

# Las Miocardiopatías Importan



**Las Miocardiopatías Importan** es una iniciativa financiada por Bristol Myers Squibb. Este documento no tiene carácter promocional. Nada de lo aquí planteado pretende constituir, ni debe interpretarse que constituye, promoción alguna de Bristol Myers Squibb y/o de cualquiera de sus productos y/o agentes.

Marzo 2025.

CV-AR-2500002

# Tabla de contenido

<b>Sobre la creación del documento</b> .....	<b>6</b>
<b>Introducción</b> .....	<b>7</b>
<b>Repercusiones sobre la morbimortalidad, la calidad de vida y la carga de la enfermedad</b> .....	<b>9</b>
Miocardiopatía hipertrófica.....	9
<b>Situación de las miocardiopatías en Argentina</b> .....	<b>11</b>
<b>Repercusión de la MCH en Argentina</b> .....	<b>12</b>
<b>Diagnóstico y tratamiento de la MCH</b> .....	<b>15</b>
Diagnóstico por imágenes.....	15
Diagnóstico genético .....	15
Tratamiento.....	16
<b>Desafíos y necesidades no cubiertas</b> .....	<b>17</b>
<b>Iniciativas argentinas para mejorar los resultados en las miocardiopatías</b> .....	<b>20</b>
Registros argentinos .....	22
<b>Esfuerzos internacionales para mejorar la codificación</b> .....	<b>23</b>
<b>Llamamiento a un plan de acción</b> .....	<b>23</b>
<b>Referencias</b> .....	<b>26</b>

# Sobre la creación del documento

Este informe, patrocinado por Bristol Myers Squibb, fue realizado con la participación de representantes de los principales actores relacionados con las miocardiopatías.

Para ello, se ha contado con el aporte de las siguientes personas:

**Dr. Juan Pablo Costabel (MN 119403)**

Jefe de Unidad Coronaria ICBA,  
Ciudad Autónoma de Buenos Aires

**Dr. Carlos A. Dumont (MP 4365)**

Jefe del Departamento de Cardiología del Hospital Privado de Rosario. Grupo Gamma  
Miembro de la Federación Argentina de Cardiología

**Dr. Adrián Fernández (MN 80307)**

Coordinador del Grupo de Trabajo en Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Fundación Favaloro, Ciudad Autónoma de Buenos Aires

**Dr. Luis Enrique Gómez (MN 117777)**

Médico de Planta - Cardiología Hospital Juan A Fernández, Ciudad Autónoma de Buenos Aires  
Secretario Científico del Consejo de Cardiología Genética de la Sociedad Argentina de Cardiología

**Dr. Luis Lema (MP 23077)**

Instituto Modelo de Cardiología Privado SRL,  
Córdoba  
Comité de Insuficiencia Cardíaca e Hipertensión Pulmonar de la Federación Argentina de Cardiología

**Dra. Gisela M. Streitenberger (MN 116239)**

Hospital El Cruce, Provincia de Buenos Aires  
Secretaria científica del Consejo de Ecocardiografía y Doppler vascular de la Sociedad Argentina de Cardiología

Con el apoyo de:



FEDERACIÓN ARGENTINA DE CARDIOLOGÍA

# Introducción

Las miocardiopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades que afectan la estructura y función del músculo cardíaco, en su mayoría de origen genético y hereditario. Estas alteraciones no pueden ser atribuidas a enfermedad coronaria o condiciones que provocan una sobrecarga hemodinámica anormal (Arbelo et al., 2023). De acuerdo con la guía de práctica clínica de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC, por sus siglas en inglés) de 2023, se reconocen cinco subtipos principales de miocardiopatías, clasificados por sus características morfológicas y funcionales (Arbelo et al., 2023).

**1. Miocardiopatía hipertrófica (MCH):** se caracteriza por un engrosamiento del ventrículo izquierdo (VI) que no puede atribuirse a condiciones de carga anormales (Arbelo et al., 2023; Fernández et al., 2017; Ommen et al., 2024). En algunos casos, también puede comprometer el ventrículo derecho (VD). La primera descripción moderna de esta enfermedad fue realizada en 1958 (Teare, 1958). Cerca de dos tercios de los pacientes presentan una MCH obstructiva (MCHO), ya sea en reposo o inducida por maniobras como la de Valsalva o el ejercicio (Arbelo et al., 2023; Fernández et al., 2017; Ommen et al., 2024). La obstrucción más común se localiza en el tracto de salida del VI (TSVI), aunque algunos pacientes pueden presentar obstrucción a nivel medioventricular (Arbelo et al., 2023; Fernández et al., 2017; Ommen et al., 2024).

**2. Miocardiopatía dilatada (MCD):** se define por la dilatación del VI y la disfunción sistólica, que no puede ser explicada únicamente por sobrecarga hemodinámica o enfermedad coronaria. La dilatación y disfunción del VD también pueden estar presentes, pero no son indispensables para el diagnóstico (Arbelo et al., 2023).

**3. Miocardiopatía no dilatada del VI (MNDVI):** este fenotipo, recientemente incorporado en las Guías Europeas de Miocardiopatías (2023), se caracteriza por cicatrices no isquémicas o infiltración grasa en el VI, independientemente de la existencia de alteraciones globales o regionales en el movimiento de la pared o de la presencia de hipocinesia global sin dilatación (Arbelo et al., 2023).

**4. Miocardiopatía arritmogénica del VD (MAVD):** se distingue por la dilatación y/o disfunción del VD, acompañadas de alteraciones segmentarias de la contractilidad y dilataciones aneurismáticas, alteraciones en el electrocardiograma (ECG) y cambios histológicos específicos. La MAVD con frecuencia puede comprometer también al VI. Un rasgo característico es la sustitución del tejido muscular por grasa y tejido fibroso, lo que aumenta el riesgo de arritmias ventriculares (Marcus et al., 2010).

**5. Miocardiopatía restrictiva (MCR):** es la forma menos común y se caracteriza por la restricción al llenado ventricular, a pesar de que los volúmenes diastólicos y sistólicos son normales o reducidos. El grosor de la pared ventricular se mantiene normal o *levemente aumentado*. En general, se asocia a enfermedades infiltrativas, como la amiloidosis (Rapezzi et al., 2022).

La prevalencia global de las miocardiopatías es de 3 casos por cada mil personas. Esta cifra varía desde 1 en 2000 a 5000 personas para la MAVD hasta 1 en 250 a 500 en la MCH, la más común entre las cardiopatías genéticas (Timmis et al., 2022). **Esto equivale a 20 millones de casos de MCH a nivel mundial.** Es importante considerar que un mismo paciente puede tener “fenotipos solapados” de miocardiopatías, superpuestos o compartidos (Bermúdez-Jiménez et al., 2023; de Uña-Iglesias et al., 2024; Monserrat et al., 2015; Ochoa et al., 2018; Ortiz-Genga et al., 2016).

En las últimas tres décadas, el estudio de las miocardiopatías ha avanzado y puede ser clasificadas según sus causas moleculares y genéticas. Con la secuenciación de nueva generación (NGS, por su sigla en inglés), se han identificado más variantes genéticas. Sin embargo, el diagnóstico genético tiene un rendimiento cercano al 50 %, dependiendo del tipo de miocardiopatía. En muchas familias, las pruebas no identifican variantes patogénicas, lo que indica la posible existencia de causas no evaluadas, como variaciones en el número de copias o variantes estructurales (Bermúdez-Jiménez et al., 2023; de Uña-Iglesias et al., 2024; Monserrat et al., 2015; Ochoa et al., 2018; Ortiz-Genga et al., 2016).

**Tabla 1.** Características de las miocardiopatías

Tipo de miocardiopatía	Características principales	Afectación estructural
<b>Miocardiopatía hipertrófica (MCH)</b>	Engrosamiento del VI sin sobrecarga explicable Puede causar obstrucción del TSVI	Principalmente del VI; puede afectar al VD
<b>Miocardiopatía dilatada (MCD)</b>	Dilatación del VI con disfunción sistólica. No relacionada con enfermedad coronaria o sobrecarga hemodinámica	VI dilatado, a veces afecta también al VD.
<b>Miocardiopatía no dilatada del VI (MNDVI)</b>	Fenotipo caracterizado por cicatrices o infiltración grasa en el VI sin dilatación evidente	VI con cicatrización y sin dilatación
<b>Displasia arritmogénica del VD (DAVD)</b>	Dilatación y disfunción del VD, con alteraciones de la contractilidad y dilataciones aneurismáticas, que conllevan riesgo elevado de arritmias ventriculares	Afecta principalmente al VD y, con frecuencia, también al VI
<b>Miocardiopatía restrictiva (MCR)</b>	Restricción al llenado ventricular sin dilatación significativa; asociado a enfermedades infiltrativas, como la amiloidosis	Afecta ambos ventrículos, con paredes de grosor normal

## Repercusiones sobre la morbilidad, la calidad de vida y la carga de la enfermedad

Las miocardiopatías generan un impacto considerable en la morbilidad y en la calidad de vida de los pacientes, manifestándose principalmente a través de insuficiencia cardíaca y arritmias, lo que incrementa el riesgo de muerte súbita y accidente cerebrovascular (ACV) (Arbelo *et al.*, 2023). La detección temprana es fundamental, incluso en pacientes asintomáticos en riesgo de desarrollar estas complicaciones graves. En este contexto, el screening familiar es clave, debido al carácter hereditario de estas enfermedades, permitiendo la identificación de pacientes jóvenes asintomáticos en riesgo (Bermúdez-Jiménez *et al.*, 2023; de Uña-Iglesias *et al.*, 2024; Monserrat *et al.*, 2015; Ochoa *et al.*, 2018; Ortiz-Genga *et al.*, 2016).

Además de los síntomas físicos como disnea y fatiga, muchos pacientes experimentan ansiedad y depresión, debidas al temor a la muerte súbita y a la posibilidad de transmitir la enfermedad a sus hijos (Cox *et al.*, 1997). De esta manera, la calidad de vida se ve afectada no solamente por los síntomas físicos, sino también por las limitaciones en sus actividades diarias y laborales, así como por la angustia que genera portar una enfermedad potencialmente mortal.

Las miocardiopatías afectan de manera particular a la población joven y son una de las principales causas de muerte súbita en menores de 35 años, especialmente durante la práctica de actividad física intensa (Arbelo *et al.*, 2023; Fernández *et al.*, 2017; Ommen *et al.*, 2024).

Del mismo modo, las personas con miocardiopatías que desarrollan insuficiencia cardíaca suelen sufrir un mayor deterioro en su calidad de vida, comparable o incluso superior al de otras enfermedades crónicas. Las hospitalizaciones recurrentes por insuficiencia cardíaca en estos pacientes se asocian con un aumento en la mortalidad.

Desde una perspectiva económica, las miocardiopatías imponen una carga significativa para los sistemas de salud, debido a los costos asociados con las hospitalizaciones, los tratamientos farmacológicos, el uso de dispositivos implantables y, en algunos casos, el trasplante cardíaco. En Europa, las enfermedades cardiovasculares, incluidas las miocardiopatías, son una de las principales fuentes de gasto sanitario, lo que subraya la necesidad de asignar recursos adecuados para el diagnóstico y tratamiento temprano de los pacientes, con el fin de prevenir complicaciones futuras que podrían aumentar aún más los costos en salud (Lannou *et al.*, 2020; Timmis *et al.*, 2022).

### Miocardiopatía hipertrófica

Esta condición es una de las principales causas de muerte súbita en menores de 35 años, tanto en pacientes con MCHO como no obstructiva. La presencia de obstrucción al TSVI les confiere a las personas afectadas un mayor riesgo de mortalidad y de desarrollar insuficiencia cardíaca. La severidad de los síntomas y la limitación física son determinantes fundamentales en la predicción de la mortalidad, evaluada mediante la clasificación funcional de la New York Heart Association (NYHA).

Los pacientes con MCHO no tratados, especialmente en estadios avanzados de insuficiencia cardíaca (NYHA clase funcional III o IV) presentan un mayor riesgo de mortalidad, en comparación con aquellos en clase funcional I o II (*Lorenzini et al., 2020*).

El diagnóstico de la MCH puede ser tardío, ya que muchos pacientes permanecen asintomáticos durante años; por lo tanto, el screening familiar es una herramienta fundamental para detectar la enfermedad de manera temprana. El ECG se encuentra alterado en el 95 % de las personas con MCH y, en muchas ocasiones, es el motivo inicial de sospecha de la enfermedad (*Dumont et al., 2006*). El abordaje terapéutico se enfoca en aliviar los síntomas, mejorar la calidad de vida y prevenir complicaciones graves, como la mortalidad por insuficiencia cardíaca, el ACV y la muerte súbita.



## Situación de las miocardiopatías en Argentina

Aunque no se dispone de datos precisos sobre la prevalencia de miocardiopatías en Argentina, es posible realizar estimaciones basadas en estudios epidemiológicos de otros países (*McKenna & Judge, 2021*). Dado que las miocardiopatías tienen una prevalencia poblacional de al menos 0,3 %, **se calcula que en Argentina hay aproximadamente 138000 personas que viven con estas afecciones**. Esta cifra se basa en la prevalencia reportada en países con similares características demográficas y de salud. Es importante destacar que estas estimaciones deben ser confirmadas con estudios específicos en la población argentina para obtener datos más precisos y actualizados.

**En cuanto a la prevalencia específica de MCH, alcanza a nivel mundial un nivel de alrededor de 1/500 (*Semsarian et al., 2015*); en consecuencia, cuando se considera al total de la población argentina según los datos del último censo nacional (*Instituto Nacional de Estadística y Censo, 2022*), se estima que alrededor de 92000 personas podrían estar afectadas por MCH.**

Como se ha mencionado con anterioridad, en aproximadamente dos tercios de los casos, los pacientes experimentan una MCH que obstruye el TSVI, un factor crítico que influye en los síntomas y resultados (*M. S. Maron et al., 2006*). La obstrucción ocurre cuando el fenotipo hipercontráctil se combina con hipertrofia septal y anomalías del aparato valvular mitral: el resultado es el movimiento anterior sistólico de la válvula mitral, con contacto mitral-septal y obstrucción subaórtica (*Sherrid et al., 2016*). Al proyectar estas proporciones sobre la población argentina, se puede esperar una prevalencia de MCHO en unos 61000 individuos, de los cuales cerca de 30000 tendrían obstrucción en reposo.

**Tabla 2.** Prevalencia estimada de las miocardiopatías en la Argentina a partir del Censo del INDEC (2022)

<b>Prevalencia global de miocardiopatías</b>	0,3 %	138134 pacientes
<b>Prevalencia de las MCH</b>	0,2 %	92469 pacientes
<b>Prevalencia de la MCHO</b>	$\frac{2}{3}$ de las MCH	61644 pacientes

## Repercusión de la MCH en Argentina

**La falta de registros nacionales sobre miocardiopatías en Argentina representa un obstáculo significativo para comprender el impacto clínico y epidemiológico de esta condición.** En ausencia de datos locales confiables y actualizados, es razonable considerar la extrapolación de resultados internacionales para estimar la magnitud y características de las miocardiopatías en el país.

Esta aproximación permite obtener una visión más precisa de la situación, aunque es importante reconocer que los datos internacionales pueden no reflejar completamente la realidad local debido a diferencias en la estructura demográfica, el acceso a servicios de salud y otros factores.

- **Mortalidad por cualquier causa:** según los datos proporcionados por el Instituto Nacional de Estadística y Censos (INDEC) de Argentina, en 2022 se registraron 397115 muertes en el país (Instituto Nacional de Estadísticas y Censos, 2022). Para estimar la mortalidad por MCH en el país, se puede aplicar el intervalo de mortalidad atribuible a esta afección, que oscila entre el 1,19 % y el 1,3 % anual (Cardim et al., 2018; Cecchi et al., 2005; Ho et al., 2018). Considerando la cantidad total de muertes en el país, se estima que entre 986 y 1080 pacientes murieron por MCH en 2022. Es fundamental destacar que estas estimaciones son aproximadas y pueden variar en función de factores como la calidad de los registros de mortalidad y la prevalencia de la MCH en la población argentina.
- **Mortalidad por causa cardiovascular:** de acuerdo con el último reporte de Estadísticas Vitales de la Dirección de Estadísticas e Información de Salud del Ministerio de Salud de la Nación, correspondiente al año 2022, una de cada tres personas fallece anualmente en Argentina debido a enfermedades cardiovasculares, lo que equivale a 110062 muertes (M. S. Maron et al., 2006). Utilizando el mismo intervalo de mortalidad atribuible a la MCH antes mencionado (Cardim et al., 2018; Cecchi et al., 2005; Ho et al., 2018), se estima que unas 907 personas con MCH fallecen por causa cardiovascular cada año en Argentina.
- **Muerte súbita cardíaca:** la mayoría de las series actuales de pacientes adultos con MCH informan una tasa anual de muerte cardiovascular del 1 % a 2 %; la muerte súbita cardíaca, la insuficiencia cardíaca y el tromboembolismo son las principales causas de dicha mortalidad (Barriales-Villa et al., 2016; Elliott et al., 2006). Se estima que entre el 0,22 % y el 0,4 % de las personas con MCH fallecen por muerte súbita cardíaca cada año (Cardim et al., 2018; Cecchi et al., 2005; Ho et al., 2018). Ello permite estimar entre 199 y 363 casos de muerte súbita en los pacientes con MCH cada año en Argentina.
- **Hospitalizaciones por cualquier causa:** según un estudio realizado en Francia, se estima que cada año se producen 809 hospitalizaciones por millón de habitantes debido a miocardiopatías, así como 101 hospitalizaciones por millón de habitantes específicamente por MCH (Lannou et al., 2020). A partir de estas cifras, se estima que más de 39000 personas con miocardiopatías son hospitalizadas anualmente por cualquier causa, mientras que cerca de 4900 personas con MCH requieren un ingreso hospitalario cada año en ese país. Estos datos proporcionan una visión general de la carga de enfermedad asociada a las miocardiopatías y la MCH en Francia, destacando la importancia de la atención médica especializada para estos pacientes. Las hospitalizaciones están relacionadas con eventos de insuficiencia cardíaca, arritmias o ACV principalmente; sin embargo, es necesario sumar las consultas al servicio de emergencias relacionados con los síntomas de disnea, palpitaciones y dolor torácico.

- **Hospitalizaciones por insuficiencia cardíaca:** de acuerdo con los datos del estudio antes citado (Lannou et al., 2020), el 11,3 % de las hospitalizaciones por insuficiencia cardíaca son atribuibles a las miocardiopatías. Por otra parte, se estima una tasa de 39,4 hospitalizaciones anuales por insuficiencia cardíaca por millón de habitantes en las personas con MCH; en Argentina, podrían estimarse algo más de 1800 hospitalizaciones por esta causa en este grupo de pacientes.
- **Cardiodesfibriladores Implantables (CDI):** según el Registro de Implante de Cardiodesfibriladores y Resincronizadores (RENCARE), los pacientes con miocardiopatías representan el 37,9 % del total de casos en Argentina (Eidelman et al., 2020). De manera similar, en España, el Registro de Desfibrilador Automático Implantable informó que en 2022 se colocaron 7693 dispositivos, de los cuales un 35,3 % fueron implantados en pacientes con miocardiopatías (Fernández Lozano et al., 2023). En Argentina el 11,2 % de los implantes de CDI se realizaron en pacientes con MCH, de acuerdo con los datos del RENCARE (Eidelman et al., 2020). Dado que el 11,2 % de todos los CDI se implantan en pacientes con MCH, es posible estimar la colocación de unos 690 equipos por año en los pacientes con esta afección.
- **Ablación septal con alcohol:** este procedimiento es una alternativa cada vez más utilizada en Argentina para el tratamiento de la MCHO, como consecuencia del bajo número de centros con experiencia en cirugía. Este procedimiento mínimamente invasivo consiste en la inyección de alcohol absoluto en una rama septal de la arteria coronaria, lo que genera un infarto controlado del tejido hipertrofiado con reducción del gradiente obstructivo del TSVI. Aunque la miectomía septal sigue siendo el tratamiento preferido en los centros de alto volumen, la alcoholización septal ha ganado terreno al ofrecer buenos resultados en términos de reducción de síntomas y mejoría hemodinámica. Varios centros en Argentina han reportado experiencias exitosas con este procedimiento, mostrando una mejora clínica y reducción de gradientes a mediano y largo plazo, con una baja tasa de complicaciones. Sin embargo, no se dispone de datos nacionales que respalden la efectividad de esta técnica, y su éxito depende de una cuidadosa selección de pacientes, ya que no todos los casos son adecuados para esta intervención. Además, las complicaciones, como el bloqueo auriculoventricular, pueden requerir la colocación de un marcapasos permanente.
- **Miectomía septal ampliada:** en Argentina, no se dispone de información pública detallada sobre el número anual de estas cirugías ni sobre sus resultados. No obstante, los centros de alto volumen que llevan a cabo este procedimiento reportan tasas de mortalidad inferiores al 1 %, con buenos resultados clínicos a corto y mediano plazo. Los resultados muestran que la miectomía septal ampliada logra mejoras significativas en la calidad de vida de los pacientes, con una baja tasa de complicaciones postoperatorias y una reducción considerable de los síntomas obstructivos. A pesar de esto, es probable que el número de cirugías realizadas en el país esté por debajo de lo esperado, debido a que la cantidad de centros que realizan esta intervención es menor que lo necesario. Esta limitación puede tener un impacto en el nivel de experiencia alcanzado por los equipos quirúrgicos, ya que es bien conocido que un mayor volumen de procedimientos se asocia con mejores resultados.
- **Trasplante cardíaco:** en Argentina se realizan aproximadamente 60 trasplantes por año en pacientes con diagnóstico de miocardiopatía, en la gran mayoría de los casos por miocardiopatía dilatada (INCUCAI, 2024). Dentro del grupo de pacientes con insuficiencia cardíaca, aquellos diagnosticados con MCH constituyen del 2 % al 3% del total de pacientes trasplantados, según la bibliografía internacional (Thorvaldsen et al., 2016). Estos datos internacionales se ajustan muy bien a la estadística argentina de trasplante en personas con MCH en los últimos 10 años, calculado en 2,3 % (INCUCAI, 2024). Por consiguiente,

la proporción de personas con MCH que reciben un trasplante de corazón debido a una insuficiencia cardíaca avanzada es inferior en comparación con otras causas, dado que la MCH es una enfermedad poco frecuente (Lund et al., 2016). No obstante, en comparación con otros receptores de trasplante, los pacientes con MCH suelen ser más jóvenes y presentar menos enfermedades coexistentes al momento de la cirugía. Este factor contribuye a que tengan un pronóstico a corto y largo plazo similar o incluso más favorable después del trasplante (Lund et al., 2016).

**Tabla 3.** Datos demográficos estimados para la MCH en Argentina (elaborada a partir de información del INDEC, la DEIS y registros internacionales)

<b>Mortalidad de cualquier causa/año</b>	986 a 1080 pacientes	Hospitalizaciones por insuficiencia cardíaca aguda/año	1800
<b>Mortalidad de causa cardiovascular/año</b>	907 pacientes	CDI/año	690
<b>Muerte súbita cardíaca/año</b>	199 a 363 pacientes	Miectomía	Sin datos
<b>Hospitalización de cualquier causa/año</b>	4900 eventos	Trasplante cardíaco/año	60 pacientes en total, 3 con miocardiopatía (3,2 % /año atribuible a MCH)

Se requiere de un programa de acreditación de excelencia que fomente la especialización en cardiopatías familiares para realizar un adecuado seguimiento de estos pacientes. El abordaje efectivo de las enfermedades complejas, como las miocardiopatías, depende de la disponibilidad de centros asistenciales especializados y altamente capacitados en el manejo de estas condiciones. Esto implica:

- Equipos multidisciplinarios de profesionales de la salud con experiencia en cardiología, cirugía cardíaca y otras especialidades relacionadas.
- Acceso a tecnología avanzada y recursos diagnósticos sofisticados, como resonancia magnética cardíaca y ecocardiografía.
- Protocolos de tratamiento y manejo estandarizados y basados en evidencia científica.
- Programas de seguimiento y rehabilitación cardíaca para pacientes con miocardiopatías.
- Colaboración con centros de referencia nacional e internacional para compartir conocimientos y mejores prácticas.

La disponibilidad de estos centros asistenciales especializados puede mejorar significativamente los resultados de salud de los pacientes con miocardiopatías, así como reducir la mortalidad y mejorar la calidad de vida. A nivel de la salud pública en Argentina, no se cuenta con un programa de unidades de referencia en cardiopatías familiares como existe en Europa.

# Diagnóstico y tratamiento de la MCH

## Diagnóstico por imágenes

La MCH se define por la presencia de hipertrofia del VI, con un espesor de pared en cualquier segmento  $\geq 15$  mm, en la ausencia de enfermedades cardíacas, sistémicas, sindrómicas o metabólicas que puedan explicar el engrosamiento del músculo cardíaco (Nagueh et al., 2022; Ommen et al., 2024). En caso de un espesor de 13-14 mm, se consideran factores adicionales para el diagnóstico, como historia familiar, resultados de pruebas genéticas y anomalías en el ECG. En casos pediátricos, el diagnóstico de MCH requiere un grosor de la pared del VI que supere dos desviaciones estándar por encima de la media predicha (puntuación  $Z > 2$ ) (Kampmann et al., 2000).

Para evaluar el grosor de la pared ventricular, se pueden emplear diversas técnicas de imagen, incluyendo ecocardiografía, resonancia magnética cardíaca (RMC) y tomografía cardíaca (TC). La elección de la técnica depende de la disponibilidad y las contraindicaciones, siendo la TC una opción reservada para casos específicos en los que la ecocardiografía y la RMC no son factibles (Arbelo et al., 2023; Nagueh et al., 2022; Ommen et al., 2024).

La ecocardiografía es un método clave en la evaluación de la MCH, ya que permite tanto el diagnóstico preciso como el seguimiento y monitorización efectiva de la enfermedad (Authors/Task Force members et al., 2014). Los criterios para su realización en personas con sospecha de MCH están establecidos para aquellos individuos con antecedentes de episodios que requirieron reanimación cardíaca o con síntomas sugestivos (dolor precordial, disnea, palpitaciones o síncope). También se considera la realización de un ecocardiograma en personas con:

- Auscultación que revela un soplo cardíaco, especialmente si se modifica con la maniobra de Valsalva.
- Anormalidades en el ECG, incluidas ondas Q septales, alteraciones en el segmento ST o inversión de la onda T.

Estos criterios permiten identificar a los pacientes que podrían beneficiarse de una evaluación ecocardiográfica para confirmar o descartar la presencia de MCH, para garantizar así un diagnóstico y manejo adecuados.

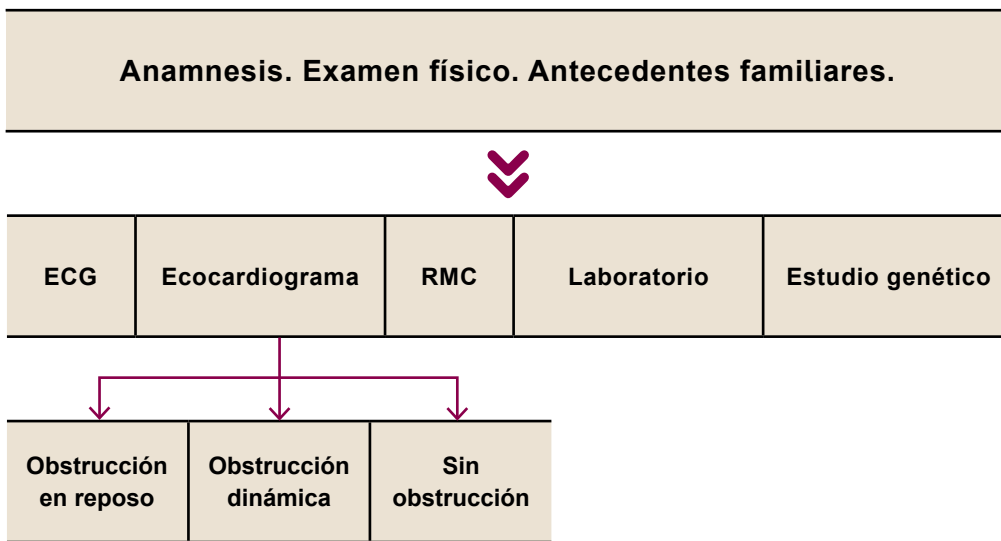
## Diagnóstico genético

La MCH presenta un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable. Los estudios genéticos han identificado que la mayoría de las mutaciones patogénicas se encuentran en genes relacionados con proteínas sarcoméricas, principalmente MYH7 y MYBPC3 (Marian, 2021). De todos modos, en un registro nacional reciente se informó que solamente un 33 % de los pacientes con MCH habían sido sometidos a estudio genético (Cáceres et al., 2024). Las guías europeas de práctica clínica en miocardiopatías señalan que el estudio genético es una indicación Clase I, sugiriendo su prioridad en el manejo diagnóstico de la MCH (Arbelo et al., 2023).

El uso de pruebas genéticas en los pacientes con miocardiopatías se considera fundamental para confirmar la causa de la enfermedad, clarificar el pronóstico y el riesgo de complicaciones, guiar el tratamiento, ayudar en la toma de decisiones sobre planificación familiar y apoyar los esfuerzos de investigación. Además, las pruebas genéticas permiten detectar cardiomiopatías hereditarias en

familiares cercanos de los pacientes, ofreciendo beneficios en términos de costo-efectividad a largo plazo y evitando un seguimiento clínico innecesario.

Para que las pruebas genéticas sean efectivas, se requieren de servicios calificados de laboratorio, interpretación experta y asesoramiento especializado para manejar implicaciones psicológicas, sociales, profesionales, éticas y legales. Es crucial reevaluar periódicamente las variantes genéticas clasificadas como de “significado incierto”, ya que el conocimiento sobre su significado clínico puede cambiar.



**Figura 1.** Algoritmo diagnóstico de la MCH (elaborada por los autores)

## Tratamiento

La estrategia terapéutica inicial para la MCHO se centra en el uso de medicamentos que reducen la frecuencia cardíaca y la contractilidad ventricular. Sin embargo, estos agentes no tienen una indicación específica para esta afección, no se dispone de evidencia científica robusta que respalde su eficacia en esta enfermedad y tampoco abordan los mecanismos patológicos subyacentes (Authors/Task Force members et al., 2014; Borsari et al., 2022).

En los pacientes que no tienen una adecuada respuesta, a pesar de la terapia médica óptima, se deben considerar tratamientos más invasivos como la reducción septal, incluidas la miectomía septal quirúrgica (Morrow et al., 1975) y la ablación septal con alcohol (Morrow et al., 1975; Sigwart, 1995). La terapia de reducción septal es un procedimiento efectivo para mejorar los síntomas y la calidad de vida, pero requiere experiencia y recursos especializados. No obstante, la naturaleza invasiva de estos procedimientos implica riesgos considerables, por lo que es indispensable contar con profesionales de gran experiencia y habilidad (Arbelo et al., 2023; Authors/Task Force members et al., 2014; Ommen et al., 2024).

La detección de pacientes con alto riesgo de muerte súbita cardíaca es un aspecto crítico en el abordaje de la MCH, ya que permite seleccionar los casos que requieren la implantación de un CADI como profilaxis primaria o secundaria de esta complicación (Authors/Task Force members et al., 2014; O’Mahony et al., 2018).

## Desafíos y necesidades no cubiertas

Aún son varios los desafíos y las necesidades no cubiertas que enfrenta el abordaje de los pacientes con miocardiopatías, tal como han sido identificados en algunas iniciativas sobre enfermedades no transmisibles implementadas recientemente a nivel europeo (*European Alliance for Cardiovascular & Health, 2022; European Commission, 2022*).

Estos desafíos y necesidades no cubiertas se relacionan con diferentes aspectos del abordaje de estas enfermedades, entre ellos, la concienciación de los diferentes factores sobre la relevancia de las miocardiopatías, el proceso de diagnóstico, el tratamiento e incluso el seguimiento de los pacientes.

Los principales desafíos y necesidades no cubiertas comprenden:

- **Diagnóstico precoz**, ya que existe un subdiagnóstico e incluso un diagnóstico tardío de las miocardiopatías, lo cual impide un tratamiento adecuado y favorece la aparición de complicaciones potencialmente prevenibles (*Elliott et al., 2006; B. J. Maron, 2018*). Por lo tanto, es necesario sensibilizar al equipo de salud sobre la necesidad de aprovechar cada contacto de los pacientes con el sistema y, en caso de que se sospeche una miocardiopatía, proceder a la derivación a Cardiología. Asimismo, es importante reducir las brechas de formación que tienen muchos médicos y enfermeras en relación con las miocardiopatías, incluso los especialistas en medicina interna, pediatría y cardiología (*Magnusson & Mörner, 2020*).
- **Derivación oportuna al especialista en cardiología**, preferentemente a profesionales expertos en miocardiopatías, a fin de implementar el proceso de diagnóstico más adecuado y el tratamiento correspondiente, en caso de la confirmación diagnóstica (*Barriales-Villa et al., 2016; Charron et al., 2010; Elliott et al., 2006; Pelliccia et al., 2020; Stiles et al., 2021; Zeppenfeld et al., 2022*).
- **Variabilidad en la práctica médica**, tanto en el diagnóstico como en el tratamiento. Cuando se sospecha una miocardiopatía son varias las pruebas recomendadas para el estudio de esos pacientes, la eventual evaluación de riesgo y la decisión del tratamiento más adecuado. No obstante, se reconoce una importante variabilidad en la realización de las pruebas diagnósticas, por lo que es necesario homogeneizar el proceso diagnóstico (*Gimeno et al., 2021; Heliö et al., 2020; Rapezzi et al., 2022; Wilde et al., 2022*). También se observa variabilidad en la tasa de uso de algunas opciones terapéuticas como los CDI y marcapasos, así como la ablación con catéter (*Charron et al., 2018; Gimeno et al., 2021; Timmis et al., 2022*).
- **Inequidades en el acceso**, se observa que los pacientes con enfermedad cardiovascular, incluidos aquellos con una miocardiopatía, se enfrentan a inequidades en el acceso, principalmente atribuidas a la desigual distribución de los servicios de cardiología y cirugía cardiovascular (*Timmis et al., 2022*).
- **Cribado familiar**, que puede incluir pruebas clínicas y genéticas, de acuerdo con las recomendaciones de cada país (*Authors/Task Force members et al., 2014; Charron et al., 2010; Wilde et al., 2022; Zeppenfeld et al., 2022*). Si bien el cribado debería realizarse en los familiares cercanos de cada paciente con diagnóstico de miocardiopatía, ya que resulta una estrategia costo-efectiva a largo plazo, se reconoce aún una importante brecha para mejorar las tasas de uso de esta práctica (*Catchpool et al., 2019; Charron et al., 2010; Wordsworth et al., 2010*).

- **Abordaje multidisciplinario:** la atención de los pacientes con miocardiopatías debe estar liderada por cardiólogos expertos en estas enfermedades, pero es recomendable incluir otros profesionales, entre ellos enfermeras especializadas en miocardiopatías o insuficiencia cardíaca, así como psicólogos (*Arbelo et al., 2023*). Cuando sea posible, es recomendable que la asistencia de los pacientes con miocardiopatía se realice en Unidades Especializadas en Cardiopatías Familiares, ya que ello se asocia con un aumento de la tasa de cribado familiar de las miocardiopatías y podría mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias (*Barriales-Villa et al., 2016; Charron et al., 2018; Negreira-Caamaño et al., 2021; Ommen et al., 2024; Pelliccia et al., 2020*).
- **Resultados mejorables en el tratamiento farmacológico,** ya que las terapias disponibles no son específicas para este grupo de enfermedades y no cambian el curso de la enfermedad, lo cual lleva a que muchos pacientes deban ser tratados de manera invasiva. En numerosos casos se siguen desarrollando insuficiencia cardíaca y arritmias, con elevado riesgo de mortalidad. En el Registro de Miocardiopatías de la Sociedad Europea de Cardiología, se ha identificado que casi el 8% de los pacientes tiene un evento cardiovascular mayor durante el primer año de seguimiento (*Butzner et al., 2022; Gimeno et al., 2021; Pujades-Rodriguez et al., 2018*).
- **Aprovechamiento de las herramientas digitales,** para mejorar la eficiencia, el acceso y la calidad de los cuidados (*Fahy & Williams, 2021; Tromp et al., 2022*). Entre dichas herramientas se destacan la historia clínica digital, la telemedicina y el uso de aplicaciones móviles. Un mayor aprovechamiento de estas dos últimas herramientas permite la monitorización y rehabilitación de los pacientes en sus domicilios y la posibilidad de capacitar al paciente en su autocuidado (*European Heart Network, 2017; Tersalvi et al., 2020*).
- **Mejorar la coordinación entre profesionales de diferentes niveles asistenciales,** especialmente tras la hospitalización. Una mayor coordinación reduce el riesgo de rehospitalizaciones.
- **Empoderamiento de las Asociaciones de Pacientes,** lo cual permitirá su participación en la toma de decisiones. El empoderamiento fortalece el rol de estas organizaciones en la sensibilización y en la formación de la población general en relación con la cardioprotección. De igual forma, facilita la colaboración en actividades de apoyo psicológico de los pacientes y en la organización de grupos de ayuda mutua.
- **Mayor investigación para favorecer la innovación:** esto permitirá incrementar el número de ensayos clínicos aleatorizados para mejorar la evidencia disponible para el abordaje de estas enfermedades (*Authors/Task Force members et al., 2014*). La financiación de la investigación en enfermedades cardiovasculares es inferior a la que reciben las investigaciones relacionadas con el cáncer. Por otra parte, las miocardiopatías necesitan un abordaje diferente en la elección de los objetivos primarios de los ensayos clínicos. La baja tasa de eventos graves en algunos tipos de miocardiopatías, como la MCH harían necesarios periodos de seguimientos prolongados en dichos estudios; por lo tanto, para evaluar la eficacia y seguridad de los nuevos fármacos en los ensayos clínicos, se considera adecuado el uso de variables subrogadas que se correlacionen con el pronóstico del paciente (*Greene et al., 2018*).
- **Concienciación del equipo de salud y los decisores políticos:** pese a que las miocardiopatías son un serio problema de salud pública, no se le presta suficiente atención a este grupo de enfermedades cardiovasculares. Queda un largo camino por recorrer para mejorar la concienciación del equipo de salud y los decisores políticos sobre las miocardiopatías.



- **Adecuada coordinación con los médicos forenses**, para realizar la evaluación sistemática a los familiares tras un caso de muerte súbita en una persona con una miocardiopatía.

Mediante un modelo de análisis FODA (fortalezas, oportunidades, debilidades, amenazas), se destaca la importancia del diagnóstico precoz, la derivación oportuna y el abordaje multidisciplinario como fortalezas clave. Sin embargo, también subraya la necesidad de mejorar la coordinación entre profesionales, empoderar a las asociaciones de pacientes y fomentar la investigación para abordar las debilidades y amenazas presentes en la práctica actual.

<p><b>Fortalezas</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Diagnóstico precoz:</b> permite una intervención temprana y mejora los resultados a largo plazo.</li> <li><b>2. Derivación oportuna al especialista en cardiología:</b> asegura que los pacientes reciban atención especializada rápidamente.</li> <li><b>3. Abordaje multidisciplinario:</b> mejora la calidad del cuidado al integrar diferentes perspectivas y especialidades.</li> <li><b>4. Aprovechamiento de las herramientas digitales:</b> mejora la eficiencia, el acceso y la calidad de los cuidados.</li> </ol>	<p><b>Oportunidades</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Mejorar la coordinación entre profesionales de diferentes niveles asistenciales:</b> facilita una atención más integrada y continua.</li> <li><b>2. Empoderamiento de las Asociaciones de Pacientes:</b> fomenta la educación y el apoyo entre pacientes, mejorando la adherencia al tratamiento.</li> <li><b>3. Mayor investigación para favorecer la innovación:</b> conduce a nuevos tratamientos y mejoras en la atención.</li> <li><b>4. Concienciación de los profesionales sanitarios y los decisores políticos:</b> promueve políticas y prácticas que mejoren la atención cardiovascular.</li> <li><b>5. Promover comités ad hoc expertos en miocardiopatías</b> para la discusión de terapias modificadoras de las miocardiopatías.</li> <li><b>6. Cribado familiar y consejo genético</b></li> </ol>
<p><b>Debilidades</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Variabilidad en la práctica médica:</b> puede llevar a inconsistencias en la calidad de la atención tanto en el diagnóstico como las terapias disponibles (CDI, marcapasos, cirugía, ablación)</li> <li><b>2. Inequidades y dificultades en el acceso:</b> no todos los pacientes tienen el mismo acceso a diagnósticos y tratamientos de calidad.</li> <li><b>3. Resultados mejorables en el tratamiento farmacológico de las miocardiopatías:</b> indica la necesidad de optimizar los tratamientos actuales.</li> <li><b>4. Adecuada coordinación con los médicos forenses:</b> para una comprensión completa de las causas de muerte y la mejora de la atención preventiva.</li> </ol>	<p><b>Amenazas</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li><b>1. Inequidades en el acceso:</b> las disparidades en el acceso a la atención pueden empeorar los resultados de salud.</li> <li><b>2. Variabilidad en la práctica médica:</b> la falta de estandarización puede afectar negativamente la calidad de la atención.</li> <li><b>3. Concienciación del equipo de salud y los decisores políticos:</b> la falta de concienciación puede limitar los recursos y el apoyo para la atención cardiovascular.</li> <li><b>4. Resultados mejorables en el tratamiento farmacológico:</b> la ineficacia de los tratamientos actuales puede llevar a peores resultados.</li> </ol>

**Figura 2.** Análisis FODA de los desafíos y necesidades de las miocardiopatías en Argentina

## Iniciativas argentinas para mejorar los resultados en las miocardiopatías

A pesar de la diversidad y heterogeneidad que puede encontrarse en la historia natural de las enfermedades poco frecuentes (EPOF), el elemento que las agrupa es la baja prevalencia. En Argentina, se denominan EPOF a aquellas afecciones que se manifiestan en menos de 1 persona cada 2000 habitantes; sin embargo, involucran a un gran número de personas ya que, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 8000 EPOF que afectan al 7 % de la población mundial. Aunque en Argentina no existe un sistema de codificación de las EPOF ni un registro de los pacientes afectados, se estima para la población total del país que representan 3,5 millones de casos (1 de cada 13 personas) con un promedio de 1 de cada 4 familias afectadas.

El reducido número de pacientes obstaculiza los estudios epidemiológicos y reduce el interés del sistema de salud en invertir en métodos diagnósticos de tecnología avanzada y en terapéuticas farmacológicas específicas. Por otra parte, bajo la definición de EPOF coexisten enfermedades bien descritas y documentadas con otras casi desconocidas.

En el caso de las EPOF, estas permanecen «invisibles» a los programas de información sanitaria, debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación; solamente su prevalencia se utiliza como criterio en la definición. Si bien se utiliza la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) como sistema de referencia, no brinda una base de codificación óptima para las EPOF por su baja prevalencia.

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes es fundamental para generar información sobre la población afectada en Argentina, para orientar las políticas sanitarias en la temática, así como para mejorar el acceso al diagnóstico y tratamiento de las personas con EPOF. Este registro forma parte del Sistema Integrado de Información Sanitario Argentino (SISA) con el resguardo de protección de confidencialidad de los datos personales. Todos los profesionales que atienden personas con EPOF pueden añadirlas en el Registro, independientemente del nivel de atención en donde se desempeñen. Esta lista mantiene la nomenclatura Orphanet de EPOF, esencial para mejorar la visibilidad de estas enfermedades en los sistemas de información sanitaria y para la investigación. Cada enfermedad en Orphanet tiene atribuido un identificador único y estable, denominado ORPHACODE. El listado se aprobó por Resolución Ministerial 307/2023 (*Ministerio de Salud de la Nación, 2023*) y mantiene la nomenclatura Orphanet, esencial para mejorar la visibilidad de estas enfermedades en los sistemas de información sanitaria y para la investigación. El ORPHACODE para la MCH 155 (“Miocardiopatía hipertrófica familiar aislada”). Los diagnósticos incluidos en esta lista se encuentran dentro del alcance de la Ley Nacional 26689 que promueve el cuidado integral de la salud de las personas con EPOF y establece el alcance de la cobertura asistencial que debe brindarse a estas personas.

No todas las provincias argentinas han adherido a la ley nacional como es el caso de Mendoza, San Juan, San Luis, La Rioja, Santa Fe, Jujuy y Formosa. En cambio, la provincia de Buenos Aires se ha adherido por la Ley Provincial 14859 del año 2014; que promueve el cuidado integral de las personas con EPOF y la mejora en la calidad de vida de pacientes y sus familias. La reglamentación se efectuó por medio del decreto 794/2015, según el cual el Poder Ejecutivo designa la Autoridad de Aplicación, que tendrá a su cargo llevar a cabo las medidas y acciones pertinentes y tendientes a alcanzar en el ámbito provincial los objetos contenidos en la ley.

En el caso de Córdoba, la ley provincial 10388 dispuso la adhesión a la ley nacional, con la creación en el ámbito del ministerio de salud provincial o el organismo que en el futuro lo sustituya de un Registro Provincial de EPOF, garantizando siempre el derecho a la intimidad personal y familiar y la protección de sus datos personales. Se aclaró que los profesionales, efectores públicos y privados de salud tienen la obligación de denunciar todo diagnóstico confirmado de EPOF a dicho registro. Mientras que la Administración Provincial del Seguro de Salud (APROSS) debe adecuar las prestaciones a la Ley Nacional 26689, el Ministerio provincial de Finanzas realiza las adecuaciones presupuestarias necesarias para las acciones desarrolladas en cumplimiento de la ley.

Por otra parte, la Resolución Ministerial N° 1227/2008, modificada por la N° 1129/2009, creó el Programa para la Implementación de la Red Nacional de Genética, en el ámbito de la Dirección de Medicina Comunitaria, dependiente de la ex Subsecretaría de Salud Comunitaria —actual Subsecretaría de Medicina Comunitaria, Maternidad e Infancia— dependiente de la Secretaría de Salud Comunitaria del Ministerio de Salud. Los objetivos de dicho Programa fueron:

- Contribuir a la racionalización e incremento de los recursos humanos y técnicos en las jurisdicciones que lo necesiten
- Impulsar la investigación y la docencia en el marco de la equidad, garantizando la accesibilidad en las áreas más desfavorecidas; mediante el desarrollo de estrategias para la conformación de una red a nivel nacional para capacitación de recursos humanos
- Crear y/o fortalecer los servicios de genética médica en las 24 jurisdicciones nacionales
- Implementar la modalidad de “genetista itinerante” en las provincias que no cuentan con servicio de genética en el subsector público de la salud
- Instalación de la importancia de la genética médica comunitaria para la prevención de anomalías congénitas

Las anomalías congénitas son las alteraciones del desarrollo (morfológicas, estructurales, funcionales o moleculares), únicas o múltiples, presentes al nacimiento, aunque en muchos casos no se manifiestan en ese momento, como es el caso de algunas MCH. Según su severidad pueden ser mayores (comprometen significativamente el funcionamiento normal o reducen la expectativa de vida) o menores (no comprometen seriamente la funcionalidad corporal). Se conocen 4000 síndromes que afectan al 3 % de los recién nacidos; muchos de estos son EPOF. La Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC), coordinada por el Centro Nacional de Genética Médica de la Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de la Salud (ANLIS) del Ministerio de Salud, que forma parte del Programa Nacional de Genética Médica del Ministerio de Salud de la Nación, es la institución encargada del manejo operativo de las anomalías congénitas desde 2009. La RENAC define como “caso” a las anomalías congénitas estructurales mayores, detectadas desde el nacimiento hasta el alta por examen físico, estudios complementarios o autopsia, pasibles de tratamiento médico-quirúrgico. Se excluye a las anomalías congénitas menores o funcionales y a los diagnosticados fuera del período operativo o en instituciones fuera de la red.

La RENAC está conformada por 161 instituciones (135 públicas y 26 privadas) en las 24 jurisdicciones, con una cobertura de casi el 40 % (60 % del sector público).

La recolección de datos está a cargo de los neonatólogos y una coordinación centraliza la codificación, los análisis estadísticos y los informes periódicos. Asimismo, la RENAC utiliza un foro web para el envío de los datos y para la interacción y orientación en el manejo inicial de los casos.

## Registros argentinos

Se presentó en la Revista de la Sociedad Argentina de Cardiología (SAC) un primer reporte del Registro de MCH en centros no especializados, actualmente en curso en el país. Se trata de un estudio observacional, retrospectivo y multicéntrico de alcance nacional, en el que participan cardiólogos clínicos que prestan atención en consultorios ambulatorios de centros no especializados. En este reporte, se incluyeron pacientes mayores de 18 años con diagnóstico confirmado o altamente compatible con MCH establecido por estudios de imágenes o laboratorio (ecocardiografía Doppler, RMC con gadolinio y/o test genético), a juicio de los cardiólogos clínicos. Se excluyeron pacientes con afecciones o situaciones que generan secundariamente hipertrofia ventricular (hipertensión arterial, valvulopatías, miocardiopatías infiltrativas, deportistas, etc.) y a pacientes con MCH en seguimiento en centros especializados. Se definió como centro especializado a centros monovalentes de cardiología, y/o consultorios específicos de miocardiopatías.

La recolección de datos se realizó a través de la plataforma REDCap de la SAC y se efectuó un corte desde el 1 de junio al 30 de septiembre de 2023. El protocolo fue aprobado por el Comité en investigación del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. El reporte representó el primer acercamiento a la atención de pacientes con MCH en centros médicos no especializados en Argentina. Si bien la gran mayoría de cardiólogos que realizan el seguimiento de estos pacientes se concentra en la Ciudad de Buenos Aires y la provincia de Buenos Aires, existe representación de Santa Fe, Formosa, Catamarca, Tucumán, Río Negro, Mendoza y Chubut (*Cáceres et al., 2024*).

Conocer los datos del mundo real en este tipo de enfermedades poco frecuentes es importante para conocer el impacto de estas nuevas estrategias. Un ejemplo destacable es el Hypertrophic Cardiomyopathy Registry (HCMR), el mayor estudio prospectivo y multicéntrico, con 2755 pacientes de 44 centros de 6 países que además de datos clínicos, incluyó características de RMC, genotipificación y biomarcadores (*Kramer et al., 2015*). En nuestro medio, no hay precedentes con respecto al registro de estos pacientes con foco en centros no especializados.

En la SAC se llevó a cabo el Registro Nacional Argentino de Resonancia Cardíaca (RENAREC), Entre agosto de 2018 y enero de 2020 se incluyeron un total de 1131 estudios en 34 centros participantes distribuidos en 10 provincias de la República Argentina. La principal indicación fue el estudio de miocardiopatías y arritmia ventricular y en cerca de la mitad de los casos arrojó un diagnóstico nuevo no sospechado.

## Esfuerzos internacionales para mejorar la codificación

Orphanet, creada en 1997 por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica, con el objetivo de establecer una base de datos de acceso gratuito sobre EPOF y medicamentos huérfanos; reúne información para mejorar el diagnóstico, la atención y el tratamiento de los pacientes afectados. Mantiene la definición europea de Enfermedad Rara, tal y como se propone en el Reglamento de la Unión Europea sobre medicamentos huérfanos de 1999 (código ORPHA). Esta definición es igual a la aplicada en Argentina (menos de 1 persona de cada 2000 habitantes).

En el 2000, Orphanet creó el portal de información y pasó a coordinar el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la Organización Mundial de la Salud; a cargo de la revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades. Esta iniciativa ha crecido gradualmente hasta constituir un Consorcio de 40 países en todo el mundo, del cual forma parte Argentina. La nomenclatura incluye grupos de trastornos, trastornos y subtipos; posteriormente divididos en subtipos clínicos, etiológicos o histopatológicos.

## Llamamiento a un plan de acción

A partir de la identificación de los desafíos y las necesidades no cubiertas en los pacientes con MCH, los expertos que fueron parte de la creación de este informe proponen un llamamiento a un plan de acción para favorecer la sensibilización de los decisores políticos y mejorar el abordaje de esta afección.

Las acciones consideradas como prioritarias que se proponen a los responsables de la toma de decisiones para mejorar el abordaje de las miocardiopatías incluyen:

- Impulsar **iniciativas que garanticen un acceso universal y equitativo de los pacientes a los métodos de diagnóstico por imágenes** (se destaca especialmente al ecocardiograma como método de mayor accesibilidad) y a **las estrategias terapéuticas actualmente recomendadas para las MCH** (tratamiento farmacológico recomendado en las guías nacionales e internacionales, dispositivos, recursos intervencionistas, cirugía cardiovascular).
- Fomentar **la creación de Unidades de Miocardiopatías** para promover una atención estructurada y multidisciplinaria de esta población.
- Promover **las asociaciones de pacientes relacionadas con las miocardiopatías** y la participación de los pacientes en esas entidades. Esta estrategia puede favorecer la inclusión de las personas con miocardiopatías en el proceso de toma de decisiones en asuntos relacionados a las políticas de salud.

- Fortalecer **la divulgación del conocimiento sobre las miocardiopatías** en la comunidad cardiológica, en otros miembros del equipo médico (generalistas, internistas, médicos de atención primaria, pediatras) y entre los estudiantes de pregrado, así como en la población general.
- Implementar estrategias para **la difusión del conocimiento sobre las miocardiopatías en:**
  - » **El equipo de salud, destacándose:**
    - » Los recursos digitales (videos, *podcasts*, etc.)
    - » Los ateneos interdisciplinarios
    - » Los talleres presenciales y virtuales (incluidos los *workshops* y eventos similares)
    - » Los recursos escritos
    - » Otras modalidades pueden incluir las redes sociales y la difusión por *mailing*.
  - » **La población general**, se destacan como estrategias de mayor interés:
    - » Las actividades y la participación en asociaciones de pacientes
    - » Los recursos digitales (videos, *podcasts*, etc.)
    - » Las charlas con expertos en el tema
    - » Otras modalidades pueden incluir: los recursos escritos, las redes sociales y la difusión en medios tradicionales de comunicación (televisión, radio, prensa gráfica)
- Crear un **registro de miocardiopatías de alcance nacional**, con la participación de las principales asociaciones de profesionales que nuclean a los cardiólogos argentinos.
- Actualizar las **guías nacionales de MCH**, a fin de fortalecer el trabajo local con una perspectiva 100% autóctona.
- Evaluar la **inclusión de las MCH en el Sistema Único de Reintegro por Gestión de Enfermedades (SURGE)**, por tratarse de una patología que incrementa el riesgo de mortalidad.

# Referencias

- Arbelo, E., Protonotarios, A., Gimeno, J. R., Arbustini, E., Barriales-Villa, R., Basso, C., Bezzina, C. R., Biagini, E., Blom, N. A., De Boer, R. A., De Winter, T., Elliott, P. M., Flather, M., Garcia-Pavia, P., Haugaa, K. H., Ingles, J., Jurcut, R. O., Klaassen, S., Limongelli, G., ... Zeppenfeld, K. (2023). 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *European Heart Journal*, 44(37), 3503-3626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
- Authors/Task Force members, Elliott, P. M., Anastasakis, A., Borger, M. A., Borggrefe, M., Cecchi, F., Charron, P., Hagege, A. A., Lafont, A., Limongelli, G., Mahrholdt, H., McKenna, W. J., Mogensen, J., Nihoyannopoulos, P., Nistri, S., Pieper, P. G., Pieske, B., Rapezzi, C., Rutten, F. H., Watkins, H. (2014). 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 (ESC). *European Heart Journal*, 35(39), 2733-2779. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284>
- Barriales-Villa, R., Gimeno-Blanes, J. R., Zorio-Grima, E., Ripoll-Vera, T., Evangelista-Masip, A., Moya-Mitjans, A., Serratos-Fernández, L., Albert-Brotos, D. C., García-Pinilla, J. M., & García-Pavía, P. (2016). Plan of Action for Inherited Cardiovascular Diseases: Synthesis of Recommendations and Action Algorithms. *Revista Espanola De Cardiologia (English Ed.)*, 69(3), 300-309. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2015.11.029>
- Bermúdez-Jiménez, F. J., Carriel, V., Santos-Mateo, J. J., Fernández, A., García-Hernández, S., Ramos, K. A., Piqueras-Flores, J., Cabrera-Romero, E., Barriales-Villa, R., de la Higuera Romero, L., Alcalá López, J. E., Gimeno Blanes, J. R., Sánchez-Porras, D., Campos, F., Alaminos, M., Oyonarte-Ramírez, J. M., Álvarez, M., Tercedor, L., Brodehl, A., & Jiménez-Jáimez, J. (2023). ROD2 domain filamin C missense mutations exhibit a distinctive cardiac phenotype with restrictive/hypertrophic cardiomyopathy and saw-tooth myocardium. *Revista Espanola De Cardiologia (English Ed.)*, 76(5), 301-311. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2022.08.002>
- Borsari, W., Davis, L., Meiers, E., Salberg, L., & Barbara McDonough, null. (2022). Living with hypertrophic cardiomyopathy: A patient's perspective. *Future Cardiology*, 18(1), 43-50. <https://doi.org/10.2217/fca-2021-0091>
- Butzner, M., Rowin, E., Yakubu, A., Seale, J., Robertson, L. A., Sarocco, P., & Maron, M. S. (2022). Clinical Characteristics and Healthcare Resource Utilization among Patients with Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy Treated in a Range of Settings in the United States. *Journal of Clinical Medicine*, 11(13), 3898. <https://doi.org/10.3390/jcm11133898>
- Cáceres, L., Cano, R., Correa Sadouet, C., Mahl, A., Streitenberger, G., Mazo, G., Kanchi, M., & D'Imperio, H. (2024). Datos preliminares del registro de miocardiopatía hipertrófica en centros no especializados en Argentina. Explorando detrás de los velos de la práctica cotidiana. *Revista Argentina de Cardiologia*, 92(1), 147-153. <https://doi.org/10.7775/rac.es.v92.i2.20751>
- Cardim, N., Brito, D., Rocha Lopes, L., Freitas, A., Araújo, C., Belo, A., Gonçalves, L., Mimoso, J., Olivotto, I., Elliott, P., Madeira, H., & participating centres. (2018). The Portuguese Registry of Hypertrophic Cardiomyopathy: Overall results. *Revista Portuguesa De Cardiologia*, 37(1), 1-10. <https://doi.org/10.1016/j.repc.2017.08.005>
- Catchpool, M., Ramchand, J., Martyn, M., Hare, D. L., James, P. A., Trainer, A. H., Knight, J., & Goranitis, I. (2019). A cost-effectiveness model of genetic testing and periodical clinical screening for the evaluation of families with dilated cardiomyopathy. *Genetics in Medicine*, 21(12), 2815-2822. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0582-2>
- Cecchi, F., Olivotto, I., Betocchi, S., Rapezzi, C., Conte, M. R., Sinagra, G., Zachara, E., Gavazzi, A., Rordorf, R., Carnemolla, G., Porcu, M., Nistri, S., Gruppillo, P., & Giampaoli, S. (2005). The Italian Registry for hypertrophic cardiomyopathy: A nationwide survey. *American Heart Journal*, 150(5), 947-954. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2005.01.005>
- Charron, P., Arad, M., Arbustini, E., Basso, C., Bilinska, Z., Elliott, P., Helio, T., Keren, A., McKenna, W. J., Monserrat, L., Pankuweit, S., Perrot, A., Rapezzi, C., Ristic, A., Seggewiss, H., Van Langen, I., & Tavazzi, L. (2010). Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: A position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *European Heart Journal*, 31(22), 2715-2726. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq271>
- Charron, P., Elliott, P. M., Gimeno, J. R., Caforio, A. L. P., Kaski, J. P., Tavazzi, L., Tendera, M., Maupain, C., Laroche, C., Rubis, P., Jurcut, R., Calò, L., Heliö, T. M., Sinagra, G., Zdravkovic, M., Kavoliūnienė, A., Felix, S. B., Grzybowski, J., Losi, M.-A., ... Zorio, E. (2018). The Cardiomyopathy Registry of the EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology: Baseline data and contemporary management of adult patients with cardiomyopathies. *European Heart Journal*, 39(20), 1784-1793. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx819>
- Cox, S., O'Donoghue, A. C., McKenna, W. J., & Steptoe, A. (1997). Health related quality of life and psychological wellbeing in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart (British Cardiac Society)*, 78(2), 182-187. <https://doi.org/10.1136/hrt.78.2.182>
- de Uña-Iglesias, D., Ochoa, J. P., Monserrat, L., & Barriales-Villa, R. (2024). Clinical Relevance of the Systematic Analysis of Copy Number Variants in the Genetic Study of Cardiomyopathies. *Genes*, 15(6), 774. <https://doi.org/10.3390/genes15060774>
- Dumont, C. A., Monserrat, L., Soler, R., Rodríguez, E., Fernandez, X., Peteiro, J., Bouzas, A., Bouzas, B., & Castro-Beiras, A. (2006). Interpretation of electrocardiographic abnormalities in hypertrophic cardiomyopathy with cardiac magnetic resonance. *European Heart Journal*, 27(14), 1725-1731. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehl101>

- Eidelman, G., Caro, M., Keegan, R., Martinenghi, N., Celano, L., Piazza, V., Giudici, C., Rimmaudo, D., Moccia, M., & Di Toro, D. (2020). Resultados del primer registro de implante de cardiodesfibriladores y resincronizadores SAC (RENCARE). *Revista Argentina de Cardiología*, 88(5), 429-433. <https://doi.org/10.7775/rac.es.v88.i5.18798>
- Elliott, P. M., Gimeno, J. R., Thaman, R., Shah, J., Ward, D., Dickie, S., Tome Esteban, M. T., & McKenna, W. J. (2006). Historical trends in reported survival rates in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart (British Cardiac Society)*, 92(6), 785-791. <https://doi.org/10.1136/hrt.2005.068577>
- European Alliance for Cardiovascular & Health. (2022). A European Cardiovascular Health Plan: The need and the ambition. [https://www.cardiovascular-alliance.eu/wpcontent/uploads/2022/05/EACHPlan-Final\\_130522.pdf](https://www.cardiovascular-alliance.eu/wpcontent/uploads/2022/05/EACHPlan-Final_130522.pdf)
- European Commission. (2022). Healthier Together EU noncommunicable diseases initiative. [https://health.ec.europa.eu/system/files/2022-06/eu-ncd-initiative\\_publication\\_en\\_0.pdf](https://health.ec.europa.eu/system/files/2022-06/eu-ncd-initiative_publication_en_0.pdf)
- European Heart Network. (2017). European cardiovascular disease statistics. 2017 edition. <https://ehnheart.org/cvd-statistics/cvdstatistics-2017.html>
- Fahy, N., & Williams, G. (2021). Use of digital health tools in Europe: Before, during and after COVID-19. World Health Organization. Regional Office for Europe.
- Fernández, A., Acunzo, R., Avegliano, G., Casabé, Dumont, C., Hita, A., & et al. (2017). Consenso Argentino de diagnóstico y tratamiento de la Miocardiopatía Hipertrofica 2016. *Sociedad Argentina de Cardiología. Rev Argent Cardiol*, 85 (Sup 2), 1-78.
- Fernández Lozano, I., Osca Asensi, J., & Alzueta Rodríguez, J. (2023). Spanish implantable cardioverter-defibrillator registry. 19th official report of Heart Rhythm Association of the Spanish Society of Cardiology (2022). *Revista Espanola De Cardiología (English Ed.)*, 76(11), 922-935. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2023.06.015>
- Gimeno, J. R., Elliott, P. M., Tavazzi, L., Tendra, M., Kaski, J. P., Laroche, C., Barriales-Villa, R., Seferovic, P., Biagini, E., Arbustini, E., Lopes, L. R., Linhart, A., Mogensen, J., Hagege, A., Espinosa, M. A., Saad, A., Maggioni, A. P., Caforio, A. L. P., Charron, P. H., & the EORP Cardiomyopathy Registry Investigators group. (2021). Prospective follow-up in various subtypes of cardiomyopathies: Insights from the ESC EORP Cardiomyopathy Registry. *European Heart Journal - Quality of Care and Clinical Outcomes*, 7(2), 134-142. <https://doi.org/10.1093/ehjqcco/qcaa075>
- Greene, S. J., Butler, J., Albert, N. M., DeVore, A. D., Sharma, P. P., Duffy, C. I., Hill, C. L., McCague, K., Mi, X., Patterson, J. H., Spertus, J. A., Thomas, L., Williams, F. B., Hernandez, A. F., & Fonarow, G. C. (2018). Medical Therapy for Heart Failure With Reduced Ejection Fraction. *Journal of the American College of Cardiology*, 72(4), 351-366. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.04.070>
- Heliö, T., Elliott, P., Koskenvuo, J. W., Gimeno, J. R., Tavazzi, L., Tendra, M., Kaski, J. P., Mansencal, N., Bilińska, Z., Carr-White, G., Damy, T., Frustaci, A., Kindermann, I., Ripoll-Vera, T., Čelutkienė, J., Axelsson, A., Lorenzini, M., Saad, A., Maggioni, A. P., ... EORP Cardiomyopathy Registry Investigators Group. (2020). ESC EORP Cardiomyopathy Registry: Real-life practice of genetic counselling and testing in adult cardiomyopathy patients. *ESC Heart Failure*, 7(5), 3013-3021. <https://doi.org/10.1002/ehf2.12925>
- Ho, C. Y., Day, S. M., Ashley, E. A., Michels, M., Pereira, A. C., Jacoby, D., Cirino, A. L., Fox, J. C., Lakdawala, N. K., Ware, J. S., Caleshu, C. A., Helms, A. S., Colan, S. D., Girolami, F., Cecchi, F., Seidman, C. E., Sajeev, G., Signorovitch, J., Green, E. M., & Olivetto, I. (2018). Genotype and Lifetime Burden of Disease in Hypertrophic Cardiomyopathy: Insights from the Sarcomeric Human Cardiomyopathy Registry (SHaRe). *Circulation*, 138(14), 1387-1398. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.117.033200>
- INCUCAI. (2024). Central de Reportes y Estadísticas del SINTRA. <https://cresi.incucai.gov.ar/IniciarCresiFromSintra.do>
- Instituto Nacional de Estadística y Censo. (2022). Censo Nacional de Población, Hogares y Viviendas, total del país (2022). [https://censo.gob.ar/index.php/datos\\_definitivos\\_total\\_pais](https://censo.gob.ar/index.php/datos_definitivos_total_pais)
- Instituto Nacional de Estadísticas y Censos. (2022). Estadísticas Vitales. Información Básica. Argentina—Año 2022. [https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/serie\\_5\\_nro\\_66\\_anuario\\_vitales\\_2022\\_3.pdf](https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/serie_5_nro_66_anuario_vitales_2022_3.pdf)
- Kampmann, C., Wiethoff, C. M., Wenzel, A., Stolz, G., Betancor, M., Wippermann, C. F., Huth, R. G., Habermehl, P., Knuf, M., Emschermann, T., & Stopfkuchen, H. (2000). Normal values of M mode echocardiographic measurements of more than 2000 healthy infants and children in central Europe. *Heart (British Cardiac Society)*, 83(6), 667-672. <https://doi.org/10.1136/heart.83.6.667>
- Kramer, C. M., Appelbaum, E., Desai, M. Y., Desvigne-Nickens, P., DiMarco, J. P., Friedrich, M. G., Geller, N., Heckler, S., Ho, C. Y., Jerosch-Herold, M., Ivey, E. A., Keleti, J., Kim, D.-Y., Kolm, P., Kwong, R. Y., Maron, M. S., Schulz-Menger, J., Piechnik, S., Watkins, H., ... Neubauer, S. (2015). Hypertrophic Cardiomyopathy Registry: The rationale and design of an international, observational study of hypertrophic cardiomyopathy. *American Heart Journal*, 170(2), 223-230. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2015.05.013>
- Lannou, S., Mansencal, N., Couchoud, C., Lassalle, M., Dubourg, O., Stengel, B., Jacquelinet, C., & Charron, P. (2020). The Public Health Burden of Cardiomyopathies: Insights from a Nationwide Inpatient Study. *Journal of Clinical Medicine*, 9(4), 920. <https://doi.org/10.3390/jcm9040920>
- Lorenzini, M., Anastasiou, Z., O'Mahony, C., Guttman, O. P., Gimeno, J. R., Monserrat, L., Anastakis, A., Rapezzi, C., Biagini, E., Garcia-Pavia, P., Limongelli, G., Pavlou, M., Elliott, P. M., & Hypertrophic Cardiomyopathy Outcomes investigators. (2020). Mortality Among Referral Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy vs the General European Population. *JAMA Cardiology*, 5(1), 73-80. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2019.4534>



- Lund, L. H., Edwards, L. B., Dipchand, A. I., Goldfarb, S., Kucheryavaya, A. Y., Levvey, B. J., Meiser, B., Rossano, J. W., Yusen, R. D., Stehlik, J., & International Society for Heart and Lung Transplantation. (2016). The Registry of the International Society for Heart and Lung Transplantation: Thirty-third Adult Heart Transplantation Report-2016; Focus Theme: Primary Diagnostic Indications for Transplant. *The Journal of Heart and Lung Transplantation: The Official Publication of the International Society for Heart Transplantation*, 35(10), 1158-1169. <https://doi.org/10.1016/j.healun.2016.08.017>
- Magnusson, P., & Mörner, S. (2020). Current Knowledge of Hypertrophic Cardiomyopathy Among Health Care Providers in Sweden. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.12220>
- Marcus, F. I., McKenna, W. J., Sherrill, D., Basso, C., Bauce, B., Bluemke, D. A., Calkins, H., Corrado, D., Cox, M. G. P. J., Daubert, J. P., Fontaine, G., Gear, K., Hauer, R., Nava, A., Picard, M. H., Protonotarios, N., Saffitz, J. E., Sanborn, D. M. Y., Steinberg, J. S., ... Zareba, W. (2010). Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: Proposed modification of the Task Force Criteria. *European Heart Journal*, 31(7), 806-814. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq025>
- Marian, A. J. (2021). Molecular Genetic Basis of Hypertrophic Cardiomyopathy. *Circulation Research*, 128(10), 1533-1553. <https://doi.org/10.1161/CIRCRESAHA.121.318346>
- Maron, B. J. (2018). Clinical Course and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *New England Journal of Medicine*, 379(7), 655-668. <https://doi.org/10.1056/NEJMr1710575>
- Maron, M. S., Olivetto, I., Zenovich, A. G., Link, M. S., Pandian, N. G., Kuvin, J. T., Nistri, S., Cecchi, F., Udelson, J. E., & Maron, B. J. (2006). Hypertrophic cardiomyopathy is predominantly a disease of left ventricular outflow tract obstruction. *Circulation*, 114(21), 2232-2239. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.106.644682>
- McKenna, W. J., & Judge, D. P. (2021). Epidemiology of the inherited cardiomyopathies. *Nature Reviews. Cardiology*, 18(1), 22-36. <https://doi.org/10.1038/s41569-020-0428-2>
- Ministerio de Salud de la Nación. (2023). Listado de enfermedades poco frecuentes en Argentina. <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>
- Monserrat, L., Ortiz-Genga, M., Lesende, I., García-Giustiniani, D., Barriales-Villa, R., de Una-Iglesias, D., Syrris, P., & Castro-Beiras, A. (2015). Genetics of cardiomyopathies: Novel perspectives with next generation sequencing. *Current Pharmaceutical Design*, 21(4), 418-430. <https://doi.org/10.2174/138161282104141204123748>
- Morrow, A. G., Reitz, B. A., Epstein, S. E., Henry, W. L., Conkle, D. M., Itscoitz, S. B., & Redwood, D. R. (1975). Operative treatment in hypertrophic subaortic stenosis. Techniques, and the results of pre and postoperative assessments in 83 patients. *Circulation*, 52(1), 88-102. <https://doi.org/10.1161/01.cir.52.1.88>
- Nagueh, S. F., Phelan, D., Abraham, T., Armour, A., Desai, M. Y., Dragulescu, A., Gilliland, Y., Lester, S. J., Maldonado, Y., Mohiddin, S., Nieman, K., Sperry, B. W., & Woo, A. (2022). Recommendations for Multimodality Cardiovascular Imaging of Patients with Hypertrophic Cardiomyopathy: An Update from the American Society of Echocardiography, in Collaboration with the American Society of Nuclear Cardiology, the Society for Cardiovascular Magnetic Resonance, and the Society of Cardiovascular Computed Tomography. *Journal of the American Society of Echocardiography: Official Publication of the American Society of Echocardiography*, 35(6), 533-569. <https://doi.org/10.1016/j.echo.2022.03.012>
- Negreira-Caamaño, M., Piqueras-Flores, J., Vivo-Ortega, I., Arántzazu-González-Marín, M., Muñoz-García, M., & Jiménez-Lozano, A. (2021). Impact of the creation of specialized units for patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Revista Portuguesa de Cardiologia*, 40(3), 221-223. <https://doi.org/10.1016/j.repc.2020.08.012>
- Ochoa, J. P., Sabater-Molina, M., García-Pinilla, J. M., Mogensen, J., Restrepo-Córdoba, A., Palomino-Doza, J., Villacorta, E., Martínez-Moreno, M., Ramos-Maqueda, J., Zorio, E., Peña-Peña, M. L., García-Granja, P. E., Rodríguez-Palomares, J. F., Cárdenas-Reyes, I. J., de la Torre-Carpente, M. M., Bautista-Pavés, A., Akhtar, M. M., Cicerchia, M. N., Bilbao-Quesada, R., ... Monserrat, L. (2018). Formin Homology 2 Domain Containing 3 (FHOD3) Is a Genetic Basis for Hypertrophic Cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*, 72(20), 2457-2467. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2018.10.001>
- O'Mahony, C., Jichi, F., Ommen, S. R., Christiaans, I., Arbustini, E., Garcia-Pavia, P., Cecchi, F., Olivetto, I., Kitaoka, H., Gotsman, I., Carr-White, G., Mogensen, J., Antoniadou, L., Mohiddin, S. A., Maurer, M. S., Tang, H. C., Geske, J. B., Siontis, K. C., Mahmoud, K. D., ... Elliott, P. M. (2018). International External Validation Study of the 2014 European Society of Cardiology Guidelines on Sudden Cardiac Death Prevention in Hypertrophic Cardiomyopathy (EVIDENCE-HCM). *Circulation*, 137(10), 1015-1023. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.117.030437>
- Ommen, S. R., Ho, C. Y., Asif, I. M., Balaji, S., Burke, M. A., Day, S. M., Dearani, J. A., Epps, K. C., Evanovich, L., Ferrari, V. A., Joglar, J. A., Khan, S. S., Kim, J. J., Kittleson, M. M., Krittanawong, C., Martinez, M. W., Mital, S., Naidu, S. S., Saberi, S., ... Waldman, C. B. (2024). 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*, 149(23). <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001250>
- Ortiz-Genga, M. F., Cuenca, S., Dal Ferro, M., Zorio, E., Salgado-Aranda, R., Climent, V., Padrón-Barthe, L., Duro-Aguado, I., Jiménez-Jáimez, J., Hidalgo-Olivares, V. M., García-Campo, E., Lanzillo, C., Suárez-Mier, M. P., Yonath, H., Marcos-Alonso, S., Ochoa, J. P., Santomé, J. L., García-Giustiniani, D., Rodríguez-Garrido, J. L., ... Monserrat, L. (2016). Truncating FLNC Mutations Are Associated With High-Risk Dilated and Arrhythmogenic Cardiomyopathies. *Journal of the American College of Cardiology*, 68(22), 2440-2451. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.09.927>

- Pelliccia, F., Alfieri, O., Calabrò, P., Cecchi, F., Ferrazzi, P., Gragnano, F., Kaski, J. P., Limongelli, G., Maron, M., Rapezzi, C., Seggewiss, H., Yacoub, M. H., & Olivotto, I. (2020). Multidisciplinary evaluation and management of obstructive hypertrophic cardiomyopathy in 2020: Towards the HCM Heart Team. *International Journal of Cardiology*, 304, 86-92. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2020.01.021>
- Pujades-Rodriguez, M., Guttman, O. P., Gonzalez-Izquierdo, A., Duyx, B., O'Mahony, C., Elliott, P., & Hemingway, H. (2018). Identifying unmet clinical need in hypertrophic cardiomyopathy using national electronic health records. *PLOS ONE*, 13(1), e0191214. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0191214>
- Rapezzi, C., Aimo, A., Barison, A., Emdin, M., Porcari, A., Linhart, A., Keren, A., Merlo, M., & Sinagra, G. (2022). Restrictive cardiomyopathy: Definition and diagnosis. *European Heart Journal*, 43(45), 4679-4693. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac543>
- Semsarian, C., Ingles, J., Maron, M. S., & Maron, B. J. (2015). New perspectives on the prevalence of hypertrophic cardiomyopathy. *Journal of the American College of Cardiology*, 65(12), 1249-1254. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2015.01.019>
- Sherrid, M. V., Balam, S., Kim, B., Axel, L., & Swistel, D. G. (2016). The Mitral Valve in Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy: A Test in Context. *Journal of the American College of Cardiology*, 67(15), 1846-1858. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2016.01.071>
- Sigwart, U. (1995). Non-surgical myocardial reduction for hypertrophic obstructive cardiomyopathy. *Lancet* (London, England), 346(8969), 211-214. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(95\)91267-3](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(95)91267-3)
- Stiles, M. K., Wilde, A. A. M., Abrams, D. J., Ackerman, M. J., Albert, C. M., Behr, E. R., Chugh, S. S., Cornel, M. C., Gardner, K., Ingles, J., James, C. A., Jimmy Juang, J.-M., Kääh, S., Kaufman, E. S., Krahn, A. D., Lubitz, S. A., MacLeod, H., Morillo, C. A., Nademanee, K., ... Wang, D. W. (2021). 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. *Heart Rhythm*, 18(1), e1-e50. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2020.10.010>
- Teare, D. (1958). Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults. *British Heart Journal*, 20(1), 1-8. <https://doi.org/10.1136/hrt.20.1.1>
- Tersalvi, G., Winterton, D., Cioffi, G. M., Ghidini, S., Roberto, M., Biasco, L., Pedrazzini, G., Dauw, J., Ameri, P., & Vicenzi, M. (2020). Telemedicine in Heart Failure During COVID-19: A Step Into the Future. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, 7, 612818. <https://doi.org/10.3389/fcvm.2020.612818>
- Thorvaldsen, T., Benson, L., Dahlström, U., Edner, M., & Lund, L. H. (2016). Use of evidence-based therapy and survival in heart failure in Sweden 2003-2012. *European Journal of Heart Failure*, 18(5), 503-511. <https://doi.org/10.1002/ejhf.496>
- Timmis, A., Vardas, P., Townsend, N., Torbica, A., Katus, H., De Smedt, D., Gale, C. P., Maggioni, A. P., Petersen, S. E., Huculeci, R., Kazakiewicz, D., De Benito Rubio, V., Ignatiuk, B., Raisi-Estabragh, Z., Pawlak, A., Karagiannis, E., Treskes, R., Gaita, D., Beltrame, J. F., ... Sebastiao, D. (2022). European Society of Cardiology: Cardiovascular disease statistics 2021. *European Heart Journal*, 43(8), 716-799. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab892>
- Tromp, J., Jindal, D., Redfern, J., Bhatt, A., Séverin, T., Banerjee, A., Ge, J., Itchhaporia, D., Jaarsma, T., Lanias, F., Lopez-Jimenez, F., Mohamed, A., Perel, P., Perez, G. E., Pinto, F., Vedanthan, R., Verstraal, A., Yeo, K. K., Zulfiya, K., ... Cowie, M. R. (2022). World Heart Federation Roadmap for Digital Health in Cardiology. *Global Heart*, 17(1), 61. <https://doi.org/10.5334/gh.1141>
- Wilde, A. A. M., Semsarian, C., Márquez, M. F., Shamloo, A. S., Ackerman, M. J., Ashley, E. A., Sternick, E. B., Barajas-Martinez, H., Behr, E. R., Bezzina, C. R., Breckpot, J., Charron, P., Chockalingam, P., Crotti, L., Gollob, M. H., Lubitz, S., Makita, N., Ohno, S., Ortiz-Genga, M., ... et al. (2022). European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *EP Europace*, 24(8), 1307-1367. <https://doi.org/10.1093/europace/euac030>
- Wordsworth, S., Leal, J., Blair, E., Legood, R., Thomson, K., Seller, A., Taylor, J., & Watkins, H. (2010). DNA testing for hypertrophic cardiomyopathy: A cost-effectiveness model. *European Heart Journal*, 31(8), 926-935. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq067>
- Zeppenfeld, K., Tfelt-Hansen, J., De Riva, M., Winkel, B. G., Behr, E. R., Blom, N. A., Charron, P., Corrado, D., Dagres, N., De Chillou, C., Eckardt, L., Friede, T., Haugaa, K. H., Hocini, M., Lambiase, P. D., Marijon, E., Merino, J. L., Peichl, P., Priori, S. G., ... Slade, A. (2022). 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *European Heart Journal*, 43(40), 3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>

# Las Miocardiopatías Importan