



# Hipertrabeculación ventricular y poliposis adenomatosa familiar.

## ¿Un rasgo fenotípico desconocido?

### Reporte de caso

Luis Flores Sánchez de León<sup>1</sup>   
Lourdes Domínguez Arganda<sup>1</sup>  
Kembly Webb Webb<sup>2</sup>  
Susana Hernández Muñiz<sup>3</sup>  
Luis Jesús Jiménez Borreguero<sup>1</sup> 

#### Correspondencia

Luis Flores Sánchez de León  
[luisfsdel@gmail.com](mailto:luisfsdel@gmail.com)

<sup>1</sup>Cardiología. Hospital Universitario La Princesa. Madrid. España.

<sup>2</sup>Cardiología. Hospital Dr. Rafael Ángel Calderón Guardia. San José. Costa Rica.

<sup>3</sup>Radiología. Hospital Universitario La Princesa. Madrid. España.

Recibido: 29/03/2025

Aceptado: 20/06/2025

Publicado: 31/12/2025

**Citar como:** Flores Sánchez de León L, Domínguez Arganda L, Webb Webb K, Hernández Muñiz S, Jiménez Borreguero LJ. Exceso de trabeculación y poliposis adenomatosa familiar. ¿Un rasgo fenotípico desconocido? Reporte de caso. Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2025 Dic; 8(3): 21-25. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v8n3a4>.

**Cite this as:** Flores Sánchez de León L, Domínguez Arganda L, Webb Webb K, Hernández Muñiz S, Jiménez Borreguero LJ. *Non compaction cardiomyopathy and familial adenomatous polyposis. An unknown phenotypic trait? A case report.* Rev Ecocardiogr Pract Otras Tec Imag Card (RETIC). 2025 Dec; 8(3): 21-25. doi: <https://doi.org/10.37615/retic.v8n3a4>.

#### Palabras clave

- Miocardiopatías.  
Exceso de trabeculación del ventrículo izquierdo.
- Síndrome de Gardner.

#### Keywords

- *Cardiomyopathies.*  
*Excessive Trabeculation of the Left Ventricle.*
- *Gardner Syndrome.*

#### RESUMEN

Presentamos el caso clínico de un paciente joven con exceso de trabeculación del ventrículo izquierdo y poliposis adenomatosa familiar. La coexistencia de ambas patologías tan poco prevalentes en un único individuo podría sugerir la existencia de una relación entre ambas no descrita hasta ahora.

#### ABSTRACT

*We present a case report of a young patient with excessive trabeculation of the left ventricle and familial polyposis syndrome. The existence of both pathologies so rarely prevalent in a single individual could suggest the existence of a previously unknown relationship between the two.*

## Presentación del caso

Paciente varón de 21 años que es derivado a las consultas externas de cardiología por anomalías en el electrocardiograma preoperatorio de una cirugía digestiva.

Se trata de un paciente natural de América del Sur. Hace años fue diagnosticado de un cuadro de polipomatosis familiar crónica con tumores desmoides en otros niveles, también conocido por su epónimo: síndrome de Gardner. Fue sometido a una panproctocolectomía laparoscópica con anastomosis ileorrectal y reservorio en 2016; no consta descripción del electrocardiograma de ese momento.

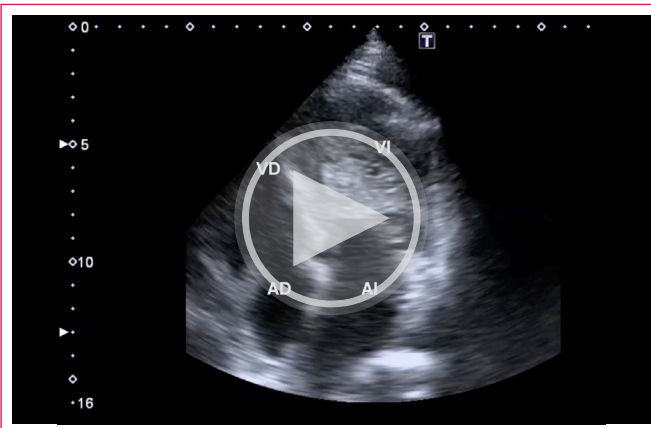
Su padre falleció de ictus cerebral a los 42 años. Un tío paterno fue diagnosticado de cardiopatía a edad joven, no estudiado, falleció sin descendencia. Una hermana falleció por cáncer de intestino delgado.

En cuanto a las pruebas complementarias preliminares, destacan: electrocardiograma en ritmo sinusal, con bloqueo de rama izquierda del haz de His, ondas T negativas en todas las precordiales y ondas Q patológicas en las derivaciones inferiores. La analítica sanguínea resultó anodina.

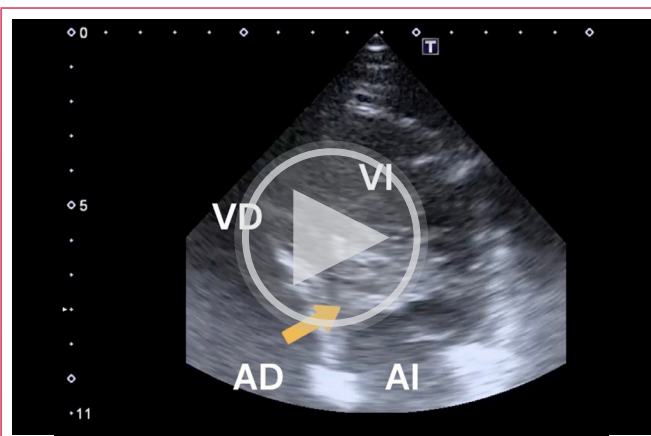
El paciente se encontraba libre de síntomas en la esfera cardiovascular en el momento de la consulta.

Desde las consultas externas se solicita un ecocardiograma transtorácico (**Video 1 y 2**) y resonancia magnética cardíaca (**Figuras 1-5, Videos 5-6**) que se muestran a continuación. Los hallazgos documentan un ventrículo dilatado con función sistólica levemente reducida, y con hipertrabeculación marcada asociada con adelgazamiento de la pared anterior y del septo anterior.

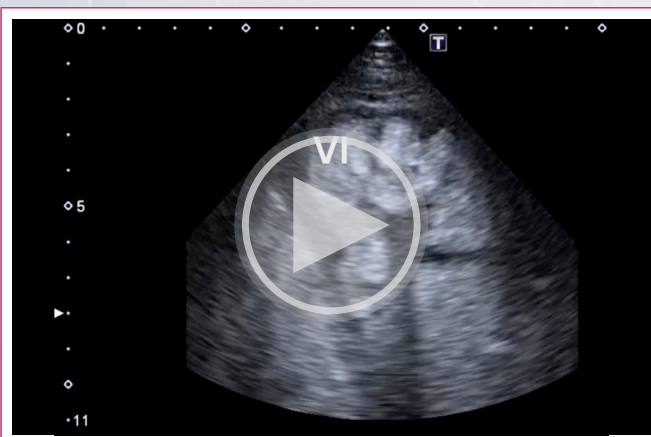
El uso de ecopotenciador permite valorar de forma muy detallada la hipertrabeculación ventricular con el ecocardiograma (**Video 3 y Video 4**).



**Video 1.** Ecocardiograma transtorácico, plano apical de 4 cámaras. Se aprecia una hipertrabeculación ventricular muy llamativa. Fracción de eyección del ventrículo izquierdo estimada por el método de Simpson biplano del 45%. VI (ventrículo izquierdo), VD (ventrículo derecho), AI (aurícula izquierda), AD (aurícula derecha). La *flecha amarilla* señala la cavidad ventricular con las múltiples trabéculas miocárdicas.



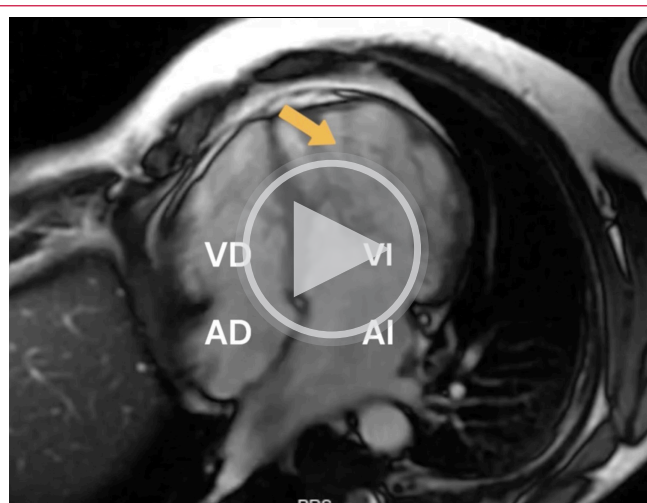
**Video 2.** Ecocardiograma transtorácico, plano apical de 4 cámaras centrado en el ventrículo izquierdo. De nuevo, nótese el fenotipo de exceso de trabeculación, con cuantiosas trabéculas que dan la impresión de ocluir prácticamente la cavidad ventricular desde esta perspectiva. VI (ventrículo izquierdo), VD (ventrículo derecho), AI (aurícula izquierda), AD (aurícula derecha). La *flecha amarilla* señala la cavidad ventricular con las múltiples trabéculas miocárdicas.



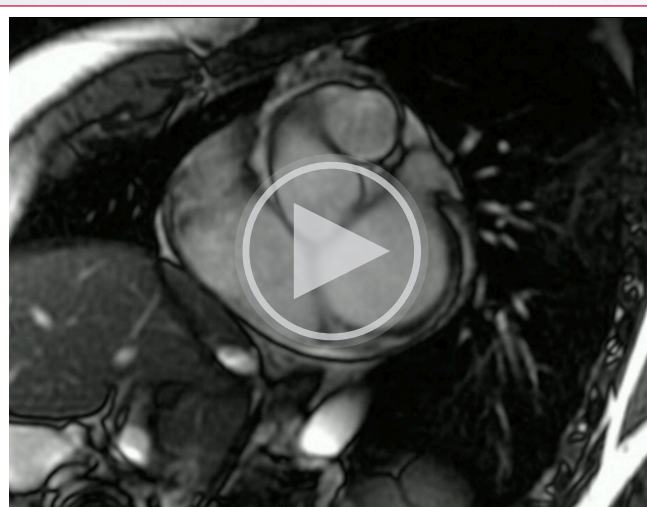
**Video 3.** Plano apical 4 cámaras del ecocardiograma transtorácico centrado en ventrículo izquierdo. Estudio con ecopotenciador. VI (ventrículo izquierdo). El uso de contraste permite diferenciar el miocardio de la pared del miocardio de las trabéculas.



**Video 4.** Plano apical de 2 cámaras del ecocardiograma transtorácico. Potenciada con ecocontraste. VI (ventrículo izquierdo). El uso de contraste permite diferenciar el miocardio compacto de las trabéculas.



**Video 5.** Resonancia magnética cardíaca. Secuencia cine en plano apical de 4 cámaras. VI (ventrículo izquierdo), VD (ventrículo derecho), AI (aurícula izquierda), AD (aurícula derecha). La *flecha amarilla* a la altura del ápex del VI señala la cavidad ventricular con las múltiples trabéculas miocárdicas.

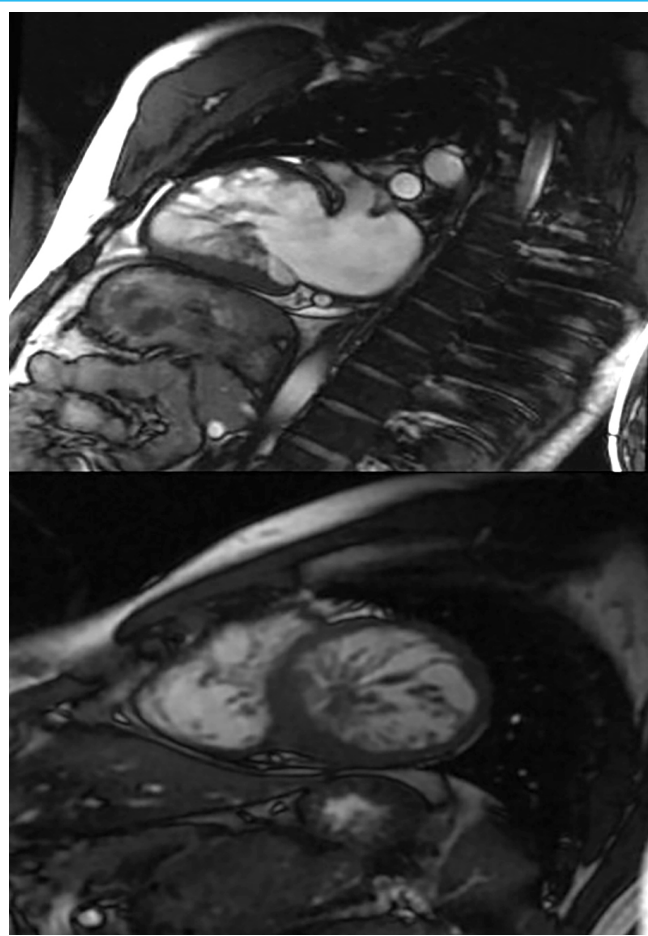


**Video 6.** Resonancia magnética cardíaca. Secuencia cine del plano en eje corto. Se aprecia el exceso de trabeculación y el adelgazamiento del miocardio anterior y del septo anterior.

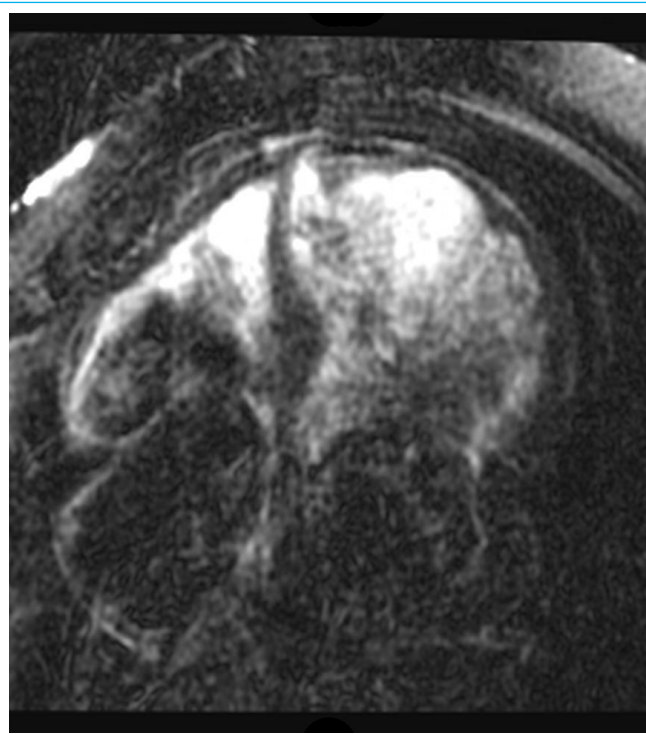




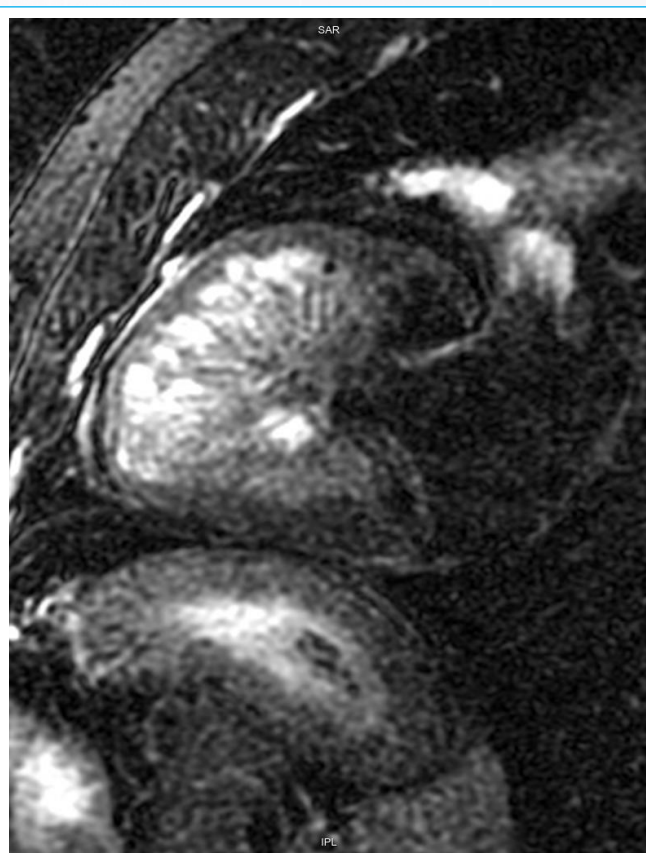
**Figura 1.** Radiografía de tórax. Se aprecia un índice cardiotorácico aumentado.



**Figura 2.** Resonancia magnética cardíaca. Imagen fija, cine en plano de 2 cámaras (*arriba*) y cine en eje corto (*abajo*). Se aprecia el exceso de trabeculación y el adelgazamiento de la pared anterior.

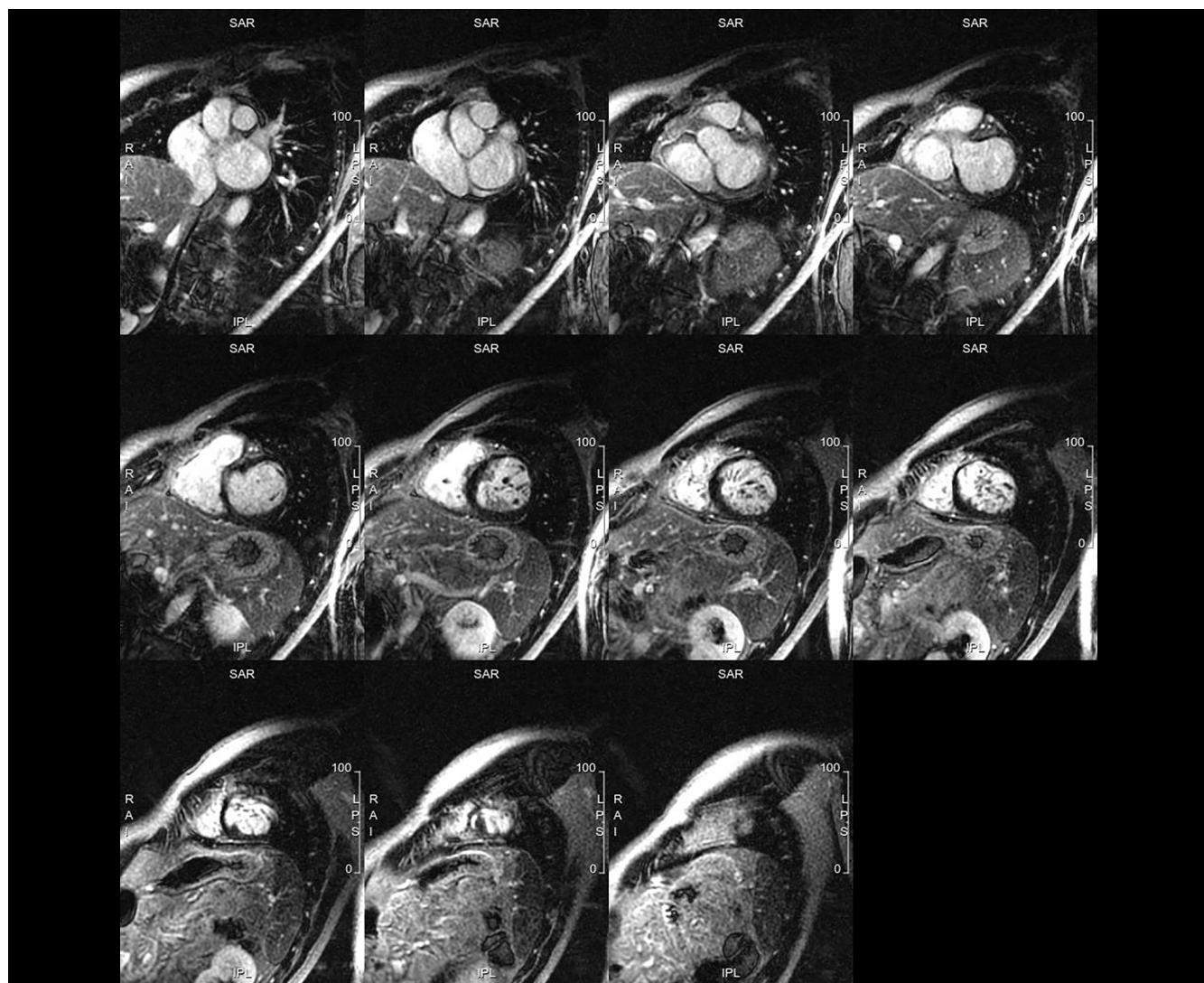


**Figura 3.** Resonancia magnética cardíaca. Secuencia de edema en apical de 4 cámaras. No se documenta edema miocárdico. Se observa hiperintensidad de señal en las trabéculas apoyando la presencia de flujo lento a nivel de la hipertrabeculación.



**Figura 4.** Resonancia magnética cardíaca. Secuencia de edema en apical de 2 cámaras. Se observa hiperintensidad de señal en las trabéculas apoyando la presencia de flujo lento entre las trabéculas.





**Figura 5.** Resonancia magnética cardíaca. Plano en eje corto. Realce tardío de gadolinio en cortes secuenciales desde segmentos basales a apical. No se observan signos de fibrosis miocárdica.

## Discusión

El síndrome de Gardner es un subtipo de poliposis adenomatosa familiar caracterizado por la presencia de múltiples pólipos colónicos y también fuera de este órgano: tumores de tiroides, osteomas en el cráneo, quistes epidermoides, fibromas, etc. Se trata de una enfermedad rara que afecta a uno de cada 7.000 a 30.000 nacimientos<sup>1</sup>.

Por otro lado, el exceso de trabeculación del ventrículo izquierdo se trata también de una afección poco frecuente, con estimaciones sobre su prevalencia en 0,014% a 0,17%<sup>2</sup>.

Esta miocardiopatía se ha asociado con diversos síndromes genéticos polimalformativos, como el de Noonan o Barth. Por ejemplo, en el caso del síndrome de Noonan, si bien las alteraciones cardíacas más características –presentes en un 50-80% de los afectados– son la miocardiopatía hipertrófica y la estenosis de la válvula pulmonar, hay descritas varias pequeñas series de casos de la existencia de ambas patologías en un único paciente<sup>3</sup>.

De igual forma, existen reportes de casos sobre otras cardiomiopatías en el síndrome de Gardner. Por ejemplo, asociándose a un mixoma asentado sobre la aurícula izquierda<sup>4</sup>.

Sin embargo, hasta el momento de esta revisión y para nuestro conocimiento, solo existe un caso previo descrito en la literatura de asociación del cuadro clínico conocido previamente como “miocardiopatía no compactada” con el síndrome de Gardner<sup>5</sup>.

La presencia de estas dos raras patologías en un mismo individuo puede sugerir la existencia de una relación entre ambas, pudiendo ser la hipertrabeculación ventricular un rasgo fenotípico más, hasta ahora no descrito en detalle, del síndrome de Gardner.

Se requerirán más casos en el futuro para poder confirmar este hallazgo.

## Conclusión

Proponemos, en un futuro, una mayor atención a la presencia de este rasgo morfológico del miocardio en pacientes con síndrome de Gardner que requieran una prueba de imagen cardíaca.

## Ideas para recordar

- El exceso de trabeculación, aun en pacientes asintomáticos, puede traducirse en unas alteraciones muy llamativas en el músculo cardíaco.
- Si bien el exceso de trabeculación se ha asociado previamente a síndromes poco prevalentes como Noonan o Barth, podría existir una asociación hasta ahora muy poco documentada con otro síndrome poco frecuente: el síndrome de Gardner.

## Fuente de financiación

Los autores declaran que no existió ningún tipo de financiación.

## Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen relaciones de interés comercial o personal dentro del marco de la investigación que condujo a la producción del artículo.

## Bibliografía

1. Charifa A, Jamil RT, Sathe NC, *et al.* Gardner Syndrome. En: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482342/>
2. Gati S, Rajani R, Carr-White GS, Chambers JB. Adult left ventricular non-compaction: reappraisal of current diagnostic imaging modalities. *JACC Cardiovasc Imaging*. 2014;7(12):1266-1275. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2014.09.005>
3. Sublett JA, Prada CE, Jefferies JL. Case report: Left ventricular noncompaction cardiomyopathy and RASopathies. *Eur J Med Genet*. 2017;60(12):680-684. <https://doi.org/10.1016/j.jcmg.2017.09.002>
4. Yang HS, Arabia FA, Chaliki HP, De Petris G, Khandheria BK, Chandrasekaran K. Images in cardiovascular medicine. Left atrial fibroma in Gardner syndrome: real-time 3-dimensional transesophageal echo imaging. *Circulation*. 2008;118(20):e692-e696. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.108.771816>
5. Richardson A, Rivas J, Franchi F. Left Ventricular Noncompaction, Gardner Syndrome, And Desmoid Tumors, A Genetic Connection? *Chest*. 2019;156(4):A531. <https://doi.org/10.1016/j.chest.2019.08.533>