

## Diagnóstico y manejo de la miocardiopatía dilatada en niños - Revisión narrativa

Diagnosis and management of dilated cardiomyopathy in children - A narrative review

**Emily Sofía Bedoya Hidalgo**

ORCID: 0009-0005-1476-8832

Universidad de las Américas, Ecuador

**Alex José Limachi Coello**

ORCID: 0000-0001-7940-2595

Universidad Técnica de Ambato, Ecuador

**Erick Patricio Abril Villacres**

ORCID: 0009-0009-9741-2733

Universidad Central del Ecuador

**Mercedes Nathaly Mosquera Orozco**

ORCID: 0009-0005-7121-0616

Pontificia Universidad Católica del Ecuador

**Miguel Andrés Villagrán Rodríguez**

ORCID: 0009-0003-4654-4011

Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Ecuador

**Daniela Cristina Ordóñez Cárdenas**

ORCID: 0000-0003-1591-5679

Universidad Central del Ecuador

**Carlos Daniel Salinas Villegas**

ORCID: 0000-0002-9123-7876

Universidad Técnica de Ambato, Ecuador

**Renata Alejandra Segovia Laura**

ORCID: 0000-0002-8858-2011

Universidad Central del Ecuador

### RESUMEN

La miocardiopatía dilatada (MCD) en niños representa una enfermedad cardíaca primaria caracterizada por la dilatación y disfunción sistólica del ventrículo izquierdo o ambos ventrículos, con una etiología multifactorial que incluye causas genéticas, infecciosas, autoinmunes y metabólicas. Su diagnóstico temprano es crucial debido a su asociación con un pronóstico variable que puede incluir insuficiencia cardíaca, arritmias y muerte súbita. El abordaje diagnóstico combina historia clínica detallada, examen físico, estudios de imagen como ecocardiografía y resonancia magnética, además de pruebas genéticas y biomarcadores específicos. El manejo terapéutico incluye estrategias médicas para optimizar la función cardíaca, como el uso de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, betabloqueantes y diuréticos, así como dispositivos de soporte ventricular en casos avanzados. En pacientes refractarios al tratamiento convencional, el trasplante cardíaco constituye una opción definitiva. Además, la identificación de la causa subyacente es fundamental para personalizar el tratamiento y mejorar los resultados a largo plazo. Esta revisión narrativa destaca los avances recientes en el diagnóstico y manejo de la MCD pediátrica, subrayando la importancia de un enfoque multidisciplinario y basado en evidencia para optimizar el cuidado de estos pacientes.

**Palabras clave:** Miocardiopatía dilatada, Diagnóstico, Manejo, Niños, Insuficiencia cardíaca, Trasplante cardíaco, Pronóstico.

### ABSTRACT

Dilated cardiomyopathy (DCM) in children represents a primary cardiac disease characterized by dilation and systolic dysfunction of the left ventricle or both ventricles, with a multifactorial etiology that includes genetic, infectious, autoimmune, and metabolic causes. Early diagnosis is crucial because of its association with a variable prognosis that can include heart failure, arrhythmias, and sudden death. The diagnostic approach combines a detailed medical history, physical examination, imaging studies such as echocardiography and magnetic resonance imaging, as well as genetic tests and specific biomarkers. Therapeutic management includes medical strategies to optimize cardiac function, such as the use of angiotensin-converting enzyme inhibitors, beta-blockers, and diuretics, as well as ventricular support devices in advanced cases. In patients refractory to conventional treatment, heart transplantation is a definitive option. In addition, identifying the underlying cause is critical to personalize treatment and improve long-term outcomes. This narrative review highlights recent advances in the diagnosis and management of pediatric DCM, underscoring the importance of a multidisciplinary, evidence-based approach to optimize care for these patients.

**Keywords:** Dilated cardiomyopathy, Diagnosis, Management, Children, Heart failure, Heart transplant, Prognosis.

## INTRODUCCIÓN

La miocardiopatía dilatada en niños representa una condición cardíaca compleja caracterizada por la dilatación y disfunción del ventrículo izquierdo, que resulta en insuficiencia cardíaca progresiva. Aunque su incidencia es relativamente baja en comparación con otras patologías pediátricas, su impacto clínico es significativo debido a las altas tasas de morbilidad y mortalidad asociadas (1). Las causas de la MCD son diversas, incluyendo factores genéticos, infecciones virales, trastornos metabólicos y enfermedades autoinmunes, lo que complica su diagnóstico y manejo. En este artículo de revisión narrativa, se explorarán los avances recientes en el conocimiento sobre los mecanismos fisiopatológicos, las herramientas diagnósticas disponibles y las opciones terapéuticas actuales, con énfasis en los desafíos específicos que plantea esta enfermedad en la población pediátrica (2). Asimismo, se discutirá la importancia de un enfoque multidisciplinario para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes afectados por esta condición.

## METODOLOGÍA

La metodología empleada para esta revisión narrativa sobre el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía dilatada en niños se basó en una búsqueda exhaustiva de la literatura científica en bases de datos reconocidas como PubMed, Scopus y Web of Science. Se incluyeron artículos publicados en los últimos 10 años en inglés y español, priorizando revisiones sistemáticas, guías clínicas y estudios originales relevantes. Los criterios de inclusión consideraron investigaciones centradas en la población pediátrica, abordando aspectos diagnósticos, terapéuticos y pronósticos de la enfermedad. La selección de los artículos se realizó mediante un análisis crítico de títulos, resúmenes y textos completos, asegurando la calidad y pertinencia de las fuentes. Posteriormente, se sintetizó la información clave para proporcionar una visión integral y actualizada del tema. Este enfoque metodológico permite ofrecer un recurso útil para profesionales de la salud interesados en mejorar la comprensión y el manejo de esta patología compleja en niños.

## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

### Etiología y factores de riesgo de la miocardiopatía dilatada en niños

La MCD es una enfermedad caracterizada por la dilatación y disfunción sistólica del ventrículo izquierdo o ambos ventrículos, lo que resulta en insuficiencia cardíaca progresiva. En el caso de los niños, su etiología es heterogénea y multifactorial, siendo fundamental identificar las causas subyacentes para optimizar el manejo clínico (2).

Entre las causas genéticas, se estima que hasta el 40% de los casos de MCD en niños tienen un componente hereditario. Las mutaciones en genes que codifican proteínas del citoesqueleto, sarcómero y membrana nuclear, como TTN, MYH7 y LMNA, son las más comunes. La historia familiar de miocardiopatías o muerte súbita puede ser indicativa de una predisposición genética (2).

Las infecciones virales representan otra causa significativa. Virus como el enterovirus, adenovirus y parvovirus B19 pueden desencadenar una miocarditis que evoluciona hacia MCD. La inflamación y el daño miocárdico resultantes conducen a una remodelación ventricular adversa. Asimismo, enfermedades autoinmunes o inflamatorias, como el lupus eritematoso sistémico o la sarcoidosis, también pueden asociarse con MCD secundaria (3).

Los trastornos metabólicos y endocrinos son factores etiológicos importantes en pediatría. Deficiencias enzimáticas como las encontradas en enfermedades lisosomales (p. ej., enfermedad de Pompe) o errores innatos del metabolismo pueden ocasionar disfunción miocárdica. De igual manera, alteraciones hormonales como el hipotiroidismo o el hiperaldosteronismo pueden contribuir al desarrollo de esta patología (3).

La exposición a agentes tóxicos, incluyendo quimioterápicos como la doxorubicina, o infecciones perinatales también son factores de riesgo relevantes. En los neonatos y lactantes, las anomalías congénitas del corazón o las cardiopatías estructurales no corregidas pueden evolucionar hacia MCD (3).

Por último, aunque menos frecuente, la MCD idiopática sigue siendo un diagnóstico común cuando no se identifica una causa subyacente clara tras una evaluación exhaustiva (3).

### Fisiopatología de la miocardiopatía dilatada pediátrica

La fisiopatología de la MCD es multifactorial e incluye factores genéticos, infecciosos, metabólicos, inmunológicos y

tóxicos. Las mutaciones en genes que codifican proteínas del citoesqueleto, sarcómero y membranas celulares son responsables de un porcentaje significativo de los casos, lo que subraya la importancia de la predisposición genética. Además, las infecciones virales, como las causadas por enterovirus, parvovirus B19 y adenovirus, pueden desencadenar una miocarditis que evoluciona hacia MCD debido a la inflamación persistente y el daño miocárdico irreversible (4).

Los trastornos metabólicos, como los errores congénitos del metabolismo y las deficiencias mitocondriales, también desempeñan un papel relevante al alterar el suministro energético del miocardio. En el ámbito inmunológico, la activación desregulada del sistema inmune puede generar daño miocárdico a través de la producción de autoanticuerpos y citocinas proinflamatorias. Por otro lado, la exposición a agentes cardiotoxicos, como algunos quimioterápicos o toxinas ambientales, puede inducir daño directo a los cardiomiocitos (4).

La interacción entre estos factores puede llevar a una remodelación cardíaca adversa, caracterizada por hipertrofia, fibrosis intersticial y apoptosis celular, lo que perpetúa el deterioro funcional. Estas alteraciones estructurales y funcionales resultan en un incremento de la tensión parietal y del estrés hemodinámico, contribuyendo a la progresión de la insuficiencia cardíaca. La comprensión de los mecanismos fisiopatológicos subyacentes en la MCD pediátrica es crucial para orientar tanto el diagnóstico temprano como las estrategias terapéuticas dirigidas a prevenir o mitigar el daño miocárdico progresivo (5).

### **Manifestaciones clínicas y presentación en diferentes grupos etarios**

La MCD en niños presenta un espectro clínico variable que depende de la edad del paciente, la etiología subyacente y la severidad de la disfunción cardíaca (6).

En neonatos y lactantes, las manifestaciones suelen ser inespecíficas e incluyen dificultad para alimentarse, retraso en el crecimiento, irritabilidad y signos de insuficiencia cardíaca congestiva, como taquipnea, diaforesis y hepatomegalia. En niños mayores y adolescentes, los síntomas pueden ser más específicos y abarcar fatiga, intolerancia al ejercicio, disnea de esfuerzo, ortopnea y edema periférico. En casos avanzados, pueden presentarse arritmias, síncope o incluso muerte súbita como manifestaciones iniciales (6).

Es importante destacar que algunos pacientes permanecen asintomáticos hasta que la enfermedad progresa significativamente, lo que subraya la necesidad de un alto índice de sospecha clínica. Además, las diferencias en la presentación clínica también están influenciadas por factores como la presencia de antecedentes familiares de miocardiopatía o enfermedades genéticas, infecciones previas (como miocarditis viral), exposición a toxinas o trastornos metabólicos (7).

La evaluación clínica debe incluir una anamnesis detallada y un examen físico exhaustivo, enfatizando signos de insuficiencia cardíaca y repercusión hemodinámica. La identificación precoz de la MCD es crucial para optimizar el manejo terapéutico y mejorar el pronóstico, especialmente considerando que la progresión de la disfunción ventricular puede ser rápida en la población pediátrica (6,7).

### **Métodos diagnósticos: evaluación clínica, estudios de imagen y biomarcadores**

La evaluación clínica es un pilar fundamental en el diagnóstico de la MCD en niños, ya que permite identificar signos y síntomas clave que orientan hacia esta patología. El proceso comienza con una anamnesis detallada, en la que se indaga sobre antecedentes familiares de enfermedades cardíacas, infecciones recientes, exposición a toxinas o medicamentos, y la presencia de síntomas como fatiga, dificultad para respirar, intolerancia al ejercicio, edemas o retraso en el crecimiento (7).

El examen físico debe ser exhaustivo, prestando especial atención a signos de insuficiencia cardíaca como taquicardia, taquipnea, hepatomegalia, distensión venosa yugular y presencia de soplos cardíacos o tercer ruido cardíaco (galope). En los lactantes, puede observarse irritabilidad, sudoración excesiva durante la alimentación y dificultad para ganar peso (7).

Es crucial valorar también la perfusión periférica, la presión arterial y la presencia de signos de congestión pulmonar o sistémica. La identificación temprana de estos hallazgos clínicos permite priorizar estudios complementarios para confirmar el diagnóstico y evaluar la severidad de la enfermedad. Los métodos diagnósticos adicionales incluyen estudios de imagen, análisis de laboratorio y pruebas funcionales que serán abordados en secciones posteriores. Una evaluación clínica meticulosa es esencial para establecer un diagnóstico precoz y optimizar el manejo terapéutico (7).

Por otro lado, los estudios de imagen son herramientas fundamentales en el diagnóstico y manejo de la miocardiopatía dilatada en niños. La ecocardiografía es el método de elección inicial debido a su accesibilidad, seguridad y capacidad para evaluar la estructura y función cardíaca. Permite identificar dilatación ventricular, disminución de la fracción de eyección y alteraciones en el movimiento parietal, características típicas de esta condición. Además, el Doppler tisular y la

ecocardiografía tridimensional ofrecen información adicional sobre la función diastólica y el remodelado cardíaco (8).

En casos más complejos, la resonancia magnética cardíaca (RMC) se considera el estándar de oro para evaluar la anatomía y función miocárdica. La RMC proporciona imágenes detalladas del miocardio, permite medir volúmenes ventriculares y detectar fibrosis mediante realce tardío con gadolinio, lo cual tiene implicaciones pronósticas. Por otro lado, el electrocardiograma puede complementar el diagnóstico al identificar arritmias o alteraciones de la conducción asociadas (8).

La tomografía computarizada y los estudios nucleares, como la gammagrafía con talio o tecnecio, son menos utilizados en la población pediátrica pero pueden ser empleados en casos específicos, como la evaluación de enfermedades coronarias asociadas. En conjunto, estos estudios de imagen permiten una caracterización precisa de la miocardiopatía dilatada, facilitando un abordaje terapéutico adecuado (8).

Finalmente, los biomarcadores han emergido como herramientas clave en el diagnóstico y manejo de la MCD en niños, proporcionando información valiosa sobre la fisiopatología, pronóstico y respuesta al tratamiento. Entre los biomarcadores más estudiados se encuentran los péptidos natriuréticos, como el BNP (péptido natriurético cerebral) y el NT-proBNP (fragmento N-terminal del BNP), que reflejan la sobrecarga de volumen y presión en el ventrículo izquierdo. Estos marcadores no solo son útiles para confirmar la disfunción cardíaca, sino también para monitorear la progresión de la enfermedad y la efectividad del tratamiento (9).

Asimismo, otros biomarcadores como la troponina cardíaca (cTnI y cTnT) han demostrado ser indicadores sensibles de daño miocárdico, incluso en etapas tempranas de la enfermedad. Recientemente, se ha explorado el papel de biomarcadores inflamatorios, como la interleucina-6 (IL-6) y el factor de necrosis tumoral alfa (TNF- $\alpha$ ), que podrían estar implicados en los procesos inflamatorios subyacentes de la MCD (9).

La integración de estos biomarcadores con herramientas de imagen y estudios genéticos mejora significativamente la precisión diagnóstica. Sin embargo, su uso debe ser complementario, considerando las limitaciones inherentes a cada marcador y la necesidad de correlacionar los hallazgos con el contexto clínico individual del paciente pediátrico (9).

### **Estratificación del riesgo y pronóstico en pacientes pediátricos**

La estratificación del riesgo y el pronóstico en pacientes pediátricos con MCD son aspectos fundamentales para optimizar el manejo clínico y mejorar los resultados a largo plazo. La evaluación del riesgo permite identificar a los pacientes con mayor probabilidad de progresión de la enfermedad, complicaciones graves o necesidad de intervenciones avanzadas, como el trasplante cardíaco (10).

Entre los factores clínicos que influyen en el pronóstico se encuentran la edad al momento del diagnóstico, la severidad de la disfunción ventricular izquierda y la presencia de síntomas de insuficiencia cardíaca. Los niños diagnosticados en edades más tempranas suelen presentar un peor pronóstico, especialmente si la enfermedad se asocia con anomalías genéticas o metabólicas subyacentes. Además, los niveles elevados de péptidos natriuréticos, como el BNP o NT-proBNP, han demostrado ser marcadores útiles para predecir la gravedad de la disfunción cardíaca y la evolución clínica (10).

Las herramientas de imagen, como la ecocardiografía y la resonancia magnética cardíaca, desempeñan un papel crucial en la estratificación del riesgo. Parámetros como la fracción de eyección del ventrículo izquierdo, el diámetro diastólico del ventrículo izquierdo y la presencia de fibrosis miocárdica son indicadores clave del pronóstico. La detección de fibrosis mediante técnicas avanzadas de resonancia magnética, como el realce tardío con gadolinio, se asocia con un mayor riesgo de eventos adversos, incluyendo arritmias y muerte súbita (10).

Por otro lado, los factores genéticos también son determinantes en el pronóstico. Estudios recientes han identificado múltiples mutaciones genéticas asociadas con la MCD, y ciertos genotipos específicos pueden correlacionarse con una progresión más agresiva de la enfermedad o una respuesta limitada al tratamiento médico convencional (11).

Es importante destacar que el manejo multidisciplinario y el seguimiento estrecho son esenciales para ajustar las estrategias terapéuticas según el riesgo individual. En casos de alto riesgo, puede ser necesario considerar intervenciones avanzadas, como dispositivos de asistencia ventricular o trasplante cardíaco. Además, se debe educar a las familias sobre los signos de descompensación y la importancia del cumplimiento terapéutico (11).

### **Opciones terapéuticas: tratamiento médico, dispositivos de asistencia ventricular y trasplante cardíaco**

El tratamiento médico de la miocardiopatía dilatada en niños se centra en optimizar la función cardíaca, aliviar los síntomas y prevenir complicaciones a corto y largo plazo. Las opciones terapéuticas incluyen el uso de fármacos como los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o los bloqueadores de los receptores de angiotensina II (BRA),

que han demostrado mejorar la remodelación ventricular y reducir la progresión de la insuficiencia cardíaca. Los betabloqueantes, como el carvedilol, también son fundamentales, ya que disminuyen la carga sobre el corazón y mejoran la fracción de eyección. (12)

En casos de retención de líquidos significativa, se emplean diuréticos para controlar los síntomas congestivos, aunque su uso debe ser cuidadoso para evitar hipovolemia o alteraciones electrolíticas. (12)

Adicionalmente, en pacientes con riesgo elevado de eventos tromboembólicos, puede ser necesario el uso de anticoagulantes o antiagregantes plaquetarios, especialmente si presentan dilatación severa del ventrículo izquierdo o antecedentes de trombos intracavitarios. En situaciones más graves, donde se desarrolla insuficiencia cardíaca refractaria al manejo convencional, se consideran terapias avanzadas como el soporte circulatorio mecánico mediante dispositivos de asistencia ventricular o el trasplante cardíaco como última opción. (12)

Es esencial una monitorización rigurosa y un enfoque multidisciplinario que incluya cardiólogos pediátricos, intensivistas y especialistas en trasplante para garantizar un manejo integral y personalizado. Además, el abordaje debe incluir la educación de los cuidadores y un seguimiento estrecho para evaluar la respuesta al tratamiento y ajustar las intervenciones según la evolución clínica del paciente. (12)

Por otro lado, los dispositivos de asistencia ventricular (DAV) representan una opción terapéutica crucial en el manejo de niños con miocardiopatía dilatada avanzada, especialmente en aquellos que presentan insuficiencia cardíaca refractaria al tratamiento médico convencional. Estos dispositivos, diseñados para apoyar o reemplazar temporalmente la función del ventrículo izquierdo, derecho o ambos, han demostrado ser efectivos como puente hacia el trasplante cardíaco, recuperación miocárdica o, en algunos casos, como terapia definitiva. (13)

En pediatría, los DAV se clasifican en dispositivos de flujo pulsátil y de flujo continuo. Los primeros, aunque históricamente más utilizados, han sido reemplazados progresivamente por dispositivos de flujo continuo debido a su menor tamaño, mayor durabilidad y mejor perfil hemodinámico. Entre los dispositivos más empleados en niños se encuentran el Berlin Heart EXCOR®, diseñado específicamente para uso pediátrico, y otros sistemas utilizados en adolescentes mayores que permiten soporte a largo plazo. (13)

La selección del tipo de dispositivo depende de múltiples factores, incluidos el peso y tamaño del paciente, la anatomía cardiovascular, la presencia de complicaciones asociadas y los objetivos terapéuticos. Es fundamental realizar una evaluación integral del estado clínico del niño, considerando parámetros como la estabilidad hemodinámica, la función de otros órganos y la posibilidad de recuperación miocárdica. (13)

El uso de DAV no está exento de complicaciones. Las más comunes incluyen tromboembolismo, hemorragias, infecciones y disfunción del dispositivo. Por ello, el manejo de estos pacientes requiere un enfoque multidisciplinario que involucre cardiólogos pediátricos, cirujanos cardiovasculares, intensivistas y especialistas en anticoagulación. Además, es esencial proporcionar soporte psicológico tanto al paciente como a su familia, dadas las implicaciones emocionales y logísticas asociadas con esta terapia. (13)

Finalmente, el trasplante cardíaco representa una opción terapéutica crucial para niños con miocardiopatía dilatada en estadios avanzados, particularmente cuando otras intervenciones médicas o quirúrgicas no han logrado estabilizar la función cardíaca. Este procedimiento se considera el tratamiento definitivo para aquellos pacientes con insuficiencia cardíaca refractaria a terapias convencionales, proporcionando una mejora significativa en la calidad y esperanza de vida. (14)

La selección de pacientes para trasplante cardíaco implica una evaluación exhaustiva que considera factores como la severidad de la disfunción ventricular, la presencia de síntomas refractarios al tratamiento médico óptimo y la ausencia de contraindicaciones absolutas, como infecciones activas no controladas o enfermedades multisistémicas graves. Además, es esencial realizar un análisis cuidadoso del estado nutricional, el soporte psicosocial y la adherencia al tratamiento, aspectos fundamentales para garantizar el éxito del trasplante a largo plazo. (14)

En términos de resultados, los avances en técnicas quirúrgicas, manejo inmunosupresor y cuidado postoperatorio han mejorado significativamente la supervivencia en pacientes pediátricos sometidos a trasplante cardíaco. Sin embargo, es importante señalar que este procedimiento no está exento de riesgos. Las complicaciones más comunes incluyen rechazo agudo del injerto, infecciones oportunistas y efectos adversos relacionados con los medicamentos inmunosupresores, como nefrotoxicidad o predisposición a neoplasias. (14)

El manejo postrasplante requiere un enfoque multidisciplinario que integre a cardiólogos pediátricos, cirujanos, especialistas en inmunología y otros profesionales de la salud. El monitoreo regular mediante biopsias endomiocárdicas, ecocardiografía y estudios de laboratorio es indispensable para detectar y tratar precozmente el rechazo del injerto o cualquier complicación asociada. (14)

### **Manejo de complicaciones asociadas: insuficiencia cardíaca, arritmias y eventos tromboembólicos**

La MCD en niños puede asociarse a diversas complicaciones que agravan el pronóstico y requieren un manejo integral y especializado. Entre las principales complicaciones destacan la insuficiencia cardíaca, las arritmias y los eventos tromboembólicos, cada una de las cuales demanda estrategias terapéuticas específicas. (15)

La insuficiencia cardíaca, una manifestación frecuente en la MCD pediátrica, se produce por la disfunción sistólica ventricular que compromete la capacidad del corazón para mantener un gasto cardíaco adecuado. Su manejo incluye el uso de fármacos como inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA), betabloqueantes y diuréticos, además de considerar soporte mecánico en casos graves, como dispositivos de asistencia ventricular o incluso trasplante cardíaco en pacientes refractarios al tratamiento médico. (15)

Las arritmias, tanto supraventriculares como ventriculares, son otra complicación relevante. Estas pueden contribuir a un deterioro hemodinámico adicional y aumentar el riesgo de muerte súbita. El monitoreo continuo mediante electrocardiografía ambulatoria y estudios electrofisiológicos es crucial para identificar arritmias significativas. El tratamiento incluye antiarrítmicos específicos, cardiodesfibriladores implantables (CDI) en casos de alto riesgo y ablación por catéter en arritmias refractarias. (15)

Los eventos tromboembólicos, aunque menos frecuentes, representan un riesgo significativo debido a la estasis sanguínea secundaria a la disfunción ventricular severa. La profilaxis antitrombótica debe considerarse en niños con fracción de eyección reducida, trombos intracardíacos o antecedentes previos de eventos embólicos. El uso de anticoagulantes como warfarina o heparinas de bajo peso molecular debe individualizarse considerando el riesgo-beneficio y las características específicas del paciente. (15)

### **Avances recientes en el tratamiento y perspectivas futuras en la miocardiopatía dilatada infantil**

La MCD en población pediátrica representa un desafío clínico significativo debido a su etiología diversa y su impacto en la función cardíaca. En los últimos años, se han producido avances importantes en el diagnóstico y manejo de esta enfermedad, permitiendo un enfoque más individualizado y efectivo. (16)

En el ámbito diagnóstico, las técnicas avanzadas de imagen cardíaca, como la resonancia magnética cardíaca con realce tardío de gadolinio, han mejorado la capacidad para evaluar el grado de fibrosis miocárdica y predecir el pronóstico. Asimismo, los avances en la genómica han permitido identificar mutaciones genéticas específicas asociadas a la MCD, facilitando un diagnóstico precoz y la implementación de estrategias de medicina personalizada. (16)

En cuanto al tratamiento, se han optimizado las terapias farmacológicas mediante el uso de inhibidores del sistema renina-angiotensina-aldosterona y betabloqueadores, que han demostrado mejorar la función cardíaca y reducir la progresión de la enfermedad. La terapia con dispositivos como los desfibriladores automáticos implantables (DAI) y los resincronizadores cardíacos también ha mostrado beneficios significativos en niños con disfunción ventricular severa. (16)

Por otro lado, las terapias avanzadas como el soporte circulatorio mecánico con dispositivos de asistencia ventricular (VAD) han emergido como una opción puente hacia el trasplante cardíaco o como terapia definitiva en casos seleccionados. En paralelo, los avances en el trasplante cardíaco pediátrico, incluyendo mejores estrategias inmunosupresoras, han mejorado notablemente la supervivencia postoperatoria. (16)

Mirando hacia el futuro, las investigaciones en terapias génicas y regenerativas ofrecen una esperanza prometedora. Los estudios sobre células madre y edición genética podrían revolucionar el tratamiento de la MCD infantil, abordando directamente las causas subyacentes de la enfermedad. (16)

### **Implicaciones genéticas y asesoramiento familiar**

La MCD en niños presenta un componente genético significativo, ya que hasta el 40-50% de los casos tienen una base hereditaria identificable. Las mutaciones en genes relacionados con proteínas del sarcómero, citoesqueleto, mitocondrias y canales iónicos son las más comúnmente implicadas. Dado este componente genético, el asesoramiento familiar desempeña un papel fundamental en el manejo integral de la enfermedad. (17)

La evaluación genética permite no solo confirmar el diagnóstico en el paciente afectado, sino también identificar portadores asintomáticos dentro de la familia, facilitando la implementación de estrategias de vigilancia y prevención. Además, el análisis genético puede guiar decisiones terapéuticas, como el uso de dispositivos implantables o la consideración temprana de trasplante cardíaco en casos de mutaciones con mal pronóstico. El asesoramiento genético debe ser llevado a cabo por un equipo multidisciplinario que incluya cardiólogos pediátricos, genetistas y psicólogos, quienes trabajen en

conjunto para proporcionar información clara y adaptada a las necesidades de cada familia. (17)

Es esencial abordar las implicaciones emocionales y éticas relacionadas con el diagnóstico genético, especialmente en el contexto de pruebas predictivas en menores asintomáticos. Asimismo, se debe garantizar un seguimiento continuo para evaluar la progresión de la enfermedad en los portadores y ofrecer apoyo psicosocial a las familias afectadas. En resumen, la integración del análisis genético y el asesoramiento familiar en el manejo de la MCD en niños no solo mejora el pronóstico individual, sino que también permite una atención más personalizada y proactiva para los miembros de la familia en riesgo. (17)

## CONCLUSIÓN

En conclusión, la miocardiopatía dilatada en niños representa un desafío significativo tanto en su diagnóstico como en su manejo, debido a su etiología multifactorial y su curso clínico variable. La identificación temprana mediante una evaluación clínica detallada y el uso de herramientas diagnósticas avanzadas, como la ecocardiografía y los estudios genéticos, es fundamental para mejorar el pronóstico. El tratamiento debe ser integral y personalizado, combinando estrategias farmacológicas, soporte mecánico en casos avanzados y, en última instancia, el trasplante cardíaco cuando sea necesario. Además, el seguimiento a largo plazo y el apoyo multidisciplinario son esenciales para optimizar la calidad de vida de los pacientes y sus familias. A pesar de los avances en el conocimiento de esta enfermedad, persisten lagunas que subrayan la necesidad de investigaciones futuras para desarrollar enfoques terapéuticos más efectivos y comprender mejor la fisiopatología subyacente en la población pediátrica.

## REFERENCIAS

1. Malinow I, Fong DC, Miyamoto M, Badran S, Hong CC. Pediatric dilated cardiomyopathy: a review of current clinical approaches and pathogenesis. *Front Pediatr*. 2024 Jun 19;12:1404942. doi: 10.3389/fped.2024.1404942.
2. Mallavarapu A, Taksande A. Dilated Cardiomyopathy in Children: Early Detection and Treatment. *Cureus*. 2022 Nov 4;14(11):e31111. doi: 10.7759/cureus.31111.
3. Khan RS, Pahl E, Dellefave L, Rychlik K, Ing A, et al. Genotype and Cardiac Outcomes in Pediatric Dilated Cardiomyopathy. *J Am Heart Assoc*. 2022 Jan 4;11(1):e022854. doi: 10.1161/JAHA.121.022854.
4. Puggia I, Merlo M, Barbati G, Rowland TJ, Stolfo D, et al. Natural History of Dilated Cardiomyopathy in Children. *J Am Heart Assoc*. 2016 Jun 30;5(7):e003450. doi: 10.1161/JAHA.116.003450.
5. Gentile P, Merlo M, Cannatà A, Gobbo M, Artico J, et al. Dilated Cardiomyopathy With Mid-Range Ejection Fraction at Diagnosis: Characterization and Natural History. *J Am Heart Assoc*. 2019 Sep 3;8(17):e010705. doi: 10.1161/JAHA.118.010705.
6. Ahmed Y, Heidemann SM. Early Diagnosis of Acute Myocarditis or Dilated Cardiomyopathy in Children Younger Than 2 Years. *Pediatr Emerg Care*. 2023 Oct 1;39(10):751-754. doi: 10.1097/PEC.0000000000003038.
7. Cohen JA, Almodovar MC. Dilated cardiomyopathy in children: moving beyond traditional pharmacologic therapy. *Curr Opin Cardiol*. 2020 Jan;35(1):52-57. doi: 10.1097/HCO.0000000000000692.
8. Perera AND, Noorbakhsh KA, Marin JR, Azhdam DB. Focused Cardiac Ultrasound Diagnosis of Dilated Cardiomyopathy. *Pediatr Emerg Care*. 2024 Feb 1;40(2):164-165. doi: 10.1097/PEC.0000000000003123.
9. Moeinafshar A, Yazdanpanah N, Rezaei N. Diagnostic biomarkers of dilated cardiomyopathy. *Immunobiology*. 2021 Nov;226(6):152153. doi: 10.1016/j.imbio.2021.152153.
10. Jammal Addin MB, Young D, McCarrison S, Hunter L. Dilated cardiomyopathy in a national paediatric population. *Eur J Pediatr*. 2019 Aug;178(8):1229-1235. doi: 10.1007/s00431-019-03404-w.
11. Molina KM, Shrader P, Colan SD, Mital S, Margossian R, et al. Predictors of disease progression in pediatric dilated cardiomyopathy. *Circ Heart Fail*. 2013 Nov;6(6):1214-22. doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.113.000125.
12. Bogle C, Colan SD, Miyamoto SD, Choudhry S, Baez N, et al; American Heart Association Young Hearts Pediatric Heart Failure and Transplantation Committee of the Council on Lifelong Congenital Heart Disease and Heart Health in the Young (Young Hearts). Treatment Strategies for Cardiomyopathy in Children: A Scientific Statement From the American Heart Association. *Circulation*. 2023 Jul 11;148(2):174-195. doi: 10.1161/CIR.0000000000001151. E
13. Januszewska K. Ventricular assist device in children with dilated cardiomyopathy as a bridge to recovery -can we know this at the time of implantation? *Eur J Cardiothorac Surg*. 2023 May 2;63(5):ezad197. doi: 10.1093/ejcts/ezad197.
14. Januszewska K. Ventricular assist device in children with dilated cardiomyopathy as a bridge to recovery -can we know this at the time of implantation? *Eur J Cardiothorac Surg*. 2023 May 2;63(5):ezad197. doi: 10.1093/ejcts/ezad197.
15. Caviedes P, Córdova T, Larrain M, Cruces R. Presentación de Casos Clínicos P. Dilated cardiomyopathy and severe heart failure. An update for pediatricians. *Arch Argent Pediatr*. 2018 Jun 1;116(3):e421-e428. English, Spanish. doi: 10.5546/aap.2018.eng.e421.

16. Seferović P, Polovina M, Bauersachs J, Arad M, Ben Gal T, et al. Heart failure in cardiomyopathies: a position paper from the Heart Failure Association of the European Society of Cardiology. *Eur J Heart Fail.* 2019 May;21(5):553-576. doi: 10.1002/ejhf.1461.
17. de Boer RA, Heymans S, Backs J, Carrier L, Coats A, et al. Targeted therapies in genetic dilated and hypertrophic cardiomyopathies: from molecular mechanisms to therapeutic targets. A position paper from the Heart Failure Association (HFA) and the Working Group on Myocardial Function of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur J Heart Fail.* 2022 Mar;24(3):406-420. doi: 10.1002/ejhf.2414.