

MIOCARDIOPATÍA

AGUDAS

EN TODOS LOS CASOS

Historia familiar
Examen físico completo
Hemograma, examen de orina, CK, transaminasas, urea, glucosa, creatinina
electrolitos, iones, calcio, fósforo, ácido láctico
ECG, Rx de tórax, Ecocardiografía
PCR para adenovirus y enterovirus, examen de exudado endotraqueal/nasal

POR DEBAJO DE LOS 3 AÑOS
(CON INDEPENDENCIA DEL SEXO)

Acidos orgánicos en orina
Carnitina libre, esterificada y acilcarnitinas
Valorar biopsia muscular
Valorar tratamiento empírico con carnitina (100 mg/k/día)

SI EXISTE ACIDOSIS, HIPOGLICEMIA
ALTERACIONES CK, O ENCEFALOPATÍA

Añadir a los exámenes anteriores:
Aminoácidos en sangre
Amonio
L/P en suero (y en LCR si se hace PL)
Recordar que la biopsia endomiocárdica
puede empeorar las arritmias en VLCAD)

SI PERSISTE ACIDOSIS LÁCTICA

Biopsia muscular para MO y ME
Estudio enzimático músculo (OXPHOS)
Láctico en LCR
RMN craneal con espectroscopia
Estudio ADNmit en músculo

AGUDAS / CRÓNICAS
EN VARONES CON CMD

Si CK aumentada: estudio distrofinas
Si CK es normal: 3-metilglutacónico en orina

MO: Microscopía óptica
ME: Microscopía electrónica
CMD: Cardiomiopatía dilatada