

Insuficiencia cardíaca en paciente con bloqueo auriculoventricular completo congénito. Detrás de una arritmia, una metabopatía

Heart Failure in a Patient with Congenital Complete Atrioventricular Block. A Metabolic Disorder Presenting as an Arrhythmia

PRISCILA J. HIDALGO¹, MARÍA G. MAJDALANI¹, MARIA C. CASTELLANOS¹, GABRIELA R. DAL FABBRO¹,
PATRICIA B. KAZELIAN^{1,MTSAC}

La miocardiopatía dilatada (MCD) es una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada por dilatación ventricular y deterioro de la función sistólica, que lleva a insuficiencia cardíaca (IC). Su incidencia es de aproximadamente 0,57 casos por cada 100 000 personas por año. (1,2) Su etiología es multifactorial, en la mayoría de los casos idiopática. Otras causas incluyen miocarditis, enfermedades neuromusculares, isquémicas, hereditarias, metabólicas, tóxicas, arritmogénicas, endocrinas, etc. (1,2)

El bloqueo auriculoventricular completo congénito (BAVCC), es una entidad poco frecuente con una incidencia de 1/20 000 recién nacidos vivos (RNV). Es posible el diagnóstico precoz por ecocardiografía fetal. Es conocido el deterioro de la función ventricular por la inadecuada frecuencia cardíaca (FC) en algunos pacientes, y el desarrollo de MCD, generalmente reversible con la estimulación ventricular definitiva. (3)

Dentro de las causas metabólicas, el déficit de la acil coenzima A (acil-CoA) deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) es una entidad extremadamente infrecuente, con una incidencia de 1 por cada 30 000-100 000 RNV. Es causada por mutaciones en el gen ACADVL. Puede manifestarse en tres formas clínicas bien definidas: a) forma infantil grave, caracterizada por miocardiopatía, hipoglucemia y descompensaciones metabólicas graves en los primeros meses de vida; b) forma hepática moderada, que se presenta en la infancia con episodios de hipoglucemia, hepatopatía y menor compromiso cardíaco; y c) forma miopática tardía, que aparece en niños mayores o adultos, con intolerancia al ejercicio, mialgias y rabdomiólisis recurrente. (4) El tratamiento consiste en eliminar de la dieta ácidos grasos de cadena larga y administrar ácidos grasos de cadena media e hidratos de carbono.

Presentamos una paciente femenina de 3 años que ingresó al hospital en paro cardiorrespiratorio, logrando recuperación tras maniobras avanzadas de reanimación. Entre sus antecedentes se destaca el diagnóstico prenatal de BAVCC, confirmado al nacimiento, relacionado con lupus eritematoso sistémico materno. Durante su seguimiento en otro centro, se evidenció dilatación progresiva del ventrículo izquierdo (VI) junto con deterioro de la función sistólica, por lo que se decidió estimulación cardíaca con marcapasos (MP) epicárdico bicameral desde los 2 años de vida. (Figura 1). A pesar del tratamiento, la función cardíaca continuó deteriorándose.

Cuatro meses previos a su ingreso, había presentado convulsiones interpretadas como secundarias a accidente cerebrovascular isquémico (con tomografía computarizada de cerebro compatible) y múltiples internaciones por hipoglucemia, sin un diagnóstico preciso.

Al relato familiar destacaba la presencia de episodios reiterados de sudoración, taquipnea, mareos, diaforesis y alteraciones del sensorio, que revertían tras la ingesta de bebidas azucaradas.

La rápida evolución de la MCD con deterioro progresivo de la fracción de eyección ventricular izquierda (FEVI) a pesar de la optimización del tratamiento médico y de la programación del MP, sumada a los frecuentes episodios de hipoglucemia, sugirieron una etiología de la MCD ajena al BAVCC. (Figura 2). Exámenes de laboratorio permitieron descartar el origen reumatológico, endocrinológico e infeccioso de la MCD. Un examen exhaustivo metabólico realizado durante una crisis hipoglucémica permitió constatar un déficit del metabolismo, VLCAD, responsable de la inusual evolución de su enfermedad.

REV ARGENT CARDIOL 2026;94:350-352. <https://doi.org/10.7775/rac.es.v94.i4.21031>

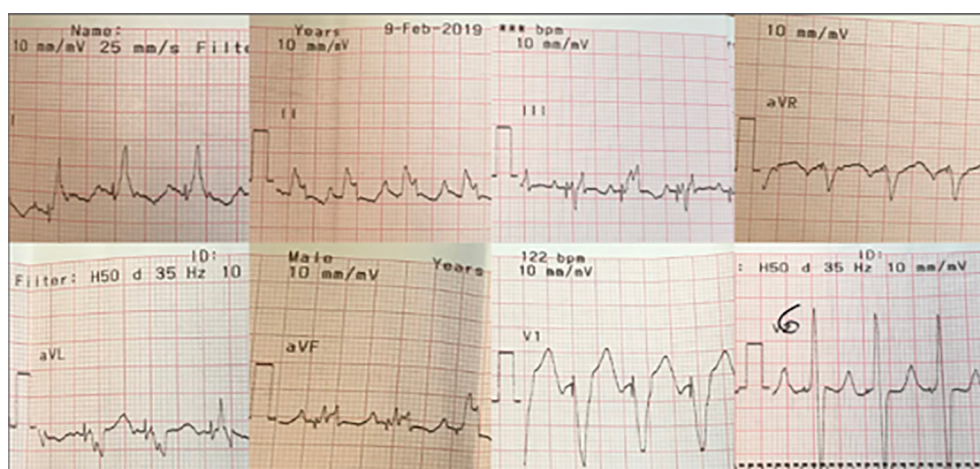
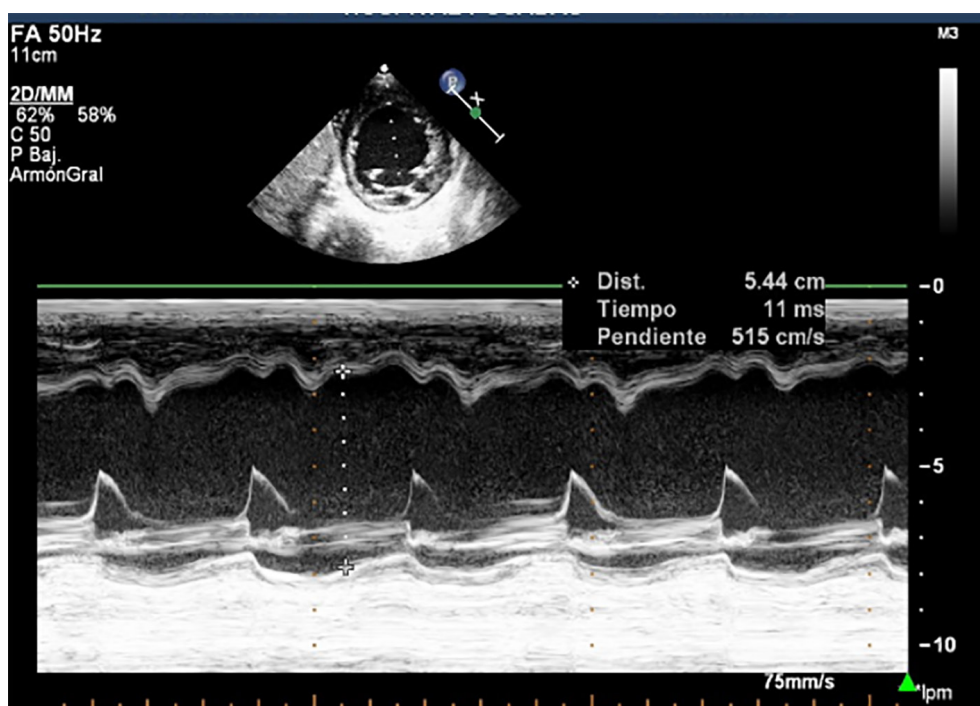
Dirección para correspondencia: Priscila J. Hidalgo. Correo electrónico: drapjhidalgo@gmail.com



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

©Revista Argentina de Cardiología

¹ Servicio de cardiología pediátrica, Hospital Nacional Prof. A. Posadas, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

Fig. 1. ECG de superficie. Se observa ritmo de marcapasos, con sensado auricular y estimulación ventricular**Fig. 2.** Ecocardiograma transtorácico, eje corto paraesternal, modo M. Se observa dilatación del VI y discinesia septal

La paciente presentó una forma atípica y grave de VLCAD con compromiso cardiológico grave, cuyo diagnóstico fue desafiante y dificultoso por presentarse concomitantemente con el BAVCC.

En este caso resaltamos la importancia de considerar otras causas menos frecuentes, ante diagnósticos usuales como el BAVC y la MCD que no responden

adecuadamente al tratamiento convencional o presentan manifestaciones inexplicables, como hipoglucemia y acidosis no cetósica. El alto índice de sospecha clínica y la realización de estudios metabólicos fueron claves para arribar al diagnóstico definitivo por lo que concluimos que, cuando la evolución de un paciente no es la esperada con la terapéutica habitual debemos bus-

car otras causas posibles, incluyendo aquellas menos frecuentes.

Una vez establecido el diagnóstico de déficit de VLCAD, resulta fundamental instaurar de manera precoz el tratamiento dietético específico, basado en la restricción de ácidos grasos de cadena larga, la suplementación con triglicéridos de cadena media y el aporte adecuado de hidratos de carbono para prevenir episodios de hipoglucemia. Asimismo, debe evitarse el ayuno prolongado y realizar ajustes nutricionales individualizados según la edad y las necesidades metabólicas. En situaciones de estrés metabólico (infecciones, cirugías, fiebre) debe usarse aporte endovenoso de glucosa. (5)

El asesoramiento genético familiar es también una herramienta esencial en el manejo integral de estos pacientes.

Consideraciones éticas

Dado que la paciente ha fallecido en 2019, los profesionales se comprometen al resguardo y la confidencialidad de los datos, según lo dispuesto en la Ley Nacional 25.326 (De Habeas Data). Se solicita la eximición del consentimiento informado. Se cuenta con aprobación del comité de ética del Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas bajo el código de aprobación ética: Ccari971/25

Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflictos de intereses.

(Véanse formularios de conflicto de intereses de los autores en la web)

BIBLIOGRAFÍA

1. Towbin JA. Dilated cardiomyopathy. In: Allen HD, Driscoll DJ, Shaddy RE, Feltes TF, editors. Moss and Adams' Heart Disease in Infants, Children, and Adolescents, Including the Fetus and Young Adult. 9th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer; 2016. p. 1284-1305.
2. Rodríguez Vázquez del Rey MM, Perin F. Miocardiopatía dilatada. En: Albert Brotons DC, coordinadora. Cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas del niño y del adolescente. Vol. II. Madrid: CTO Editorial; 2015. p. 425-432. Disponible en: https://static.aeped.es/cardiologia_pediatria_para_residentes_de_pediatria_e2195a4403.pdf
3. Baruteau AE, Pass RH, Thambo JB, Behaghel A, Le Pennec S, Perdreau E, et al. Congenital and childhood atrioventricular blocks: pathophysiology and contemporary management. Eur J Pediatr 2016;175:1235-48. <https://doi.org/10.1007/s00431-016-2748-0>
4. Leslie ND, Saenz-Ayala S. Very Long-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency. In: GeneReviews®. University of Washington, Seattle, Seattle (WA); 1993.
5. Van Calcar SC, Sowa M, Rohr F, Beazer J, Setlock T, Weihe TU, et al. Nutrition management guideline for very-long chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (VLCAD): An evidence- and consensus-based approach. Mol Genet Metab 2020;131:23-37. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2020.10.001>.