbi.nih.gov)). Para obtener respuestas más específicas sobre el tratamiento o la asistencia de su hijo, debe comunicarse con el cardiólogo pediátrico o el enfermero pediátrico de su hijo.

También puede ser reconfortante hablar con familias que están atravesando circunstancias similares. El apoyo de un grupo puede ser especialmente útil en las etapas iniciales y a largo plazo. La Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF) puede ayudarlo a ponerse en contacto con otras familias afectadas que comprenden los problemas a los que usted se enfrenta a través del programas de embajadores de la CCF. Además, la **comunidad** privada en línea de la CCF, *CCF Connect*, sirve como un espacio seguro para que las familias registradas de niños con miocardiopatía se conecten, hagan preguntas y se brinden apoyo mutuo.



**Kenna** fue diagnosticada con DCM y se sometió a una cirugía a corazón abierto a las 4 semanas de vida. Ha mejorado con la medicación y ahora es una niña energética que ama jugar al aire libre, cantar y andar en su scooter.

## ¿Qué investigaciones se están realizando?

La mayoría de las investigaciones hasta la fecha se han centrado en la identificación de los genes que causan la miocardiopatía y en la comprensión del modo en que estas anomalías genéticas contribuyen a la enfermedad. Algunos estudios utilizan modelos de ratones u otros animales para imitar la enfermedad que se encuentra en los seres humanos. También se realizan estudios genéticos de familias extendidas con antecedentes concretos de la enfermedad. La CCF ha apoyado diversas iniciativas de investigación para recolectar muestras de ADN y tejidos para comprender mejor las bases genéticas de la miocardiopatía.

Mientras se identifican causas genéticas nuevas, los investigadores también estudian el motivo por el cual la enfermedad se manifiesta y evoluciona de maneras tan diferentes entre personas afectadas por la misma mutación genética. La investigación basada en lo molecular también favorece el desarrollo de pruebas genéticas que son específicas de la miocardiopatía pediátrica. Estas pruebas diagnósticas, realizadas en un laboratorio clínico, se utilizan para identificar o descartar la miocardiopatía, orientar la planificación familiar y ayudar a los familiares asintomáticos a tomar decisiones informadas sobre su asistencia médica.

Además de investigaciones básicas, también se están llevando a cabo investigaciones epidemiológicas y clínicas. El Registro de Miocardiopatía Pediátrica de Norteamérica (Pediatric Cardiomyopathy Registry, PCMR), financiado por los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH), realiza el seguimiento y análisis de datos

clínicos sobre las características y los resultados de niños con diversas formas de miocardiopatía. La Pediatric Heart Network (PHN) y el Pediatric Heart Transplant Study Group (PHTS) han iniciado otros estudios multicéntricos centrados en los factores que afectan la evolución de la enfermedad y los resultados a largo plazo.

Es importante que más familias se involucren en la investigación para avanzar en el conocimiento médico de enfermedad. Actualmente, los estudios están analizando cómo cambia la función cardíaca con el tiempo y cómo nuevas terapias pueden mejorar los síntomas y la función cardíaca en niños con miocardiopatía. Si su hijo u otro miembro de la familia está interesado en participar en investigaciones clínicas, el cardiólogo pediátrico o el genetista puede orientarlo en la selección del estudio correcto. [ClinicalTrials.gov](http://ClinicalTrials.gov) es un recurso de uso común para identificar estudios clínicos financiados por el gobierno federal y por entidades privadas.

## ¿Qué más debo tener en cuenta?



Es importante recordar que la miocardiopatía es poco común en los niños. La información sobre la enfermedad es limitada y el conocimiento aún está en evolución en este ámbito. Cuando los padres consulten material médico publicado sobre la enfermedad, deben tener en cuenta que existe un amplio espectro de resultados y los estudios pueden estar basados en los casos más graves o en un pequeño grupo de muestra.

En cualquier afección poco común como la miocardiopatía pediátrica, es necesario que los padres y cuidadores participen activamente en el control de la enfermedad de su hijo. Trate de aprender todo lo posible sobre la enfermedad de su hijo para poder tomar decisiones fundamentadas. Antes de cualquier cita, prepare una lista de preguntas para hablar sobre todas las preocupaciones relevantes. Recuerde que ninguna pregunta es demasiado simple o sin importancia para no hacerla. También, trabaje junto con el equipo médico de su hijo para proporcionar comentarios que

podrían ser de ayuda para la evaluación y el tratamiento.

Cuando sea necesario, no tema buscar una segunda opinión o pedirle a su médico que consulte a un centro de miocardiopatía e insuficiencia cardíaca. Es probable que los especialistas de estos centros médicos tengan más experiencia en el control de niños con miocardiopatía y estén informados sobre los últimos desarrollos de tratamiento. Estos centros de especialidades también tendrán experiencia en arritmia, insuficiencia cardíaca, dispositivos de asistencia cardíaca y trasplante. El programa de Centros de Atención de la CCF reconoce a los centros médicos que cuentan con experiencia en miocardiopatía pediátrica. Estos hospitales brindan atención cardíaca de alta calidad y manejo especializado de la enfermedad a niños con miocardiopatía. Al educarse sobre la enfermedad, adoptar un enfoque proactivo y consultar a especialistas de primer nivel, estará garantizando que su hijo reciba la mejor asistencia médica posible.

## Acerca de la Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF)

La Children's Cardiomyopathy Foundation (CCF) es una organización nacional sin fines de lucro dedicada a buscar las causas de la miocardiopatía pediátrica y curas para esta enfermedad. La CCF se estableció en el año 2002 con la determinación de una familia de llamar la atención sobre esta enfermedad cardíaca crónica y tomar medidas ante la falta de avances médicos y concientización pública. Desde entonces, la CCF se ha convertido en una comunidad global de familias, médicos y científicos centrados en mejorar el diagnóstico, el tratamiento y la calidad de vida de los niños con miocardiopatía.

La CCF está involucrada en todos los aspectos de la enfermedad, desde la investigación y la educación hasta el apoyo, la concientización y la defensoría de los pacientes.

Hasta la fecha, se han recaudado más de 20 millones de dólares para respaldar programas de investigación, educación y apoyo a las familias relacionados con la miocardiopatía. La CCF ha marcado el camino con la financiación de estudios multicéntricos, el desarrollo de materiales educativos, la planificación de conferencias científicas y la aprobación de la primera legislación centrada en la miocardiopatía en el Congreso, que fue firmada como ley.

La CCF continúa siendo un recurso invaluable para miles de familias afectadas en todo el mundo, al proporcionar información, recursos y orientación. Actualmente, el material educativo de la CCF se distribuye en más de 45 hospitales en los Estados Unidos y Canadá. La esperanza de la CCF para el futuro es que puedan salvarse más vidas y que cada niño con miocardiopatía tenga la oportunidad de vivir una vida plena y activa.

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. Si tiene alguna pregunta adicional, comuníquese con el médico de su hijo.



Inscríbese en la CCF para obtener recursos adicionales: [childrenscardiomyopathy.org](http://childrenscardiomyopathy.org)



SEDONA

Children's



Cardiomyopathy  
Foundation

24 West Railroad Avenue, Suite 408, Tenafly, NJ 07670  
866.808.CURE • [info@childrenscardiomyopathy.org](mailto:info@childrenscardiomyopathy.org) • [childrenscardiomyopathy.org](http://childrenscardiomyopathy.org)

©2026 Children's Cardiomyopathy Foundation