



Revista Española de Cardiología



6017-22. ESTUDIO DE FAMILIARES DE PRIMER GRADO DE PACIENTES CON CARDIOPATÍAS HEREDITARIAS

Blanca Muñoz Calero, Francisco Trujillo Berraquero, Alejandro Recio Mayoral, Marinela Chaparro Muñoz, María José Valle Caballero, Luis González Torres, Rafael Hidalgo Urbano y José María Cruz Fernández, del Área del Corazón Sevilla del Hospital Universitario Virgen Macarena, Sevilla.

Resumen

Introducción: Hasta un 10% de los casos de muerte súbita cardiaca (MSC) presentan una base hereditaria. Dado que la mayoría de las enfermedades cardíacas hereditarias tienen un patrón de transmisión autonómico-dominante, la mitad de los familiares de primer grado están en riesgo de desarrollar la misma enfermedad. Por tanto, el estudio de estos familiares constituye una aproximación razonable para reducir la incidencia de MSC. El objetivo de nuestro trabajo fue evaluar la incidencia de enfermedad y la rentabilidad del estudio de una población de familiares de primer grado de pacientes con historia de MSC.

Material y métodos: Estudiamos a 100 familiares de primer grado pertenecientes a 11 familias con un miembro fallecido por MSC comprobada (9 autopsias) o con MSC reanimada (2 casos) entre noviembre de 2007 y abril de 2009. El protocolo de estudio incluyó un electrocardiograma basal, ecocardiografía, ergometría y registro electrocardiográfico de 24 horas. A 59 sujetos se les realizó una cardioRNM y a 6 de ellos un mapeo electroanatómico.

Resultados: Los casos “índice” de MSC se debieron a miocardiopatía arritmogénica (6 pacientes) y miocardiopatía hipertrófica (3 pacientes), todas confirmadas mediante autopsia. Las 2 MSC reanimadas se debieron a canalopatías (un síndrome de Brugada y un síndrome QT largo). Un total de 25 familiares presentaron algún grado de enfermedad: anomalías electrocardiográficas en 14 pacientes, hallazgos ecocardiográficos (9), arritmias durante la prueba de esfuerzo (7) o durante el holter de 24 horas (11). La cardioresonancia confirmó o estableció el diagnóstico en 11 sujetos y en 4 de ellos se identificaron alteraciones compatibles con un estadio inicial de la enfermedad. En 4 de los 6 mapeos electroanatómicos se identificaron zonas de voltaje patológico (escaras).

Conclusiones: En la población estudiada encontramos una alta incidencia de sujetos enfermos y una alta rentabilidad diagnóstica. El estudio de familiares de primer grado de sujetos fallecidos de MSC permite detectar individuos de alto riesgo que se podrían beneficiar de la prevención de futuros eventos adversos.