Rev Esp Cardiol. 2024;77 (Supl 1): 778

Revista Española de Cardiología

6015-86. PARADA RECUPERADA SIN DIAGNÓSTICO: ¿PUEDE AYUDAR LA GENÉTICA?

Blanca Herrera Martínez, Pablo de Loma-Osorio, Isabel Ramió, Simón Tapia, Júlia Pedraza i Garriga, Astrid Casadevall, Coloma Tirón de Llano, Jaime Aboal Viñas y Ramón Brugada Terradellas

Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Dr. Josep Trueta, Girona, España.

Resumen

Introducción y objetivos: El diagnóstico etiológico de una parada cardiorrespiratoria recuperada (PCR) es fundamental para llevar a cabo un manejo dirigido. Aun así, una parte de las PCR permanecen inexplicadas después del estudio clínico habitual. La rentabilidad del estudio genético tiene una eficacia variable, según las series. El objetivo del estudio es determinar cuántos casos de PCR permanecen inexplicados y cuál es la rentabilidad del estudio genético en estos casos.

Métodos: Estudio prospectivo de los casos de PCR ingresados a la unidad de críticos cardiológicos de un hospital terciario, de marzo 2013 a febrero 2024. De los casos registrados se realizó el estudio habitual con ECG seriados y ecocardiograma, asociado a coronariografía y RMN según la sospecha.

Resultados: De 512 casos de PCR, se consiguió filiar el diagnóstico etiológico en 432 (84%). La etiología más frecuente fue el síndrome coronario agudo (SCA) y crónico (SCC) en 257 (50%) y 87 (17%) respectivamente, seguido de las miocardiopatías (MC) en 38 (7,4%) y las bradiarritmias en 23 (4,4%). En 80 casos (15%) no se llegó a un diagnóstico inicial definitivo. De estos, se realizó un test genético en 22 (27,5%) y de estos la genética resultó positiva en 6 (27%), en todos los casos con variantes truncadas: tres a TTN (miocardiopatía dilatada), una a PKP2 (miocardiopatía arritmogénica), una a KCNQ1 (síndrome de QT largo) y una variante a KCNH2 (síndrome de QT largo). El diagnóstico etiológico de estos 6 pacientes ha permitido estudiar genéticamente a un total de 35 familiares de entre los cuales se ha hecho el diagnóstico precoz de la enfermedad familiar en 6.

Diagnóstico etiológico.

Conclusiones: En nuestra población, la PCR permanece inexplicada en un 15% de los casos después del estudio etiológico habitual. El estudio genético permite llegar al diagnóstico definitivo en un 27% de los casos estudiados, así como la valoración y diagnóstico precoz de los familiares. Por eso es recomendable su implementación de forma sistemática en la práctica habitual.