



ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES HEREDITARIAS



La guía para pacientes y familiares

Editores

Dr. Roberto Barriales Villa
Dr. Jesús Zarauza Navarro

Coordinadores

Dr. José María Larrañaga Moreira
Dr. Luis Ruiz Guerrero



Ilustraciones de Andrea Teira Calderón.



**Primera edición – 2020
A Coruña & Santander**

Enfermedades cardiovasculares hereditarias. La guía para pacientes y familiares.

Copyright 2020

**Reservados los derechos de publicación y representación por
Roberto Barriales Villa y Jesús Zarauza Navarro**

ISBN 978-84-09-24712-7

**Editado por:
Roberto Barriales Villa
y
Jesús Zarauza Navarro**

**Coordinadores:
Jose María Larrañaga Moreira
Luis Ruiz Guerrero**

Ilustraciones de Andrea Teira Calderón.



Editores



Dr. Roberto Barriaes Villa, *Hospital Universitario de A Coruña.*



Dr. Jesús Zarauza Navarro, *Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.*



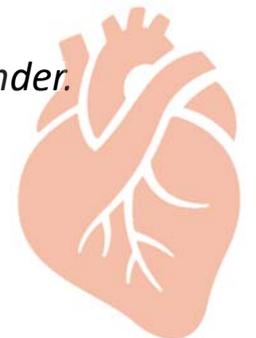
Coordinadores



Dr. José María Larrañaga Moreira, *Hospital Universitario de A Coruña.*

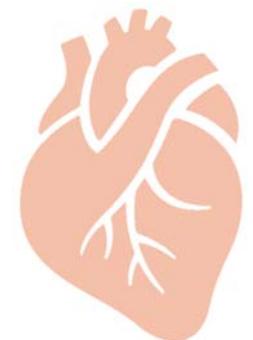


Dr. Luis Ruiz Guerrero, *Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.*



Autores

- ❖ **Dr. Roberto Barriaes Villa**, Cardiólogo especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, responsable de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario de A Coruña.
- ❖ **Dr. José María Larrañaga Moreira**, Cardiólogo especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, en la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario de A Coruña.
- ❖ **Dra. Cayetana Barbeito**, Cardióloga especialista en Imagen Cardíaca, pruebas funcionales y Cardiooncología en el Hospital Universitario de A Coruña.
- ❖ **Diana Josefa Castro Dios**, Enfermera especialista en Cardiopatías Familiares, en el Hospital Universitario de A Coruña.
- ❖ **Dr. Jesús Zarauza Navarro**, Cardiólogo en Hospital Universitario Marqués del Valdecilla.
- ❖ **Dr. Luis Ruiz Guerrero**, Cardiólogo especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, responsable de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- ❖ **Dr. Aritz Gil Ongay**, Cardiólogo en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- ❖ **Dra. Miren González Benito**, Anestesióloga en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- ❖ **Dr. Gonzalo Martín Gorría**, Cardiólogo en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- ❖ **Dra. Andrea Teira Calderón**, Residente de Cardiología, Hospital Universitario Marqués del Valdecilla.
- ❖ **Dr. Víctor Expósito García**, Cardiólogo especialista en Arritmias y Electrofisiología, en la Unidad de Arritmias del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, Santander.
- ❖ **Dr. Pablo Elpidio García Granja**, Cardiólogo, especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, Unidad de Arritmias y Cardiopatías Familiares en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.
- ❖ **Dra. María Sandín Fuentes**, Cardióloga, especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular, Unidad de Arritmias y Cardiopatías Familiares en el Hospital Clínico Universitario de Valladolid.
- ❖ **Dr. Jorge Valdivia Cuadros**, Cardiólogo en el Hospital Sierrallana, Torrelavega.
- ❖ **Dra. Helena Llamas Gómez**, Cardióloga, especialista en Cardiopatías Familiares y Genética Cardiovascular. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.
- ❖ **Dra. Sofía González Lizarbe**. Residente de Cardiología, Hospital Universitario Marqués del Valdecilla
- ❖ **Dra. Teresa Borderías Villarroel**. Residente de Cardiología, Hospital Universitario Marqués del Valdecilla
- ❖ **Dr. Jose Luis Hernandez**, Medicina Interna. Responsable de la Unidad de Lípidos del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.



Antes de leer ...

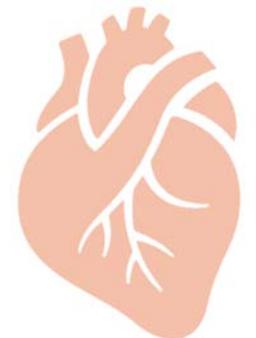
.. la guía de enfermedades cardiovasculares hereditarias ..

intenta describir de forma sencilla y amena, **para los pacientes y sus familiares**, conceptos básicos de la cardiología, así como las enfermedades cardiovasculares hereditarias más comunes. También realiza un repaso a los test diagnósticos que se realizan habitualmente en una evaluación cardiovascular, para que el paciente pueda ir informado a realizarse las pruebas y tenga información fidedigna.

La información que se transmite en este texto **es una guía general**, de modo que es muy posible que usted pueda encontrar variaciones en sus centros de referencia respecto a las recomendaciones que se dan o a las formas de realizar las pruebas complementarias.

Este texto **en ningún momento reemplazará las recomendaciones y consejos que le dé su cardiólogo**, médico de referencia o enfermero/a en la consulta. Pretende, simplemente, ser un complemento más en la ayuda al paciente y su familia para entender mejor los procesos a los que se enfrenta.

Esperemos que sea de su agrado.



Prólogo

Me han pedido que escriba un breve prólogo a este libro y me ha pillado, como a todos, viviendo estos raros tiempos de confinamiento por esta pandemia que supera cualquier pesadilla que nos hubiéramos podido imaginar. Como todos, una parte de este confinamiento nos ha permitido leer y ordenar cosas, y se ha dado la casualidad de que hoy he encontrado un viejo Manual Oxford de Medicina General (Ed. Díaz de Santos, 1990) que había comprado cuando inicié mi residencia allá por el siglo pasado. En uno de los capítulos iniciales nos recomienda cómo debemos aconsejar al paciente y nos detalla cinco puntos que me gustaría recordar:

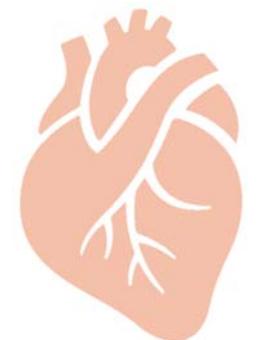
1. Evitar la jerga médica.
2. Ayudar a los pacientes a recordar.
3. Poner la información por escrito.
4. Ser persuasivo.
5. Preguntas que nos debemos hacer cuando recetamos un tratamiento.

Los doctores Larrañaga y Ruiz en este libro siguen a pie de la letra las 5 recomendaciones del manual de Oxford. Además, se centran en una parte de la Cardiología, las Cardiopatías Familiares, que aún es desconocida para muchos médicos y pacientes. De una manera clara, sencilla, amena y con ilustraciones demostrativas explican cómo son los síntomas, pruebas diagnósticas, tratamientos y enfermedades en un lenguaje claro, visual y directo. Además, ofrece la posibilidad, en su formato digital, de imprimir el capítulo en cuestión para entregárselo al paciente en la consulta.

En fin, auguro que este libro será imprescindible en nuestras consultas para ayudarnos a explicar las distintas cardiopatías familiares a nuestros pacientes y espero que nos ayude a colaborar con el paciente en el alivio de su enfermedad. Y a los Dres. Larrañaga y Ruiz, sólo me queda que felicitarles y desearles mucha suerte en este camino que han elegido y espero poder darles un fuerte abrazo en cuanto pase todo esto. Y vuelvo para terminar al Manual de Oxford en una cita que recoge de Macbeth:

“Suceda lo que suceda, el tiempo y las horas pasan, aún en el día más duro”

Roberto Barriales Villa
A Coruña, 27 de Abril de 2020



ÍNDICE DE CONTENIDOS

Las enfermedad cardiovasculares hereditarias:

1. ¿Cómo funciona el corazón? Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dra. Miren González Benito
2. ¿Qué es una cardiopatía familiar? Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. Jose M. Larrañaga Moreira.
3. El árbol genealógico. Diana Josefa Castro Dios, Cristina Martínez Veira.
4. Genética y herencia. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
5. Muerte súbita cardiaca. Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín.
6. ¿Cómo se realiza una reanimación cardiopulmonar básica? Dra. Miren González Benito, Dr. Luis Ruiz Guerrero.

Los síntomas y las arritmias:

7. El síncope. Dr. Aritz Gil Ongay, Dr. Víctor Expósito García.
8. El dolor torácico y la disnea. Dr. José M. Larrañaga Moreira; Dra. Cayetana Barbeito Caamaño
9. Las palpitaciones: ¿Qué es una arritmia? Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira.
10. Arritmias supraventriculares. Dr. Jorge Valdivia Cuadros, Dr. José M. Larrañaga Moreira.
11. Fibrilación y flutter auricular. Dra. Teresa Borderías Villarroel, Dra. Sofía González Lizarbe.
12. Arritmias ventriculares. Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M. Larrañaga Moreira
13. Bradycardia y bloqueos. Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.

Las pruebas complementarias:

14. El estudio genético. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
15. La radiografía de tórax en cardiología. Dra. Miren González Benito, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
16. La analítica. Dra. Miren González Benito, Dr. Aritz Gil Ongay.
17. El electrocardiograma. Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira.
18. El holter. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

19. El test de mesa basculante. Dr. Víctor Expósito García, Dr Gonzalo Martín Gorriá, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
20. La prueba de esfuerzo. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Teresa Borderías Villarroel.
21. El ecocardiograma. Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. Jose M. Larrañaga Moreira.
22. La RMN Cardíaca. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
23. La TAC. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
24. La gammagrafía. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
25. El PET en cardiología. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Cayetana Barbeito Caamaño.
26. El cateterismo cardiaco. Dr. Aritz Gil Ongay, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
27. El estudio electrofisiológico. Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M. Larrañaga Moreira.
28. La biopsia endomiocárdica. Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.
29. Las pruebas de provocación. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.

Tratamientos:

30. Marcapasos y desfibriladores. Dra Andrea Teira Calderon, Dr. Victor Expósito García.
31. Anticoagulación. Dr. Gonzalo Martín Gorriá, Dra. Cayetana Barbeito Caamaño.
32. La ablación septal con alcohol y la miectomía. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Roberto Barriales Villa.

Tipos de enfermedades cardiovasculares hereditarias:

Miocardopatías:

33. Miocardopatía hipertrófica. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
34. Miocardopatía dilatada. Dra. Sofía González Lizarbe, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
35. Miocardopatía arritmogénica. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero.
36. Miocardopatía no compactada. Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M. Larrañaga Moreira.
37. Miocardopatía restrictiva. Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

Canalopatías:

38. [Síndrome de QT largo. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Sofía González Lizarbe.](#)
39. [Síndrome de QT corto. Dra Cayetana Barbeito Caamaño, Dra. Andrea Teira Calderón.](#)
40. [Síndrome de Brugada. Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dra. Teresa Borderías Villarroel.](#)
41. [Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero](#)

Enfermedad hereditarias de la aorta:

42. [Aortopatías hereditarias. Dr. Luis Ruiz Guerrero , Dr. Gonzalo Martín Gorriá.](#)
43. [Síndrome de Marfan. Dr. Luis Ruiz Guerrero , Dr. Gonzalo Martín Gorriá.](#)
44. [Síndrome de Loeys-Dietz. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.](#)
45. [Válvula aórtica bicúspide. Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.](#)

Enfermedades neuromusculares hereditarias que pueden afectar al corazón.

46. [Distrofia miotónica \(de Steinert\). Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón](#)
47. [Distrofias musculares. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.](#)
48. [Ataxia de Friedrich. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.](#)

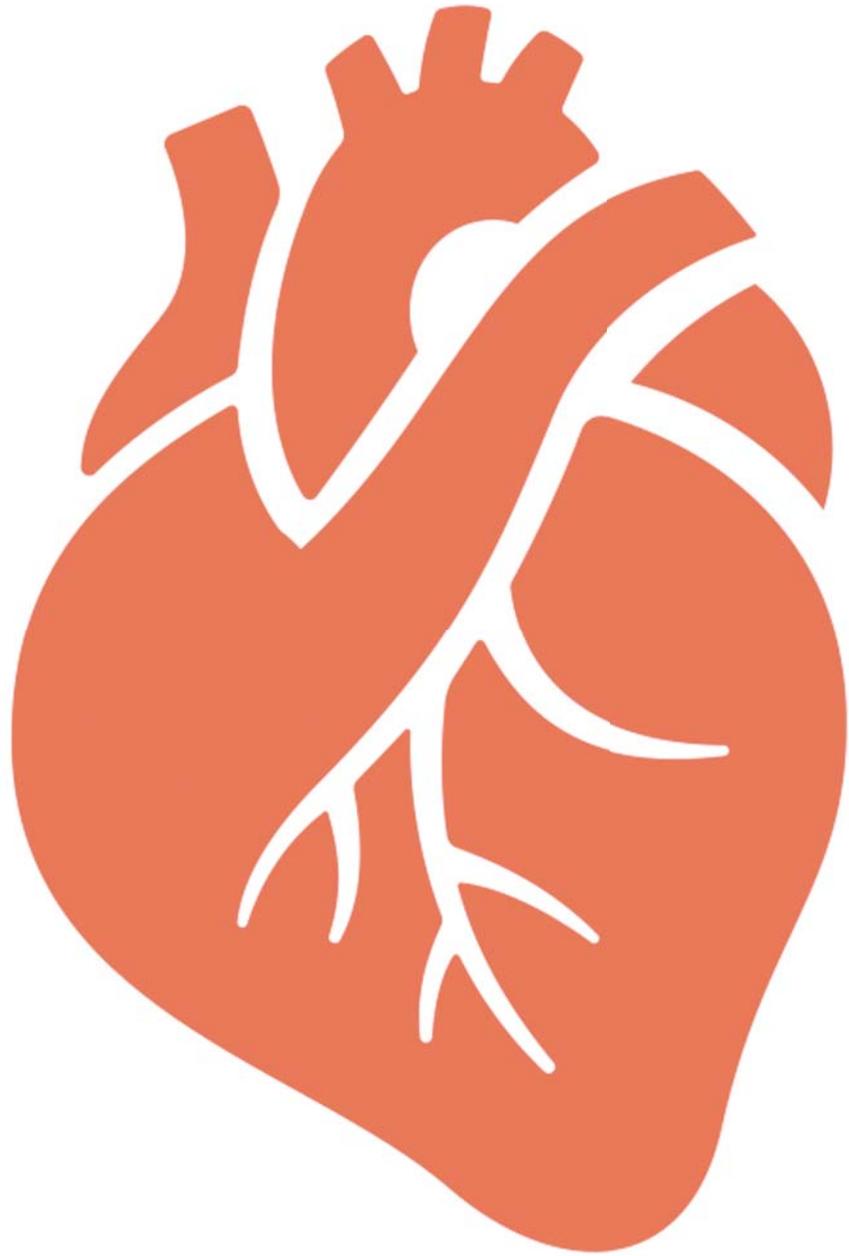
Enfermedades sistémicas que pueden afectar al corazón y ser hereditarias:

49. [Amiloidosis cardíaca. Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín](#)
50. [Enfermedad de Fabry. Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Roberto Barriales Villa.](#)

Otras:

51. [Dislipemias familiares. Dra. Sofía González Lizarbe, Dra. Teresa Borderías Villarroel, Dr. José Luis Hernandez.](#)

Material suplementario. Enlaces de interés.



Las enfermedades cardiovasculares hereditarias

1. ¿CÓMO FUNCIONA EL CORAZÓN?

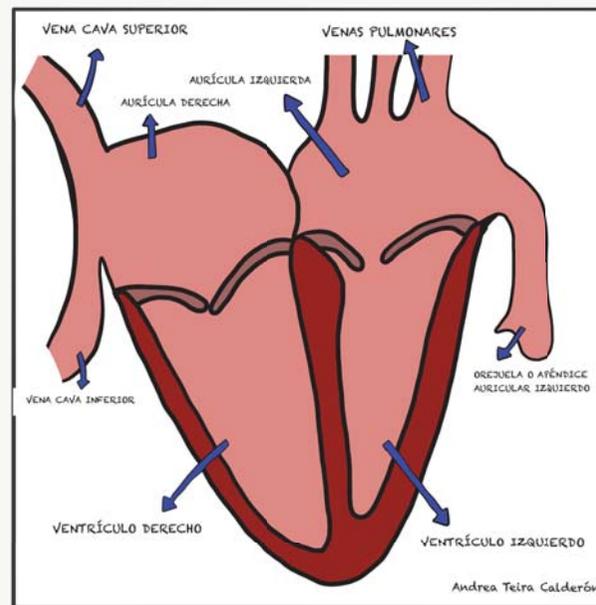
Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dra. Miren Gonzalez Benito

¿De qué se compone el corazón y cómo circula la sangre?

El corazón es un órgano formado por **cuatro cámaras** con capacidad para llenarse y vaciarse a través de la contracción y relajación de los músculos que componen sus paredes. Su función es el bombeo de la sangre hacia el resto del cuerpo. La sangre entra al corazón a través de la vena cava superior e inferior, en la aurícula derecha. La **aurícula derecha** (AD), al igual que la izquierda (AI), está formada por paredes finas y su tamaño es menor que el de los ventrículos. Desde la AD, la sangre atraviesa la **válvula tricúspide**, que permite el paso hacia el **ventrículo derecho** (VD) al tiempo que impide que la sangre retroceda. Una vez en el VD, la sangre es eyectada hacia los pulmones previo paso a través de la **válvula pulmonar** (VP) y las arterias pulmonares. En los pulmones, la sangre se carga de oxígeno y vuelve al corazón a través de pequeñas venas pulmonares (VVPP) que conectan los pulmones con la **AI**. La sangre pasará entonces desde la AI al **ventrículo izquierdo** (VI) por la **válvula mitral** (VM), para posteriormente ser eyectada a través de la **válvula aórtica** (AO) y salir del corazón por la arteria aorta.

La **activación** de la contracción y relajación organizada del músculo de las cuatro cámaras del corazón, es dirigida por el **sistema eléctrico** que se conoce como tejido de conducción. Este tejido se compone de unos nodos que dirigen los impulsos, el nodo sinusal (NS) y el nodo aurículo-ventricular (NAV) y por unas ramas que son como autopistas de electricidad y conectan los distintos puntos del músculo cardiaco para transmitir las órdenes del impulso nervioso.

Para que los procesos biológicos que hacen que funcionen las células del corazón se lleven a cabo, es preciso que a todos los tejidos llegue sangre con alto contenido en glucosa y oxígeno. Esta sangre, llegará al músculo del corazón a través de una red de pequeñas “tuberías” de



Esquema de las cámaras cardíacas

milímetros de diámetro que se conocen con el nombre de **arterias coronarias**. Hay dos arterias coronarias principales, la arteria coronaria derecha y la arteria coronaria izquierda, ambas con múltiples ramificaciones que llegan a todos los puntos del corazón.

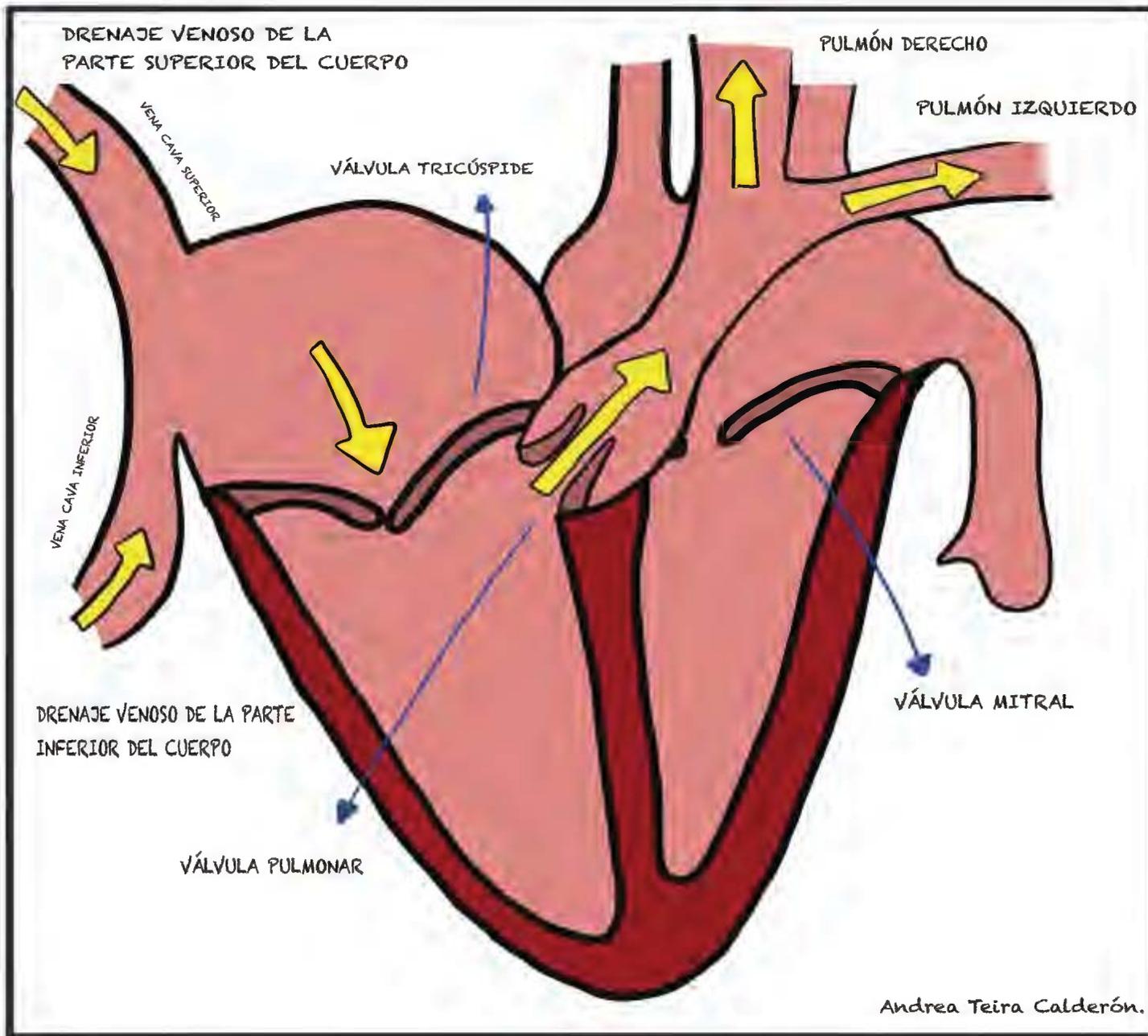
Todo el corazón se encuentra envuelto en un “saco” natural que se conoce con el nombre de **pericardio**. El pericardio es una membrana que recubre el corazón. En condiciones normales, entre el corazón y el pericardio no existe ningún tejido o fluido interpuesto, están íntimamente relacionados.

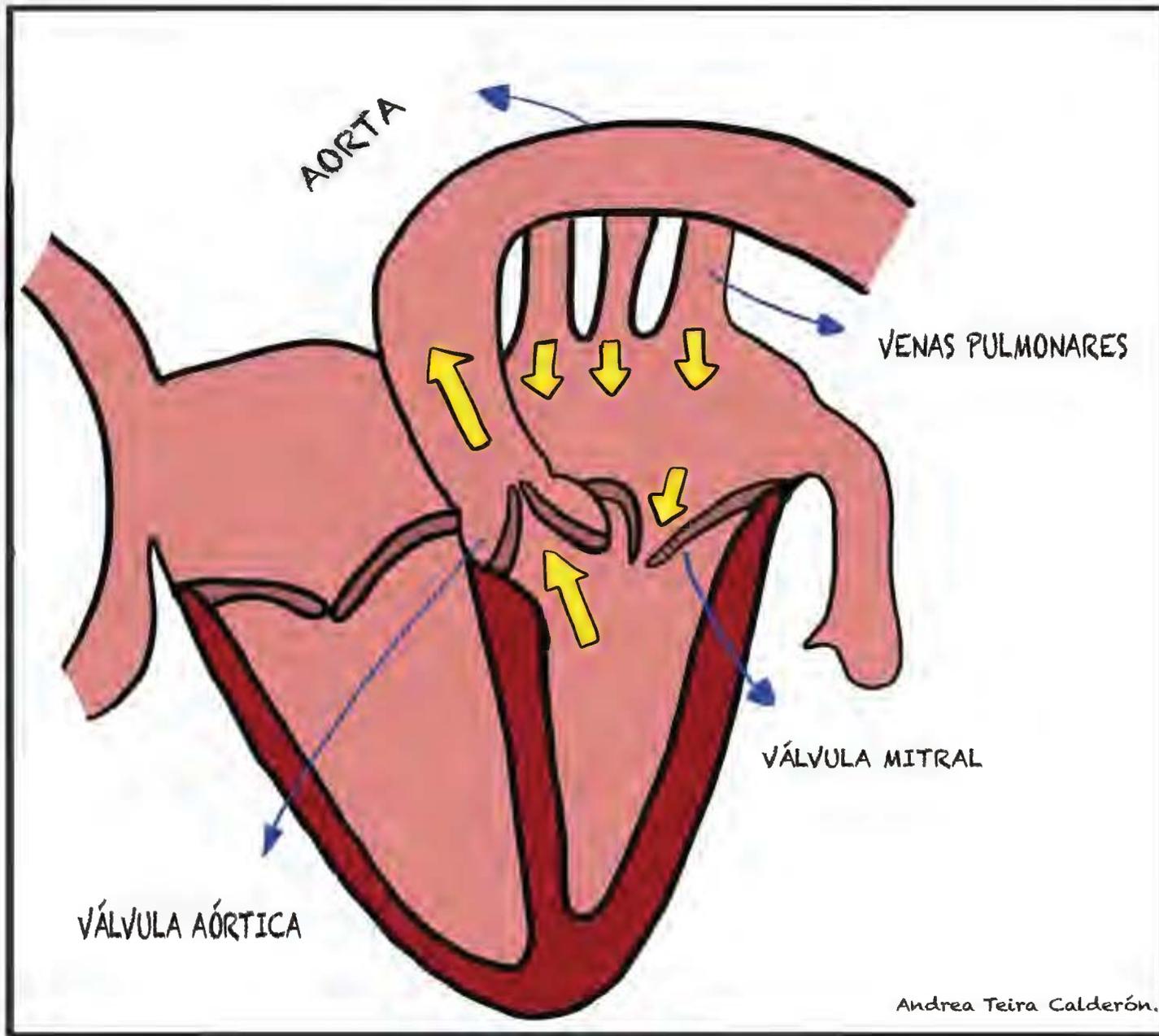
En general, el latido cardiaco es rítmico, es decir, existe la misma distancia entre varios latidos consecutivos. La frecuencia del corazón varía, siendo en reposo normal entre 45 y 100 latidos por minuto (lpm), aunque situaciones de nerviosismo la pueden acelerar y durante el sueño es posible que se sitúe por debajo incluso de los 40 lpm.

El **ritmo normal** es establecido por el NS (el marcapasos natural) en las aurículas y transmitido a los ventrículos a través del NAV, que sería como la estación central de control del impulso.

Entre las aurículas está el septo interauricular, que puede presentar una pequeña comunicación hasta en un 25% de la población, conocida como **foramen oval permeable**.







Andrea Teira Calderón.

2. ¿QUÉ ES UNA CARDIOPATÍA FAMILIAR?

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira

Cardiopatías familiares

Son enfermedades que afectan al corazón y que tienen la característica común de que se **heredan** dentro de la familia. El motivo de que estas enfermedades pasen de padres a hijos es que existe una alteración en el código genético (el ADN) que heredamos de nuestros progenitores y pasamos a nuestra descendencia. En algunas ocasiones, el defecto en el código genético también se puede producir por primera vez en el individuo que sufre la enfermedad y no haberlo heredado previamente, aunque en este caso, lo que sí es seguro es que ese defecto puede pasarlo a su descendencia con una probabilidad del 50%. Por todo esto, es importante el estudio de estas enfermedades no como un estudio cardiológico individual sino como un **estudio de la familia**.

¿Qué tipos de cardiopatías familiares hay?

Hablamos de **miocardiopatías** cuando la afectación cardiaca afecta al músculo cardiaco y de **canalopatías** cuando la enfermedad se produce por afectación de los canales o compuertas celulares que regulan el paso de moléculas como el sodio, el calcio o el potasio entre las células y el exterior de estas (proce-

so fundamental en la activación eléctrica de las células). Hay ocasiones en las que hay coexistencia de afectación muscular y de los canales.

Por último, hablamos de **aortopatías hereditarias** cuando existen aneurismas o disecciones de aorta en varios miembros de la familia.

Miocardiopatías

Miocardiopatía hipertrófica, el músculo del corazón aumenta de grosor. Puede también tener asociadas alteraciones de las válvulas.

Miocardiopatía dilatada, el músculo cardiaco se va adelgazando y perdiendo fuerza progresivamente y el corazón se dilata.

Miocardiopatía restrictiva, el músculo del corazón se hace rígido y poco distensible, impidiendo el adecuado llenado del ventrículo izquierdo.

Miocardiopatía arritmogénica, el músculo del corazón se va sustituyendo por tejido fibroso y a veces grasa, lo cual hace que sea propenso a desarrollar arritmias malignas. La clásica displasia arritmogénica del ventrículo derecho hace referencia a la afectación de este ventrículo, a través de la dilatación y debilitación de su músculo.

Miocardiopatía no compactada, el músculo del ventrículo izquierdo tiene una apariencia particular con un aumento de la trabeculación,

adquiriendo textura esponjosa. A veces se puede asociar con miocardiopatía hipertrófica o miocardiopatía dilatada.

Canalopatías

Síndrome de QT largo, suele identificarse en el electrocardiograma porque la parte final del latido eléctrico cardiaco correspondiente a la "repolarización" o intervalo QT, es más prolongada de lo normal. Puede dar lugar a arritmias malignas.

Síndrome de Brugada, es una alteración eléctrica en el corazón debida a disfunción de los canales de sodio generalmente. Puede dar lugar a arritmias cardiacas.

Taquicardia Catecolaminérgica Polimórfica, generalmente no suele detectarse ninguna anomalía en el electrocardiograma pero, ante situaciones de estrés, puede dar lugar a graves alteraciones eléctricas y arritmias malignas.

En el estudio de las cardiopatías familiares es fundamental la ayuda del paciente a la hora de recopilar el historial de enfermedades relacionadas en la familia y poder construir un **árbol familiar** o pedigrí, que nos oriente en la búsqueda de la enfermedad hereditaria.



3. EL ÁRBOL GENEALÓGICO

Diana Josefa Castro Dios, Cristina Martínez Veira

¿Qué es un árbol genealógico?

Es la representación de los antecedentes familiares de las diferentes generaciones de la persona que padece la enfermedad.

¿Por qué se hace un árbol genealógico?

Las cardiopatías familiares tienen una base genética y por tanto, el árbol de una familia nos permite la reconstrucción precisa para determinar el patrón de herencia y a los familiares que debemos estudiar.

En este tipo de enfermedades, además del paciente, se debe estudiar a la familia y el árbol genealógico es la herramienta básica.

¿Cuándo se hace un árbol genealógico?

El árbol es realizado en la primera visita del paciente y es actualizado en cada una de sus revisiones o de algún familiar del mismo.

¿Cómo se hace un árbol genealógico?

El árbol es realizado por personal médico y de enfermería en **papel** y posteriormente se traslada a un formato electrónico. Se realiza mediante un interrogatorio sistemático.

Se debe dibujar un árbol familiar de al menos **3 generaciones**, preguntando una a una por posibles enfermedades relacionadas con la enfermedad a estudio.

¿Qué preguntas te realizarán?

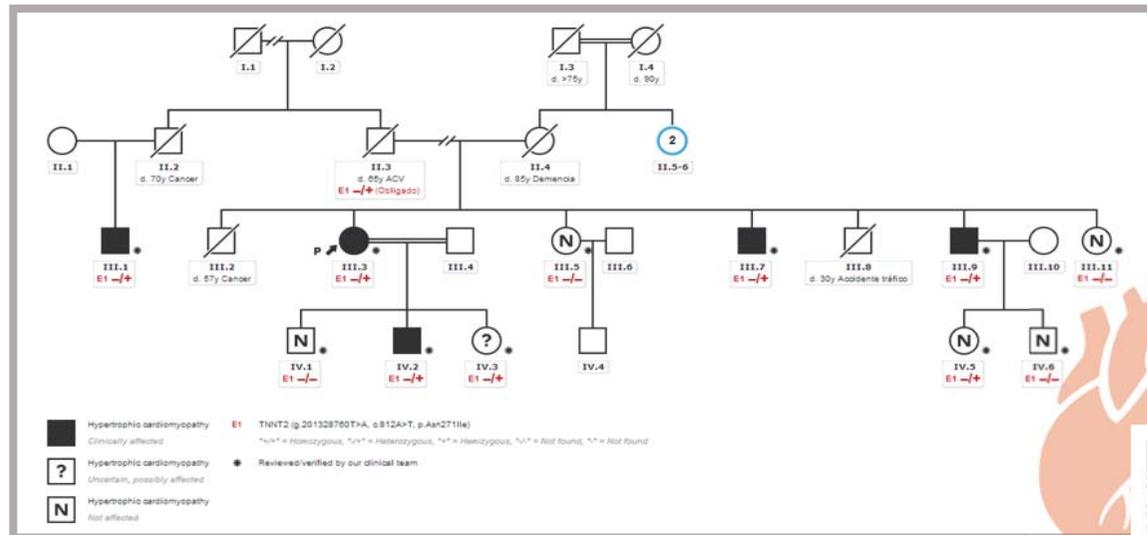
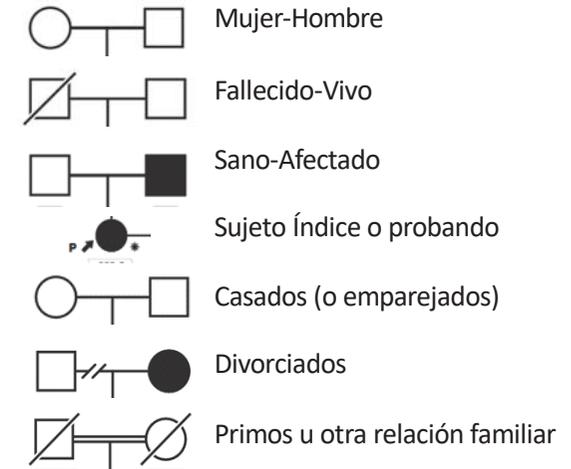
Te van a realizar una serie de preguntas:

- **Aspectos demográficos:** ¿cuántos hijos y hermanos tienes o has tenido?, ¿cómo se llaman?, ¿dónde han nacido tus padres y cuántos hermanos han tenido?.
- **Aspecto médicos:** ¿quién ha fallecido?, ¿a qué años y cuál fue la causa?, ¿alguien más en la familia tiene problemas del corazón o ha fallecido repentinamente? .

Por eso, es importante recabar la máxima información posible de cara a la consulta para realizar un árbol genealógico lo más completo y fiel posible a la realidad de cada familia.

Finalmente, por supuesto, se garantizará la confidencialidad de la información obtenida durante la elaboración del árbol familiar.

¿Qué significa cada símbolo del árbol genealógico?



Ejemplo de árbol genealógico



4. GENÉTICA Y HERENCIA

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

Conceptos generales:

Genética: estudia los genes y cómo se heredan rasgos físicos (color de ojos, grupo sanguíneo), comportamientos y enfermedades.

Genes: se encuentran en el núcleo de nuestras células y son las **instrucciones particulares** de cada una de ellas. Su información indica a nuestras células cómo comportarse y qué función tienen.

Genoma: conjunto de genes de una persona; sería como el **manual de instrucciones** de nuestro cuerpo.

Genotipo: combinación particular de genes de una persona (por ejemplo, 1 gen de ojos marrones y otro de ojos azules).

Fenotipo: lo que en realidad se expresa y pasa en nuestro cuerpo (en este ejemplo, tener ojos marrones).

¿Cómo se almacena la información en los genes?

Las células de nuestro cuerpo tienen un núcleo que contiene todo el material genético, el cual se almacena en forma de un material llamado **ADN**.

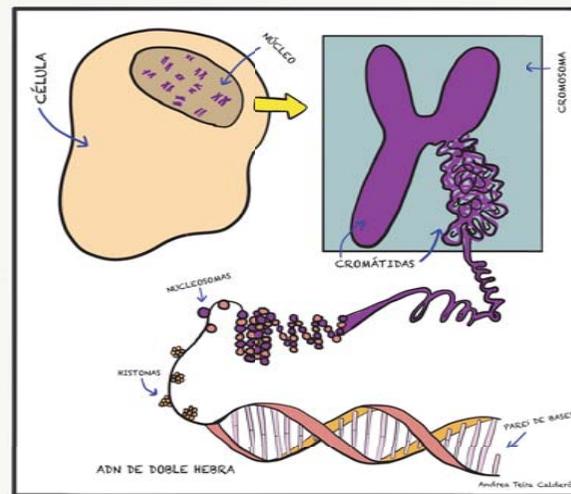
El ADN está formado por 2 largas cadenas de **nucleótidos**, que se enrollan formando una doble hélice. Existen 4 tipos de nucleótidos que se emparejan por parejas en función de sus bases (Adenina-Timina, Citosina-Guanina), lo que permite

que las 2 cadenas permanezcan unidas. Un gen está formado por una **larga secuencia de pares de bases** (hasta 1 millón), mientras que en todo el genoma existen más de 3 billones de pares.

Para guardar tanta cantidad de ADN, este se empaqueta en los **cromosomas**. Existen 46 cromosomas en total, que se agrupan en 22 pares idénticos (llamados **alelos**), mientras que el 23º par son los cromosomas sexuales (**X e Y**), que determinan el sexo de una persona en función de cómo se agrupen: **XX** será una **mujer** y **XY** será un **hombre**.

¿Cómo se lee la información de los genes?

Las “órdenes” de los genes se traducen en forma de **proteínas** que llevan a cabo una función determinada. Las proteínas son largas y complejas estructuras formadas por **aminoácidos**, que llevan a cabo la mayor parte del trabajo en nuestro cuerpo. Ejemplos de proteínas son las **hormonas**, **enzimas** (que pueden servir para digerir alimentos) o **anticuerpos** (que nos defienden de infecciones).



Almacenamiento de la información genética.

Para producir una proteína a partir de un gen, se traduce su información para crear aminoácidos. Los nucleótidos que forman los genes se agrupan en grupos de 3, llamados **codones**. En un proceso muy complejo, estos codones **se traducen**, dando lugar cada uno a un **aminoácido distinto**, que posteriormente **se unirá** a otros para formar una proteína.

¿Cómo se transmite la información a nuestros hijos?

En cada espermatozoide, se almacena un conjunto de 23 cromosomas del padre (uno al azar de cada par de alelos). De la misma forma, en cada óvulo, se almacena un conjunto de 23 cromosomas de la madre. La combinación de ambos conjuntos tras la fecundación, determinará el genoma de nuestros hijos.

Así, dentro del ADN de una persona, existen **2 copias**, llamadas **alelos**: una de la madre y otra del padre; y sólo **se expresará una** de ellas.

Se habla de **heterocigosis** cuando las 2 copias de los alelos son diferentes y de **homocigosis** cuando son iguales.

Un alelo es **dominante** si siempre se expresa, tanto en heterocigosis como homocigosis.

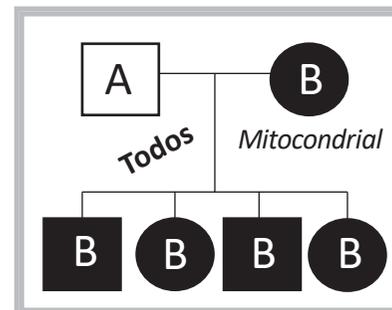
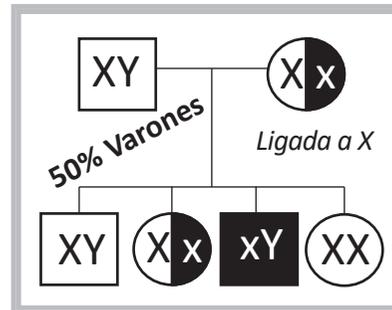
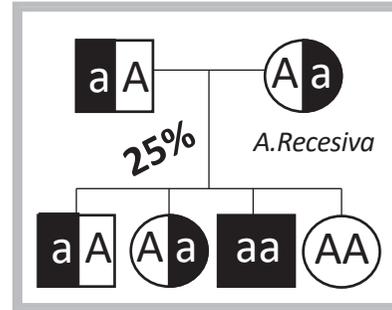
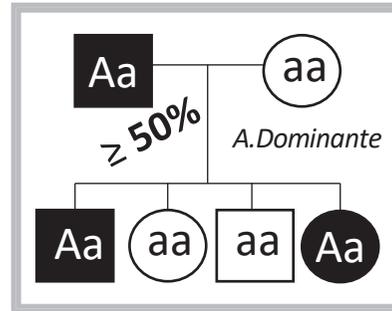
Un alelo es **recesivo** si solo se expresa si no hay otro dominante. Se necesita que los 2 alelos sean iguales, es decir, **sólo** se expresan en **homocigosis**.

Hablaremos de **portador sano** cuando una persona tiene un **alelo** particular que **no se ha expresado**.



Tipos de herencia:

- 1. Autosómica dominante:** aquellos que tengan el alelo dominante (ya sea en hetero u homocigosis) tendrán el rasgo o enfermedad. **Si uno de los padres lo tiene**, la descendencia tiene un **≥50% de heredarla**. Por ejemplo, si el padre tiene ojos marrones (**Aa**, dominante) y la madre ojos azules (**aa**, recesivo), al menos el 50% de los hijos tendrán ojos marrones (**Aa**). **Muchas enfermedades** se heredan de manera dominante.
- 2. Autosómica recesiva:** solo aquellos que tengan los 2 alelos recesivos, es decir, que sean **homocigotos**, tendrán el rasgo o enfermedad. Si ninguno de los **padres** tienen la característica pero son **portadores** del alelo, un **25%** de los hijos **la tendrán** y otro **50%** serán **portadores** del alelo. En el ejemplo anterior, si ambos padres son portadores del alelo de ojos azules (**aA/Aa**), solo un 25% los tendrá de este color (**aa**). Las enfermedades de herencia recesiva **son raras**.
- 3. Ligada al cromosoma X:** son enfermedades que se encuentran solo en el cromosoma X. Los **hombres**, como únicamente tienen uno, **siempre padecerán la enfermedad**. Además, ellos solo **transmitirán ese cromosoma a sus hijas**. Las **mujeres**, como tienen 2 cromosomas X, **no padecerán necesariamente la enfermedad (Xx)**. En esta situación, el **50% de los hijos sufrirán la enfermedad (xY)**, y el **50% de las hijas serán portadoras (Xx)**. Las enfermedades con este tipo de herencia **son raras**, pero no tanto como las recesivas.
- 4. Mitocondrial (matrilineal):** existe ADN fuera del núcleo, dentro de las mitocondrias (cuya función es obtener la energía para la célula). Este ADN mitocondrial **solo es transmitido por las mujeres (B)**, de tal manera que **todos sus hijos e hijas lo heredarán**. Las enfermedades que presentan este tipo de herencia son **extremadamente raras**.



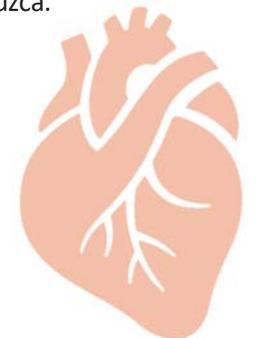
¿Qué tipos de errores pueden tener los genes?

Los genes pueden sufrir **cambios en sus pares de bases**, en su código genético. Esta variación de la normalidad es lo que se llama una **“variante genética”, que puede producir o no enfermedad**. Los cambios que se pueden producir son diversos, pero en resumen, puede pasar que un par de bases se borre (delección), se añada uno a mayores (inserción), o simplemente se cambie por otro par de bases diferente. Esto puede dar lugar a **cambios en la proteína** que “ordena” ese gen.

Una variante genética produce **enfermedad** cuando la proteína resultante **no funciona correctamente**, pudiendo funcionar de más o de menos.

Lo típico es que estas variantes genéticas **se hereden de uno de los padres** y se expresen o no en función del tipo de herencia. Sin embargo, a veces estos errores se producen de **manera espontánea** en una persona. Es lo que se llama mutación **de novo**. En este caso, la enfermedad **no viene de ninguno de los padres**, pero se **podría transmitir** a la descendencia.

Por último, tenemos que hablar de la **penetrancia**. Aunque usted tenga **una variante genética** que cause enfermedad y a pesar de que esta sea dominante, **no siempre se expresa**, dependiendo de otros factores genéticos, de factores medioambientales y del estilo de vida para que la enfermedad se produzca.



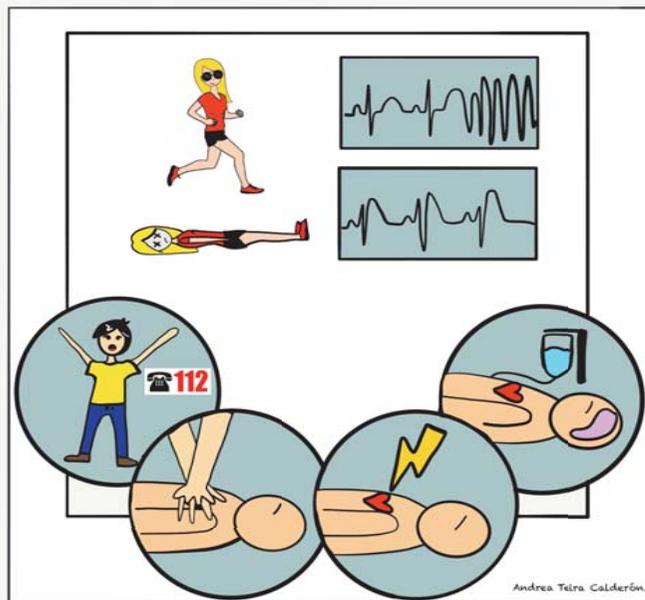
5. MUERTE SÚBITA CARDIACA

Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín

Concepto

La muerte súbita se define como el **fallecimiento inesperado que acontece antes de una hora desde el inicio de los síntomas**. En caso de muerte súbita no presenciada, se amplía el intervalo a **24 horas** tras el último contacto vivo.

La primera causa de muerte súbita es el **origen cardiaco** y representa el 25% de la mortalidad global, con una incidencia de 5,4/100000 habitantes/año en menores de 55 años.



Causas

Las causas son variadas y solo un porcentaje de ellas se deben a cardiopatías de origen hereditario. En **mayores de 35 años**, la causa más frecuente es la enfermedad coronaria, es decir, los **infartos**. Sin embargo, en **menores de 35 años**, las **cardiopatías de origen familiar** engloban la mayoría de casos.

En general, dentro de todas las causas de muerte súbita podemos encontrar:

- **Miocardopatías:** enfermedades del músculo cardiaco como las miocardopatías hipertrófica, dilatada, restrictiva, arritmogénica y no compactada.
- **Canalopatías:** enfermedades de los canales iónicos como el síndrome de Brugada, el síndrome de QT largo, la taquicardia ventricular catecolaminérgica...
- **Enfermedades de la aorta:** como el síndrome de Marfan, el síndrome de Loeys-dietz, síndromes hereditarios de aneurismas aórticos...
- **Enfermedad coronaria:** por depósito de colesterol en las arterias que dan flujo al corazón. A partir de los 35 años, se incrementa exponencialmente su incidencia.
- **Otras:** miocarditis, disección de aorta, tromboembolismo pulmonar, origen anómalo de las coronarias...

Es fundamental establecer la causa de la muerte súbita para decidir si hay que realizar o no un estudio a los familiares.

Diagnóstico

La prueba fundamental que debe realizarse para llegar al diagnóstico de la muerte súbita es la **AUTOPSIA**.

La población debe concienciarse de la importancia de realizar la autopsia en caso de un fallecimiento por muerte súbita. A pesar de que parece menos doloroso el enterramiento precoz del fallecido, este estudio puede permitir el diagnóstico de certeza de la causa de la muerte y aportar gran información para el estudio posterior de la familia.

La autopsia comprende 2 partes:

- **Autopsia forense:** estudio macroscópico y microscópico del corazón y el resto de órganos del fallecido.
- **Autopsia molecular:** idealmente en ADN obtenido de sangre del fallecido. Con la tecnología actual se pueden analizar un gran número de genes relacionados con la muerte súbita.

Es preciso saber que la **autopsia es negativa hasta en un 30-40%** de los casos de muerte súbita, a pesar de un riguroso análisis post-mortem. Existen cardiopatías hereditarias que no pueden ser detectadas en la autopsia forense como las canalopatías o determinadas formas de miocardopatías. Estos casos de muerte súbita con **autopsia forense negativa** se conocen como **muerte súbita cardiaca de origen arritmico** y hay que evaluar a los familiares para poder llegar a un diagnóstico concreto.



Estudio de familiares

Los familiares de primer grado (padres, hermanos e hijos) de un paciente fallecido de forma súbita deben realizarse un estudio cardiológico completo en todos los siguientes supuestos:

- **Autopsia con diagnóstico de miocardiopatía de causa genética:** hipertrófica, dilatada, arritmogénica, restrictiva y no compactada.
- **Autopsia con diagnóstico de enfermedad de la aorta,** especialmente en caso de pacientes jóvenes.
- **Autopsia negativa:** muerte no explicada o muerte súbita cardiaca de origen arrítmico.
- **Autopsia no realizada:** muerte súbita cardiaca no explicada.

El protocolo de estudio puede variar según el centro responsable, pero el estudio básico debe incluir la evaluación de todos los siguientes puntos, que puede realizarse en una única consulta:

- Recoger la máxima información del fallecido y del evento fatal.



“L'autopsie”, Paul Cezanne 1869

- Árbol familiar de 3 generaciones.
- Historia clínica.
- Exploración física.
- Electrocardiograma.
- Ecocardiograma.

Dependiendo de los hallazgos de la autopsia, pueden ser necesarios pruebas diagnósticas concretas como la resonancia cardiaca o el TAC cardiaco, sobre todo en casos de enfermedades de la aorta o miocardiopatías concretas.

Finalmente, en casos con autopsia negativa o no realizada existen una serie de pruebas especiales con el fin de determinar la presencia de canalopatías: electrocardiogramas especiales, prueba de esfuerzo, holter-ECG de 24 horas y test farmacológicos.

El **estudio genético** solo debe realizarse en familiares de un paciente fallecido de muerte súbita en los siguientes 2 supuestos:

- Estudio genético positivo en el paciente fallecido de muerte súbita.
- Estudio cardiológico con diagnóstico de cardiopatía de origen hereditario en el familiar estudiado.

Seguimiento de familiares

El estudio de los familiares de primer grado debe iniciarse de forma precoz tras el fallecimiento del caso índice.

Existe más controversia respecto a la **edad de inicio** del estudio en la población pediátrica y la actuación depende del tipo de cardiopatía. De forma general la recomendación sería:

- **Miocardiopatías y enfermedades de la aorta:** inicio de los estudios cardiológicos y posibilidad de estudio genético a los **10-12 años**. Los estudios pueden realizarse antes en casos concretos, pero en general se trata de cardiopatías que **no suelen presentarse antes de esta edad** y en las que no se dispone de tratamientos específicos que modifiquen el curso clínico de la misma.
- **Canalopatías y estudio cardiológico negativo:** realización de estudios de forma precoz. En este escenario la identificación precoz de pacientes afectados permite **cambiar hábitos de vida e iniciar tratamientos específicos** que han demostrado mejorar el pronóstico de la enfermedad.

Respecto al seguimiento de los familiares, va a depender del estudio genético:

- En presencia de **estudio genético positivo** los familiares de primer grado con estudio negativo no precisan seguimiento cardiológico, ni tampoco lo precisará su descendencia.
- En caso de resultado genético no realizado o no concluyente se realizará un seguimiento de acuerdo a la cardiopatía de base:
- **Miocardiopatías y enfermedades de la aorta:** seguimiento hasta los 50-60 años de edad.
- **Canalopatías y estudio cardiológico negativo:** única valoración o seguimiento hasta los 40 años.



6. ¿CÓMO SE REALIZA UNA RCP BASICA?

Dra. Miren González Benito, Dr. Luis Ruiz Guerrero

Mensajes Clave

- Actúa con rapidez.
- Marca el 112, pide ayuda.
- Identifica al paciente con parada cardiorrespiratoria.
- Comienza las compresiones torácicas cuanto antes.

Esquema con explicación

https://www.cruzroja.es/prevencion/hogar_09.html.

¿Cómo detectar una parada cardiorrespiratoria?

La parada cardiorrespiratoria (conocida por sus siglas como PCR) es una **pérdida brusca e inesperada del pulso y del conocimiento** debido a un fallo de la capacidad del corazón para bombear sangre al cerebro y al resto del organismo. Debemos sospecharla siempre que estamos ante una persona inconsciente y que no respire espontáneamente. Es **potencialmente reversible**.

¿Qué es la RCP?

RCP significa **resucitación cardiopulmonar** y puede salvar vidas, ya que es la manera de hacer que vuelvan a circular la sangre y el oxígeno hacia el organismo de un corazón que ha sufrido una parada, evitando así que el cerebro y otros órganos queden “sin riego” y se dañen.

¿Cómo actuar ante una PCR?

Los siguientes pasos son las Recomendaciones para la Resucitación del Consejo Europeo de Resucitación del año 2015:

ANTES DE ACTUAR

- Debemos asegurarnos de que tanto la víctima como nosotros estemos fuera de peligro.
- Comprobar el estado de consciencia de la víctima y buscar la presencia de signos vitales como ronquidos, intento de respiración, balbuceo, etc.
- Debemos llamar a la víctima, preguntarle si se encuentra bien y estimularle suavemente.

Si RESPONDE: dejaremos a la víctima en la posición en la que se encuentra o en posición lateral de seguridad y llamaremos al 112 o buscaremos ayuda.

Si NO responde: SOLICITAREMOS AYUDA (DA LA VOZ DE ALARMA) y realizaremos los siguientes pasos:

PASOS A SEGUIR

PASO Nº **1**: ABRE LA VÍA AÉREA:

- Colocaremos la víctima **boca arriba**.
- **Maniobra Frente- Mentón:** colocaremos una mano encima de su frente y echaremos la cabeza suavemente hacia atrás, elevando la barbilla utilizando la punta de los dedos de la otra mano (así se evita que la lengua impida el paso del aire a los pulmones).

PASO Nº **2**: COMPRUEBA SI RESPIRA CON NORMALIDAD.

En 10 SEGUNDOS...

- **VER** si tiene movimiento de respiración.
- **OIR** ruidos respiratorios.
- **SENTIR** su aire en la mejilla.

¡SI DUDAS, ACTÚA COMO SI LA RESPIRACIÓN NO FUESE NORMAL!

SI LA RESPIRACIÓN NO ES NORMAL, ACTIVA EL SISTEMA DE EMERGENCIA LLAMANDO AL 112 O PIDE AYUDA, YA QUE ESTÁS ANTE UNA VÍCTIMA EN PARO CARDIORRESPIRATORIO.

Indica: Tu nombre, lugar del incidente y que hay una víctima en parada cardiorrespiratoria y empiezas maniobras de RCP (toda persona puede realizar la RCP, incluso si nunca lo ha hecho antes ni ha recibido entrenamiento).



PASO Nº 3: EMPIEZA LA RCP:

- Inicia **30** compresiones torácicas.
- Arrodíllate al lado de la víctima.
- Coloca el talón de la mano en el centro del pecho.
- Coloca el talón de la otra mano encima.
- Entrelaza los dedos.
- Coloca los brazos rectos.
- Comprime el pecho a un ritmo de **100 compresiones por minuto** con una profundidad de 5 cm (se puede seguir mentalmente el ritmo de la canción "Staying Alive" de los Bee Gees o de la "Macarena").



Compresiones torácicas.

- Da **2** respiraciones de rescate.
- Abre la vía aérea (maniobra Frente-Mentón).
- Pinza la nariz de la víctima, coloca tus labios sellando los suyos e insufla aire durante 1 segundo, observando cómo se eleva el pecho de la víctima.
- Separa tu boca y repite.

ALTERNA 30 COMPRESIONES CON 2 RESPIRACIONES o SOLO COMPRESIONES TORÁCICAS DE FORMA CONTINUA

Si hay **2 reanimadores**, se intercambiarán cada 2 minutos (5 ciclos de 30:2).

Se debe reducir al mínimo las interrupciones entre las compresiones torácicas.



Respiraciones de rescate.

Se aconseja que las personas que no saben realizar resucitación cardiopulmonar utilicen "solo las manos", es decir, que solo hagan compresiones y no se preocupen por la vía respiratoria o respiración boca a boca.

PASO Nº 4: DESCARGA

- Si es posible envíe a alguien a buscar un **Defibrilador Externo Automatizado (DEA)** y traerlo. Si te encuentras solo, no abandonar a la víctima.
- Tan pronto como llegue el DEA, ponerlo en funcionamiento y aplicar los parches adhesivos en el pecho desnudo del paciente.
- Si hay dos reanimadores deben continuarse las maniobras de RCP durante la colocación de los parches.
- Asegurarse de que nadie toca a la víctima mientras el DEA realiza el análisis del ritmo y al apretar el botón de descarga si lo indica el aparato.
- Reiniciar la RCP inmediatamente.



DEA o desfibrilador externo automático.





Los síntomas

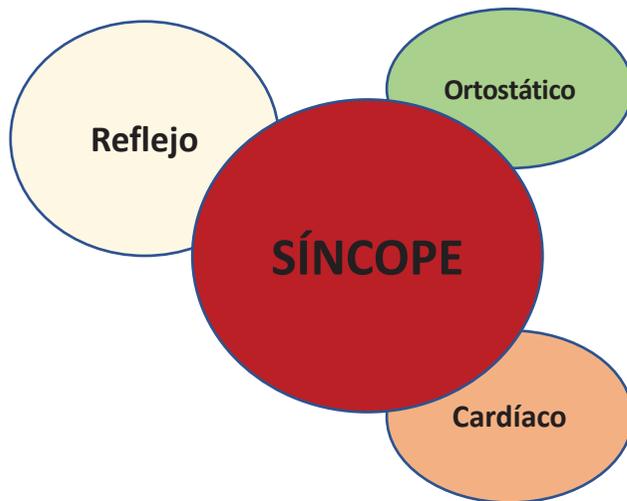
7. EL SÍNCOPE

Dr. Aritz Gil Ongay, Dr. Víctor Expósito García

¿Qué es?

Es un **desmayo transitorio** (pérdida de consciencia) producida por bajo riego sanguíneo cerebral. Característicamente suele ser de **inicio rápido**, **corta duración** (1-2 minutos) y **recuperación espontánea completa**.

¿Son todos iguales? ¿Qué tipos hay?



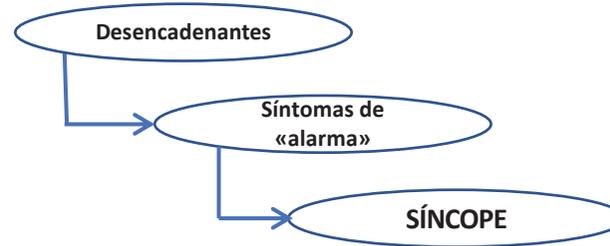
- El **síncope vasovagal** es el más frecuente de todos.
- Entra dentro del grupo de los llamados síncope reflejos.
- **1 de cada 4** personas tendrá uno a lo largo de su vida.

¿Cuál es la causa?

Puede estar causado por bajadas de tensión transitorias, arritmias cardíacas (ritmos rápidos y lentos), enfermedades de las válvulas cardíacas, enfermedades nerviosas, la deshidratación, la tos u otros gestos.

SÍNCOPE VASOVAGAL

Como hemos comentado es el tipo de síncope **más frecuente**. Habitualmente llegar a su diagnóstico es fácil, pero en ocasiones resulta complicado, dado que **se puede confundir** con crisis convulsivas o con problemas cardíacos.



Situaciones que lo **desencadenan** y que orientan a este tipo de síncope son: largos periodos de pie, el dolor o ver sangre. El **test de mesa basculante** es una prueba no invasiva que se puede utilizar para reproducir el síncope y llegar así al diagnóstico.

Otras características que orientan dicho origen son los **síntomas de alarma** antes de que se produzca el desmayo: visión borrosa, sudoración, sensación nauseosa o palidez cutánea.

Después de esos síntomas de «aviso», la persona suele perder la consciencia, típicamente durante menos de 1 minuto y se recupera de forma rápida y completa.

La **CAUSA** es una interpretación «errónea» de un estímulo cerebral mediante la cual los **vasos sanguíneos** del cuerpo **se dilatan** y el **ritmo cardíaco se enlentece**. Debido a ello, no hay suficiente presión para que llegue sangre al cerebro, deja de funcionar y con ello se pierde la consciencia cayendo al suelo. La **posición horizontal ayuda** a que se recupere de nuevo el riego cerebral.



¿Cómo actuar?

Evitar los desencadenantes

Las personas con tendencia a padecer este tipo de síncope deberían evitar situaciones en las que se encuentren mucho tiempo de pie y en ambientes calurosos, avisar al personal de enfermería con las extracciones sanguíneas y estar en sobre aviso ante cualquier otra situación que se haya reconocido previamente como desencadenante.

- Mantener un buen estado de **hidratación** (unos 2L de líquidos claros diarios) es aconsejable y una dieta con **sal en las comidas** (siempre que no padezca una enfermedad cardíaca que lo contraindique).

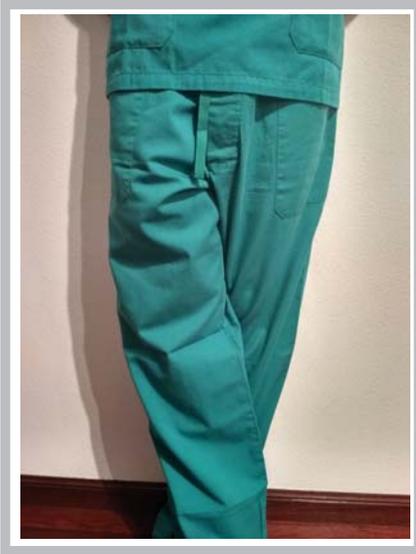
- Un indicador bueno del estado de hidratación es el color de tu **orina**, la cual debe ser **poco amarillenta**.



Maniobras contra los «síntomas de alarma»

Siempre que sea posible, lo mejor es **tumbarse** y en caso de no ser posible por la situación, sentarse en una silla o en el suelo.

Piernas cruzadas: estando de pie. Cruza una pierna sobre la otra y apriétalas enérgicamente. Con esto conseguiremos bombear gran parte de la sangre contenida en los grandes músculos de las piernas hacia la zona alta de nuestro cuerpo.



Tensión de los brazos: agárrate las manos con los dedos en forma de garra. Tira de cada brazo en dirección contraria con fuerza. En esta ocasión, será toda la sangre contenida en los brazos la que por un efecto mecánico será bombeada hacia la zona alta del cuerpo.



Apretón de manos: si dispones de una pelota de goma, esto es lo ideal. Apriétala con la mano con fuerza varias veces. Haremos trabajar a los músculos del antebrazo consiguiendo el mismo efecto que con la maniobra anterior.



Tras el síncope

Mantén la calma. En menos de un minuto debería de recuperarse la consciencia. En caso contrario, pide ayuda.

DUDAS FRECUENTES DEL SÍNCOPE

¿Es peligroso?

En la **mayoría de los casos, no**, dada la naturaleza «benigna» del mismo. A pesar de ello, uno de los peligros más importantes es la **propia caída al suelo** con el desmayo y el riesgo de golpearse con algo. Por ello es tan importante reconocer los síntomas de alarma.

En **otros casos**, el síncope puede ser un síntoma de una enfermedad subyacente. En función de ello podrá ser **más o menos peligroso**.

Los que tienen **causa cardíaca** implican mayor riesgo.

¿Qué pruebas me pueden realizar para llegar al diagnóstico?

Lo más importante es realizar una buena **historia de lo sucedido** completándola con todos sus antecedentes personales y una **exploración física**. El **electrocardiograma** también es importante. En función de los hallazgos anteriores podría estar recomendado la valoración por un cardiólogo, quien podría realizar otras pruebas como un **Holter-ECG** (monitoriza el ritmo cardíaco) o un **ecocardiograma**.

¿Voy a tener que tomar pastillas?

Lo principal en el síncope vasovagal son las medidas preventivas. Con una buena hidratación suele ser suficiente. En casos excepcionales puede ser necesario tratamiento farmacológico.



8. EL DOLOR TORÁCICO y LA DISNEA

Dr. José M. Larrañaga Moreira; Dra. Cayetana Barbeito Caamaño

¿Qué es el dolor torácico?

El dolor torácico o en el pecho puede tener diferentes causas. **Es importante que describa correctamente sus características** para poder identificar la causa con la mayor certeza posible.

¿Cuáles son sus posibles causas?

- **Osteomuscular:** es la **más frecuente**, como una contractura. El dolor aparece con **ciertos movimientos**, se localiza fácilmente, a veces como un pinchazo y alivia con el masaje de la zona. Puede durar desde segundos a semanas y alivia con analgésicos.
- **Inflamatorio:** el dolor puede **aumentar al respirar profundo** y empeorar al estar acostado. Frecuentemente se describe como un pinchazo.
- **Digestiva:** el dolor aumenta o alivia después de las **comidas** y suele localizarse en la boca del estómago. Se describe como un “ardor”.
- **Cardíaco o “angina de pecho”:** tiene diferentes causas y es el más importante que hay que identificar, sus características son:
 1. Sensación de **“presión” en el pecho**, no localizada en un punto.
 2. El dolor se va al **brazo izquierdo y a la mandíbula** y se puede acompañar de **sudor frío y náuseas**.

3. Se desencadena con algún **esfuerzo físico** y cede al descansar.

Así, **un dolor que dura segundos, nota como un pinchazo o que aumenta después de las comidas, es poco probable que sea del corazón.**

¿Qué estudios puede precisar?

Es variable en función de su edad, sexo y las características del dolor. Puede ser que no sea necesario realizar ningún estudio o que con realizar una analítica, una radiografía del tórax y un electrocardiograma sea suficiente. En casos de sospecha de origen cardíaco, le podrán ofrecer realizar una prueba de esfuerzo, un TAC u otras pruebas para descartarlo.

¿Qué hacer si el dolor no cede?

Si tiene un dolor intenso de comienzo brusco, sobre todo si se acompaña de mareos o disnea, lo mejor es que avise a una ambulancia (061) sin demora y sea valorado urgentemente.



Andrés Teira Calderín

¿Qué es la disnea?

La disnea es lo que comúnmente conocemos como “**fatiga**” o “**falta de aire**”, ya sea en reposo o al hacer algún esfuerzo. El cansancio generalizado no es disnea y no tiene origen cardíaco en general.

¿Cuáles son sus posibles causas?

Existe un amplio abanico de posibles causas, como por ejemplo:

- **Respiratorio:** si usted ha fumado o padece de los bronquios y la fatiga aparece con esfuerzo.
- **Ansiedad:** si tiene mucho estrés o preocupaciones últimamente, puede notar disnea de comienzo en reposo.
- **Cardíaco:** si usted padece del corazón o ha ido en aumento, típicamente se muestra con algún esfuerzo.
- **Falta de entrenamiento:** si usted tiene una **vida sedentaria o tiene sobrepeso**, notará fatiga con esfuerzos que mejorará al adelgazar y entrenar.

¿Qué estudios puede precisar?

De nuevo es variable. Puede no ser necesario realizar ningún estudio o ser necesario realizar analítica, radiografía, electrocardiograma, espirometría (prueba de soplar para descartar problemas pulmonares), prueba de esfuerzo... Todo en función de lo que se sospeche.

¿Cuándo debo consultar urgentemente?

Si comienza con disnea de inicio brusco, sobre todo si se acompaña de mareos o dolor torácico, lo mejor es que avise a una ambulancia (061) sin demora y sea valorado urgentemente.



9. PALPITACIONES.

¿QUÉ ES UNA ARRITMIA?

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira

El ritmo normal

El ritmo o paso normal del corazón es marcado por el marcapasos natural que se llama nodo sinusal (NS) y que se encuentra en la aurícula derecha (AD) (representado como un rayo en la figura). Marca nuestra frecuencia cardiaca. La frecuencia (latidos por minuto o lpm) normal se encuentra entre 60 y 100 en reposo y puede aumentar con el ejercicio o el estrés y ser menor en algunos casos como en deportistas.

La electricidad originada por el NS se propaga inicialmente por las aurículas a través de sus células para hacer que estas se contraigan y las aurículas llenen de sangre los ventrículos. Después, la electricidad pasa a los ventrículos y se propaga por todas sus células. Esto se conoce como despolarización y hace que las células de los ventrículos se activen y se contraigan para "exprimir" el corazón y que la sangre sea bombeada.

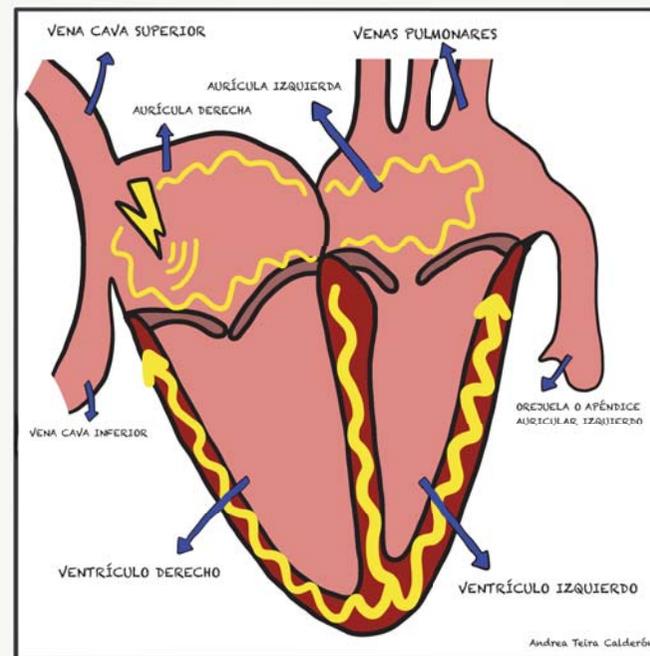
Las arritmias son, por tanto, ritmos o modos de propagación de la electricidad que se alejan de los parámetros normales explicados anteriormente.

Tipos de arritmias

Hay varias formas de clasificar las arritmias de forma didáctica.

Una de ellas sería la de diferenciar **según el lugar donde se produce la arritmia**.

- Arritmias **auriculares**: las que se originan en las aurículas. Aquí podemos tener la fibrilación auricular, el flutter auricular y la taquicardia auricular.
- Arritmias **ventriculares**: donde podemos diferenciar entre las extrasístoles ventriculares, las taquicardias ventriculares, y la fibrilación ventricular.



"Electricidad" del corazón

Otra forma de clasificarlo sería entre arritmias **malignas** (aquellas que pueden producir muerte súbita por parada cardiaca) y **benignas** (aquellas cuyo desenlace no es el de la parada cardiaca). Dentro de las malignas, tenemos la taquicardia ventricular, fibrilación y flutter ventricular y el bloqueo aurículo-ventricular avanzado.

También podemos distinguir las en función de la **frecuencia cardiaca** que manifiestan:

- **Bradiarritmias**: cuando la frecuencia cardiaca es inferior a 60 lpm. Dentro de estas estarían los bloqueos aurículo-ventriculares.
- **Taquiarritmias**: cuando la frecuencia es superior a 100 lpm.

Según su **duración**, pueden ser intermitentes o paroxísticas, permanentes, sostenidas, no sostenidas, etc.

Según **el intervalo entre un latido y otro**, podemos decir que la arritmia es:

- Rítmica, cuando el intervalo entre latidos es el mismo de forma constante.
- Arrítmica, cuando este es irregular.

Algunas arritmias se desencadenan con más facilidad durante **esfuerzos o estrés**, otras más durante el **sueño** y algunas no tienen una clara correlación causal.

Será importante **descartar**, en cualquier caso, que la arritmia lleve asociada alguna anomalía cardiaca estructural (valvular, muscular, etc).



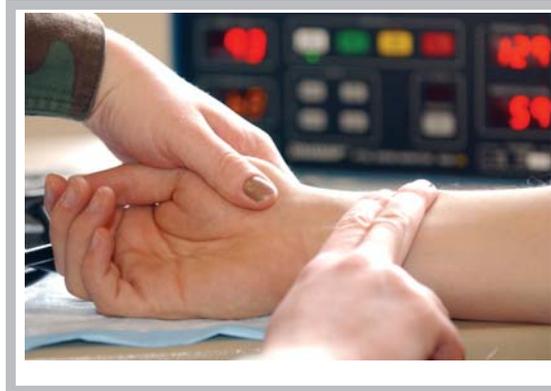
Arritmias

A continuación, un listado de las arritmias que pueden aparecer en el corazón (se explicarán por separado en los respectivos temas de este libro):

- Extrasístole auricular.
- Taquicardia sinusal.
- Bradicardia sinusal.
- Taquicardia auricular.
- Fibrilación auricular.
- Flutter auricular.
- Taquicardia intranodal.
- Taquicardia por vía accesoria.
- Bloqueo aurículo-ventricular.
- Extrasístole ventricular.
- Taquicardia ventricular.
- Fibrilación ventricular.

¿Cómo medirme la frecuencia cardíaca?

Cada latido impulsa sangre a través de las arterias y el pulso se puede detectar en zonas como el cuello o la muñeca. Generalmente, cada pulso corresponde a un latido pero, en caso de arritmia, esto puede no ser fiable. Es decir, la medición de frecuencia cardíaca solo será 100% fiable si se mide con un electrocardiograma. Incluso los aparatos de toma de tensión arterial o los relojes con pulsómetro pueden fallar ante determinados ritmos cardíacos.



Toma de pulso en arteria radial.

¿Y si mi pulso es irregular?

Si usted nota el pulso irregular durante varios segundos, lo más posible es que se deba a lo que llamamos extrasístole y no sea nada de importancia. Si se mantiene durante más tiempo, es conveniente que se realice un electrocardiograma en su centro de salud para documentar el ritmo.

Palpitaciones o latidos ectópicos, ¿qué son?

El término palpitación se usa para describir la sensación de un latido cardíaco, generalmente más fuerte y “desacompañado”, motivo por el cual se percibe. A veces, se relata también como **falta de latido, vuelco o golpe fuerte en el pecho**. En ocasiones, se nota en el cuello o se siente en la cabeza cuando la persona está tumbada y en silencio.

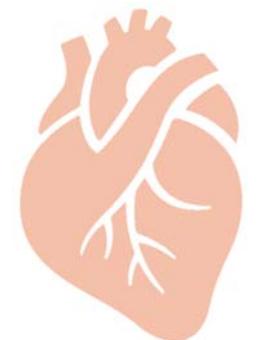
Es algo muy común en la población general y **no es peligroso o preocupante**.

Ante situaciones de **estrés** o después de hacer esfuerzo también se puede notar. Así mismo, tomar cafeína, alcohol o tabaco pueden favorecer su aparición.

Los **latidos extra, prematuros o ectópicos** son iniciados por zonas del corazón “más excitadas” diferentes al latido sinusal normal. Pueden ser latidos prematuros auriculares o ventriculares. Por lo general y de forma aislada, no tienen importancia.

La forma de detectarlos y documentarlos más adecuada es un electrocardiograma y un holter-ECG, pero no suele ser necesario llegar a realizar dichas pruebas habitualmente.

Tampoco suele requerir tratamiento, a menos que la frecuencia sea muy elevada o haya una enfermedad cardíaca subyacente, en cuyo caso se pueden utilizar fármacos como los betabloqueantes.



10. ARRITMIAS SUPRAVENTRICULARES

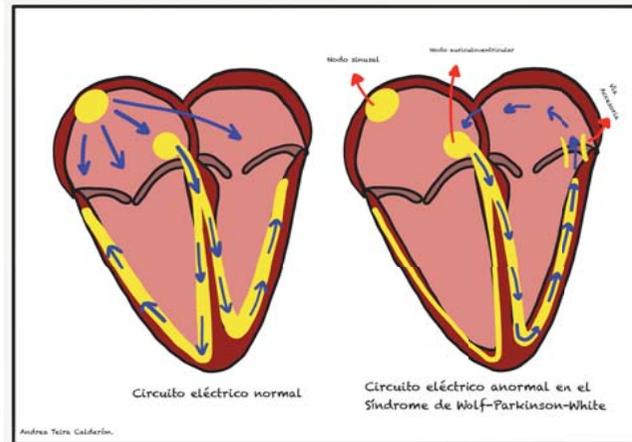
Dr. J. Valdivia Cuadros, Dr. José M. Larrañaga Moreira

¿Qué es un arritmia supraventricular?

El ritmo normal del corazón se origina en el nodo sinusal. Los latidos que se producen por encima de los ventrículos, en la aurícula o nodo auriculoventricular, se denominan supraventriculares.

Tipos de arritmias supraventriculares:

- **Extrasístoles supraventriculares (ESV):** son contracciones auriculares prematuras que se adelantan al latido normal. Se pueden tratar con betabloqueantes.
- **Arritmia sinusal respiratoria:** es fisiológica y no requiere ningún tratamiento.
- **Taquicardia sinusal inapropiada:** el nodo sinusal descarga a > 100 lpm de media en todo el día y no se encuentra una causa como anemia, fiebre, alteraciones del tiroides... Se trata con betabloqueantes o ivabradina.
- **Taquicardias supraventriculares:** cuando la frecuencia cardiaca es superior a 100 lpm y son sostenidas en el tiempo. Las principales son:
 - ✓ **Taquicardia intranodal (TIN):** de inicio y fin súbito. Son rápidas y sintomáticas. Se suelen irradiar al cuello. Se toleran bien, si no se tiene una cardiopatía. Se produce por existir 2 "camino" en el nodo auriculoventricular.
 - ✓ **Taquicardia por vía accesoria (Wolff-Parkinson-White o WPW):** los síntomas son similares a la TIN. Se produce por existir un **camino alternativo**



a la conducción eléctrica normal entre aurículas y ventrículos. Se caracteriza porque este camino se puede ver en el ECG en forma de lo que llamamos "onda delta".

- ✓ **Taquicardia auricular:** suelen ser persistentes y se asocian a bronquitis crónica o hipertiroidismo. Hay que usar fármacos para reducir su frecuencia y si no mejoran, se pueden ablacionar.
- ✓ **Fibrilación y Flutter auricular:** ver capítulo correspondiente.

Tratamiento:

Maniobra de Valsalva:

La TIN y el WPW pueden ceder tras realizar una maniobra de Valsalva. **El paciente debe aprender a realizarlas para cortar los episodios por sí mismo sin tratamiento.** Si no ceden, deberá acudir a urgencias. Esta se puede realizar de varias maneras, las más comunes:

- a) **Inspirar aire e intentar expulsarlo hinchando los carrillos con la boca y la nariz cerrada durante al menos 10 segundos (como para desatascar oídos).**

- b) **Apretar la barriga fuerte como si se hiciera de vientre, durante al menos 10 segundos.**

Fármacos antiarrítmicos:

Han demostrado ser eficaces en disminuir la frecuencia de cada tipo de arritmia supraventricular:

- **Betabloqueantes.**
- **Verapamilo y diltiazem.**
- **Otros (flecainida, amiodarona...)**

Ablación por radiofrecuencia:

Es como un cateterismo en el que se usa un electrocatéter para estudiar el mecanismo por el que se produce la arritmia. Después se utiliza calor o frío para quemar la estructura anatómica responsable. Una vez finalizada la ablación se comprueba la no inducibilidad (o producción) de la arritmia y termina el procedimiento.

Se considera como **terapia de primera línea para casos muy sintomáticos o tras el fracaso de los fármacos, siempre que el paciente lo desee, teniendo en cuenta que es un procedimiento invasivo.** Suele conseguirse el éxito en $>80\%$ de los casos simples, excluyendo la fibrilación auricular.



Maniobra de Valsalva



11. FIBRILACIÓN Y FLUTTER AURICULAR

Dra. Teresa Borderías Villarroel, Dra. Sofía González Lizarbe

¿A qué llamamos fibrilación auricular?

La **fibrilación auricular (FA)** es una arritmia cardiaca. Se denomina arritmia a la pérdida del ritmo normal del corazón o ritmo sinusal.

El ritmo sinusal es regular (rítmico) y normalmente se encuentra a una frecuencia (número de veces que el corazón bombea por unidad de tiempo) entre 60 y 100 latidos por minuto.

Cuando las **aurículas del corazón comienzan a contraerse caóticamente** (caen en fibrilación auricular), la sangre no se bombea de manera correcta a los ventrículos y esto tiene una serie de consecuencias.

La fibrilación auricular **es la arritmia más frecuente** y se calcula que **uno de cada cuatro adultos** presentará un episodio de fibrilación auricular a lo largo de su vida.

El ritmo cardiaco pasa a ser irregular, es decir la duración de cada latido es variable y en ocasiones, se puede percibir como palpitaciones.

La frecuencia cardiaca puede ser más rápida o más lenta de lo habitual.

¿A qué llamamos flutter auricular?

Es una arritmia muy similar a la FA en cuanto a causas, localización y forma de tratamiento. Se considera una arritmia “prima-hermana” de la FA. Se diferencia en que el ritmo puede ser rítmico, es decir, igual duración entre un latido y otro.

Factores que favorecen la aparición de FA o flutter

- La **edad**. A mayor edad mayor posibilidad de aparición de FA.
- La **tensión arterial elevada** (hipertensión arterial). Se trata del factor más frecuentemente relacionado con la aparición de la FA.
- **Sobrepeso y obesidad**.
- **Problemas cardiacos**. Las enfermedades del corazón pueden favorecer la aparición de FA.
- **Alteraciones hormonales** como, por ejemplo, de las hormonas del tiroides.
- El **síndrome de apnea del sueño**.
- El consumo excesivo de **alcohol**.

Sin embargo, en ocasiones la FA puede no tener ninguna causa que identifiquemos, pero es frecuente la presencia de algunos factores que pueden favorecer su aparición.

Tipos de FA

Fibrilación auricular paroxística. En este caso el ritmo normal del corazón alterna con episodios (“crisis”) de fibrilación auricular.

Fibrilación auricular persistente y permanente. La arritmia se establece y en ningún momento aparece el ritmo sinusal.

Síntomas que me puede dar la FA

En ocasiones, la FA no produce ningún síntoma. En caso de tener síntomas los más frecuentes son:

Palpitaciones: cuando la frecuencia del corazón se acelera, se puede percibir el latido del corazón como rápido y fuerte.

Mareos, sensación de falta de aire, cansancio excesivo, dolor o presión en el pecho son otros síntomas posibles.

¿Qué pruebas puedo necesitar que me realicen si tengo FA?

Dentro de los test diagnósticos, el **electrocardiograma** es la prueba definitiva para decir si se tiene o no FA. Sin él, no se puede hacer el diagnóstico. También puede ser útil un **holter-ECG**.

La **analítica básica y el ecocardiograma** serán dos pruebas de segunda línea dentro del proceso diagnóstico.



¿Qué riesgos existen si padezco una fibrilación auricular?

El latido irregular hace que en ocasiones la sangre no circule adecuadamente entre las diferentes cámaras del corazón y eso genera zonas de “remanso” de sangre en las aurículas. Esto favorece la formación de **coágulos** o trombos, los cuales podrían pasar a la circulación general y obstruir alguna arteria, impidiendo la llegada de sangre a ese lugar (las temidas “**embolias**”). Los trombos a nivel del sistema nervioso central pueden dar lugar a un ictus, la complicación más temida de la enfermedad.

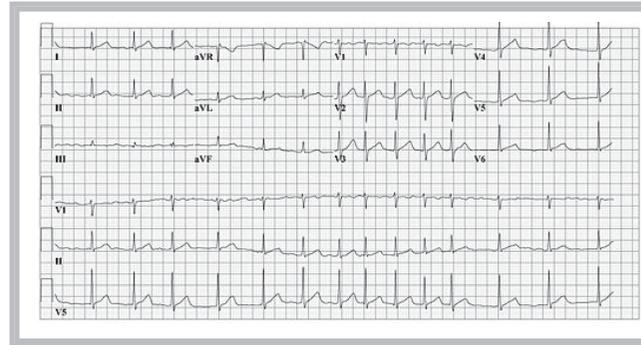
Cuando el corazón va **demasiado rápido** puede percibirse de forma desagradable su latido e incluso, si la frecuencia elevada se mantiene, puede dar lugar a un episodio de insuficiencia cardíaca.

Si la frecuencia del corazón es **muy lenta** puede desencadenar fatiga, mareos o síncope.

En ocasiones, las complicaciones se derivan del tratamiento como es el caso de las **hemorragias**.

¿Qué tratamiento puede estar indicado en caso de padecer fibrilación o flutter auricular?

En función de diferentes factores que su médico valorará, puede precisar distintos tratamientos.



El electrocardiograma típico, ritmo en FA

Tratamiento anticoagulante:

En muchas ocasiones está indicado el inicio de terapia anticoagulante para **evitar que se formen coágulos** en el corazón. Como contrapartida, puede aumentar el riesgo de sangrados. Su médico valorará el riesgo/beneficio antes de iniciarlos.

Fármacos para el control de la frecuencia cardíaca:

Si su corazón va demasiado rápido (frecuencia cardíaca en reposo es superior a 110 latidos por minuto), su médico iniciará medicinas para el control de la frecuencia del corazón

Fármacos antiarrítmicos:

Si tiene una FA paroxística, puede estar indicado el uso de fármacos que previenen las crisis de arritmias.

Cardioversión eléctrica:

Dependiendo de cada caso, se puede intentar recuperar el ritmo cardíaco normal mediante un choque eléctrico bajo una anestesia ligera.

Ablación con catéter:

Es un procedimiento de mayor complejidad que intenta eliminar la arritmias mediante pequeñas quemaduras en el corazón. Precisa anestesia general y la introducción de catéteres en vasos sanguíneos y en el corazón.

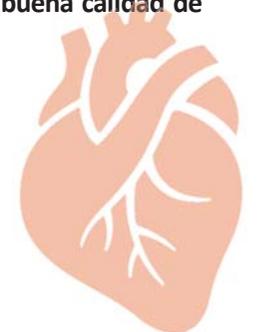
Los tratamientos para intentar revertir la FA o el flutter y mantener el ritmo normal, **no siempre son posibles o eficaces**. A veces, la aurícula (lugar donde aparecen estas arritmias) envejece y no es posible dar un tratamiento que evite estas arritmias.

Implantación de marcapasos:

Está indicado en los casos en los que el corazón va muy lento y produce síntomas.

¿Qué pronóstico tiene la FA?

Con el tratamiento adecuado, la mayor parte de los pacientes presentarán una **buena calidad de vida y escasas complicaciones**.



12. ARRITMIAS VENTRICULARES

Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M Larrañaga Moreira

¿Qué es un arritmia ventricular?

El ritmo normal del corazón se origina en las cámaras superiores del corazón o aurículas y se transmite a las cámaras inferiores o ventrículos. Cuando esto se altera y **el impulso eléctrico se origina en los ventrículos** se produce una arritmia ventricular.

¿Qué tipos hay?

Existen varios tipos de arritmias ventriculares en función de la duración y del mecanismo:

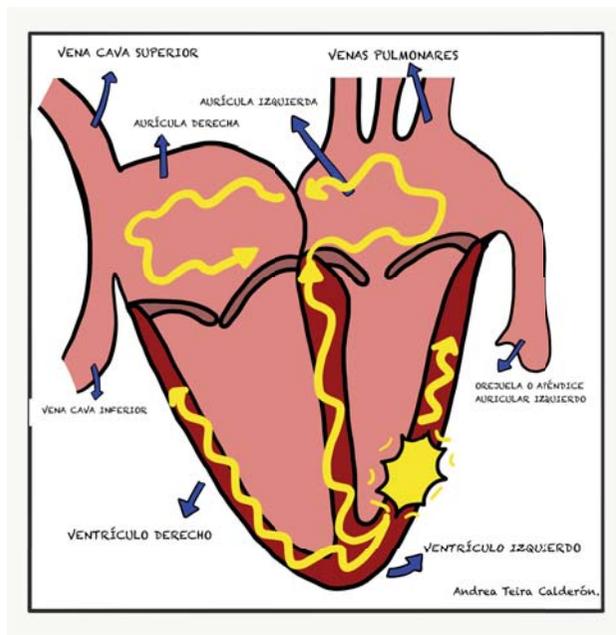
- **Extrasístoles ventriculares:** es un impulso que se origina **en un punto** de los ventrículos y se adelanta con respecto al latido normal, seguido de una pausa hasta el siguiente latido.
- **Taquicardia ventricular no sostenida:** se trata de un conjunto de impulsos originados en los ventrículos de **manera consecutiva**. Debe tener una duración mínima de 3 latidos y máxima de 30 segundos.
- **Taquicardia ventricular sostenida:** se produce cuando los impulsos ventriculares consecutivos duran **más de 30 segundos** y presentan una frecuencia ≥ 100 latidos por minuto.

- **Fibrilación ventricular:** los impulsos ventriculares se producen de una manera **desorganizada**, por lo que no se produce un impulso eléctrico efectivo y **el corazón deja de latir**.

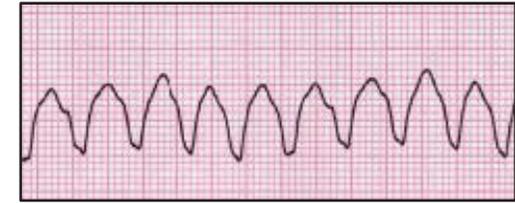
¿Qué síntomas producen?

Son variables:

- a) Las extrasístoles ventriculares o las taquicardias ventriculares no sostenidas pueden **no producir síntomas** o, en ocasiones, se notan **palpitaciones o sensación de “vuelco al corazón”**.
- b) En cambio, las taquicardias ventriculares sostenidas y la fibrilación ventricular pueden producir síntomas más importantes como son **mareo, pérdida de conocimiento, dolor torácico o muerte súbita**.



Origen de arritmias ventriculares



Tira de ritmo de una taquicardia ventricular

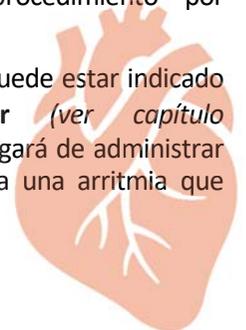
¿Qué tratamientos existen?

Estas arritmias pueden aparecer tanto en pacientes con una cardiopatía como en personas con un corazón normal. Normalmente, se realizará alguna prueba cardiológica de imagen (generalmente un **ecocardiograma**) para determinar este aspecto.

Si el corazón es normal y **no produce síntomas, no se suele poner un tratamiento**. En presencia de síntomas, se suelen emplear **inicialmente fármacos** que ayudan a enlentecer la frecuencia cardíaca y cortar la arritmia, como son los betabloqueantes o la amiodarona. En caso de mala tolerancia a la arritmia o que no cese con los fármacos, pueden ser necesario dar un choque eléctrico bajo sedación, lo que se conoce como **cardioversión eléctrica**.

Como un tratamiento más definitivo se puede realizar un **estudio electrofisiológico** (*ver capítulo correspondiente*) para localizar donde se produce la arritmia y realizar un **ablación**. A veces puede ser necesario repetir el procedimiento por recurrencia de la arritmia.

Por último, en algunos casos puede estar indicado implantar un **desfibrilador** (*ver capítulo correspondiente*), que se encargará de administrar un choque eléctrico si detecta una arritmia que amenace la vida del paciente.



13. BRADICARDIA Y BLOQUEOS

Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es la bradicardia?

La frecuencia normal del corazón suele estar entre 60 y 100 latidos por minuto. Frecuencias por debajo de 60 lpm se consideran bradicardia.

¿Qué son los bloqueos cardíacos y qué tipos hay?

Llamamos bloqueos cardíacos al enlentecimiento o cese de la transmisión del impulso eléctrico en algunas de las "vías" del corazón.

Pueden ser:

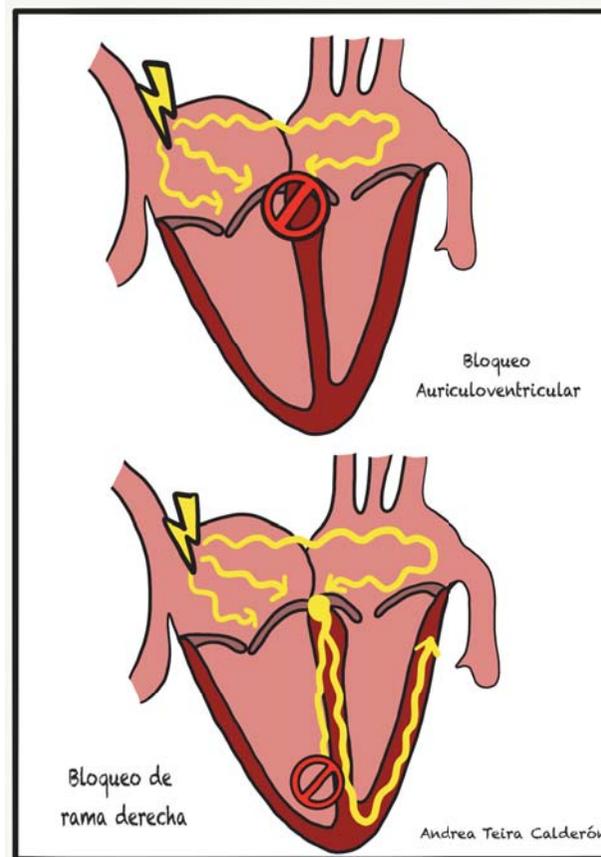
- Bloqueos de rama: el impulso viaja más lento o no lo hace por alguna de las vías que recorren los ventrículos.
- Bloqueos del nodo AV (1er, 2º o 3er grado). En los de tercer grado o completos hay una interrupción de la transmisión del impulso de las aurículas a los ventrículos.

¿Qué síntomas producen?

Al estar el corazón muy lento o incluso pararse durante algunos segundos, los síntomas que pueden sentirse son:

- Cansancio.
- Disnea (falta de aire, especialmente al realizar alguna actividad).
- Mareos, aturdimiento.
- Pérdida de conocimiento (síncope).
- Dolor de pecho.

Si usted tiene una pérdida de conocimiento brusca, debe consultar de manera urgente siempre.



¿Qué estudios pueden precisar?

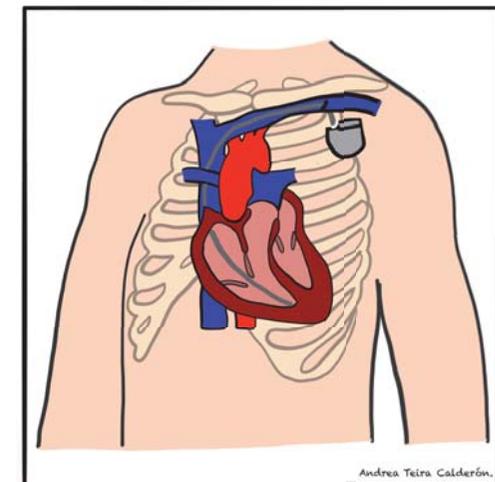
Al diagnosticar un bloqueo en el electrocardiograma (ECG) es posible que sea necesario que se realicen otras pruebas, como un Holter de monitorización cardíaca de 24 horas o un ecocardiograma transtorácico.

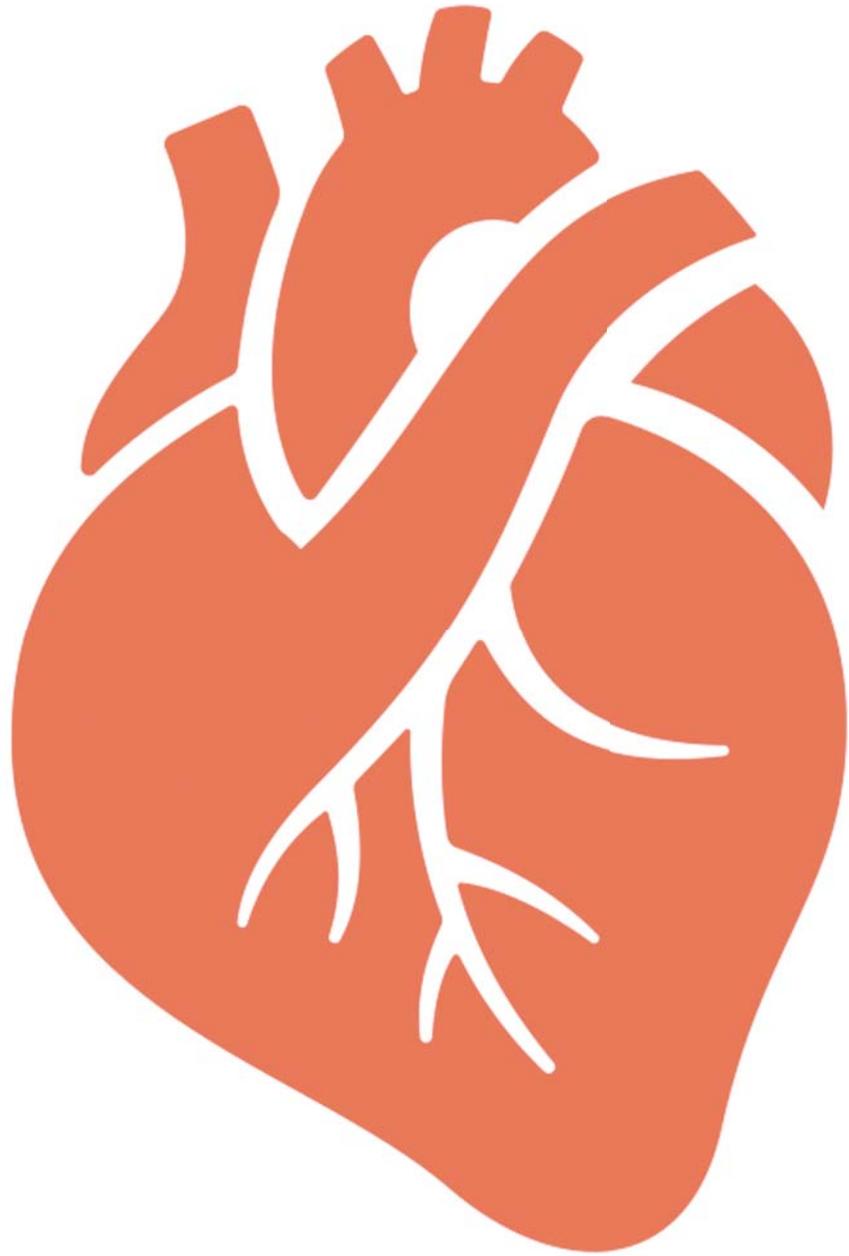
En ocasiones, si hay sospecha de síntomas secundarios a bloqueos que no se han objetivado en los ECG realizados, puede colocarse un Holter insertable de mayor duración debajo de la piel para intentar detectarlos.

Algunas veces se realizará un estudio electrofisiológico.

¿Qué tratamientos existen?

En ocasiones estos bloqueos no tienen repercusión para el paciente o es suficiente con retirar alguna medicación que favorece el enlentecimiento del corazón. En casos de bloqueos graves, puede ser necesario implantar un marcapasos definitivo.





Las pruebas complementarias

14. EL ESTUDIO GENÉTICO

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es y por qué me lo realizan?

Consiste en analizar los genes contenidos en su ADN, en busca de variantes genéticas potencialmente responsables de enfermedad.

Le pueden realizar un estudio genético si:

1. Se le ha diagnosticado o se sospecha una **enfermedad cardiovascular hereditaria**, como la miocardiopatía hipertrófica. Identificar una **causa genética**:

- Apoya el **diagnóstico**.
- Puede **cambiar** su **tratamiento**.
- Permite buscarla en sus **familiares**.
- Podemos evitar que **futuros hijos** la hereden.

2. Se encuentra **asintomático**, pero se ha detectado una **variante genética causante** de enfermedad cardiovascular hereditaria **en un familiar de 1º grado**. Si usted **no** tiene la **variante**, probablemente **no** desarrolle la **enfermedad**.

¿En qué consiste?

Tiene 2 partes diferenciadas:

1. **Preguntarle por su familia y dibujar un árbol familiar** (ver capítulo "El árbol genealógico") para detectar otros miembros afectados y valorar si existe indicación de estudio genético. Dado que son enfermedades hereditarias, cuántos más afectos haya, más posibilidades de que la prueba sea positiva.

2. **Toma de muestra biológica para, si es necesario, analizar su ADN** (tras firmar consentimientos informados) que, en general, puede ser:

- Sangre**. A través de una analítica.
- Saliva**. Se le pedirá que llene de saliva un recipiente (ver dibujo). Otra opción sería usar un bastoncillo para tomar una muestra de la boca.

No hace falta ir en ayunas. Si la muestra a recoger es **saliva**, es mejor **no comer nada ni fumar 4 horas antes de la prueba**, para no alterar el test. También se recomienda **no acudir a la cita con los dientes lavados**.

Interpretación de resultados:

Existen 3 posibles resultados:

1. **Positivo**: Se identifica una **variante genética relacionada** con su enfermedad. La probabilidad de que esto pase varía en función de la enfermedad. Se podrá **repetir en sus familiares de 1º grado** para saber si tienen esta variante genética.

2. **Negativo**: **No** se identifica ninguna **variante genética relacionada** con su enfermedad. Esto no quiere decir que su condición no sea hereditaria, simplemente que hoy en día **no se conocen todos los genes** que provocan estas enfermedades. Por lo tanto, sus **familiares de 1º grado** pueden tener la enfermedad y deben realizar un **seguimiento clínico periódico**.

3. **No concluyente**: Se identifican **variantes genéticas** que podrían **estar o no relacionadas** con enfermedad, pero todavía no se sabe con seguridad. En la práctica, **se considera** el estudio como **negativo**. Sin embargo, en ocasiones, se podría plantear repetir el estudio en sus familiares, como parte de la **investigación** para clasificar adecuadamente estas variantes.



Método de recogida de saliva para test genético



Importancia para la familia: ¿quién debe ser estudiado?

Ante la noticia de un estudio genético positivo, usted y su familia pueden sentir **ansiedad y preocupación**. Sin embargo, los únicos que deben ser estudiados son **los familiares de 1º grado: padre, madre, hermanos y hermanas, hijos e hijas**. Los genes **no “saltan” generaciones**, es decir, no pueden aparecer en un abuelo y su nieto si uno de los padres no lo tiene. Por lo tanto, hay que ir paso a paso en la familia, analizando cada caso en particular y manteniendo la calma.

Todos los familiares de 1º grado deben realizarse una valoración clínica y, si hay un **estudio genético positivo**, realizarlo en ellos para saber si son portadores de la variante. Si la tienen, deberán realizarse un **seguimiento clínico periódico**. Si **no** la tienen, es improbable que tengan la enfermedad y el **seguimiento es innecesario**.

En el caso de que el estudio sea **negativo**, **no hará falta repetirlo** en sus familiares. Sin embargo, estos pueden desarrollar la enfermedad y deben realizar un **seguimiento periódico** hasta aproximadamente los 50-60 años.

Tengo el estudio genético positivo, ¿significa que desarrollaré la enfermedad?

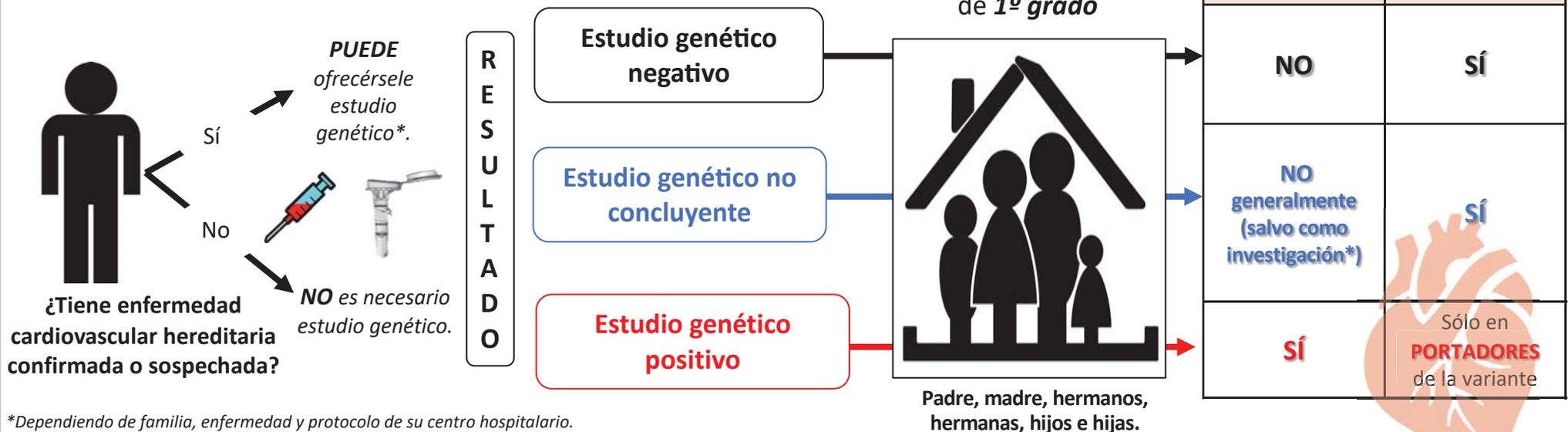
Es posible que la desarrolle a corto o largo plazo, pero, **a veces, los genes no**

se expresan y no padecerá la enfermedad. Y si la padece, puede **afectarle de manera diferente** que a sus familiares. Por ello, debe hacerse un **seguimiento periódico** para detectar la enfermedad en fases iniciales y poder iniciar tratamiento si se necesita.

La mayoría de enfermedades **debutan en edad adulta**, siendo poco frecuente que un niño esté afectado. Es importante recordar que, aunque usted esté sano, puede transmitir la genética a su descendencia y ellos estar afectados de diferente manera a usted.

Genética y embarazo. El diagnóstico preimplantacional:

En algunos centros y para algunas enfermedades, existe un tipo de **fecundación in vitro (FIV)** en el que se analiza la presencia de la causa genética en los embriones y **solo se implantarán aquellos que no la tengan** y por tanto, no desarrollen la enfermedad. **Informe a su Cardiólogo** de la intención de tener hijos para que le pueda asesorar y derivar a la **Unidad de Reproducción** de su centro si así fuese necesario. Allí le informarán de las diferentes posibilidades que se le pueden ofrecer en su caso particular.



*Dependiendo de familia, enfermedad y protocolo de su centro hospitalario.

15. RADIOGRAFÍA DE TÓRAX en cardiología.

Dra. Miren González Benito, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

Es una de las pruebas de imagen más **básica** y antigua de la medicina, pero al mismo tiempo **imprescindible** en el conjunto de la evaluación clínica cardiovascular inicial de cualquier paciente.

Es una prueba no invasiva que emite **radiación ionizante en dosis muy bajas**. Para hacernos una idea aproximada, la radiación recibida de una radiografía de tórax podría ser equivalente a la recibida durante un vuelo comercial desde Tokio a Londres.

¿Cómo se lleva a cabo?

No es necesario acudir en ayunas y puede tomar su medicación.

Se puede realizar tanto de pie como tumbado, de frente o de costado, dependiendo de la información que se quiera conseguir.

La adquisición de la imagen la realizan los técnicos de radiología y **dura unos segundos**. La interpretación de la misma puede ser llevada a cabo por cualquier médico con formación básica en radiografía de tórax, aunque la valoración óptima siempre será más adecuada si la realiza un radiólogo experto en radiología torácica.

¿Qué información aporta y que no ve una radiografía?

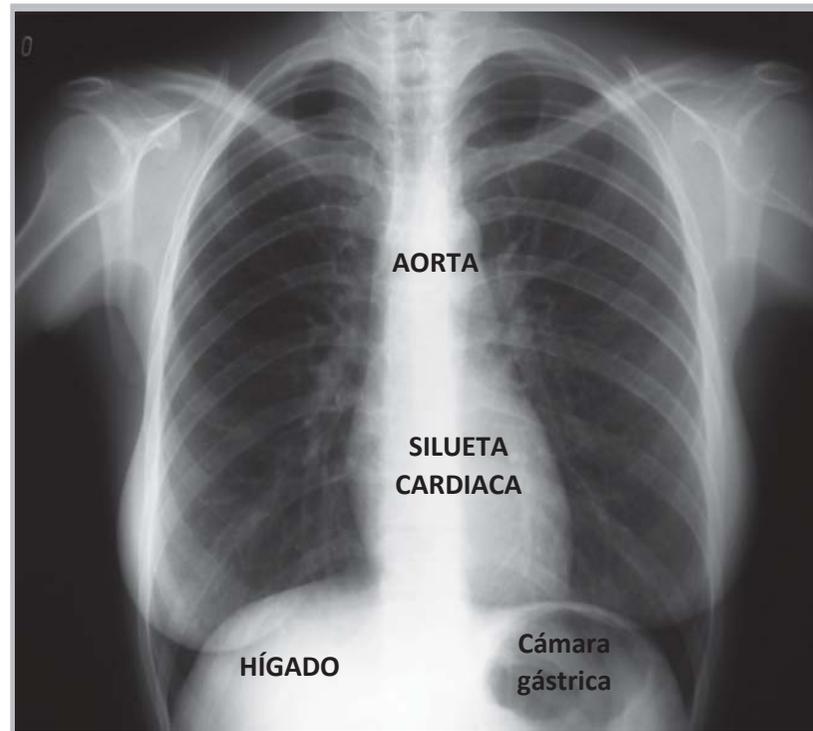
La información que aporta, en términos de precisión en general, es baja, pero una radiografía normal tiene un alto valor predictivo negativo para descartar muchas condiciones.

Nos da una idea del **tamaño del corazón** (cardiomegalia) y de las características de los pulmones. Nos puede **orientar** para detectar edema (agua) en los **pulmones** o derrame (líquido en la pleura).

No nos ayuda para detectar el problema cardiaco primario puesto que **no vale para ver las válvulas cardiacas o la fuerza del corazón**. Además, no siempre se consigue una resolución adecuada de las imágenes.

Tampoco nos ayuda a precisar el tamaño de la aorta aunque, en casos de tamaño muy aumentado, nos puede poner sobre aviso de dilatación de la misma.

Nos puede mostrar fracturas óseas e incluso problemas de “rotura” del pulmón (neumotórax).



Radiografía de tórax, proyección postero-anterior (PA)

Es una prueba de aproximación inicial, pero no nos da el diagnóstico definitivo en la mayoría de los casos.

Es **de obligado cumplimiento** que todos los pacientes cuyo síntoma sea la **fatiga o el dolor torácico**, tengan la radiografía de tórax como una prueba inicial antes de completar el estudio con otros estudios más complejos.

Es **barata** y fácilmente accesible.

No existe contraindicación absoluta para su realización.



16. LA ANALÍTICA

Dra. Miren González Benito, Dr. Aritz Gil Ongay

Hoy en día la extracción de muestras de sangre se hace de rutina para conocer los niveles de sus diferentes componentes, ya que aporta información muy valiosa tanto para el diagnóstico como para el tratamiento de muchas enfermedades. Pero, al mismo tiempo, hay que tener siempre presente que la información que da la analítica **no se puede ni se debe interpretar de forma aislada**, sino en el contexto del paciente, su estado clínico, sus antecedentes personales o la sospecha diagnóstica ante la que nos encontremos. Sacar conclusiones de una analítica de forma aislada solo nos conducirá a error.

El hemograma

Nos da información de los valores absolutos y relativos de **glóbulos rojos** (hematíes) y de las características de estos glóbulos rojos, así como de la hemoglobina en sangre. Nos indicará si el paciente padece anemia y orientará a la causa de la misma.

También nos informará de los niveles de **glóbulos blancos** (células del sistema inmune).

Por último, nos proporciona un recuento de las **plaquetas**, cuya misión principal es participar en la hemostasia (evitar el sangrado).

La VSG o velocidad de sedimentación globular es un marcador inespecífico de inflamación y su interpretación se debe hacer con cautela, teniendo en cuenta el contexto clínico.

La bioquímica

Las sustancias que se pueden analizar en la bioquímica son múltiples.

Sales (electrolitos) de la sangre: las más básicas y habituales son el sodio, el potasio y el cloro. También se suele determinar el calcio y el magnesio. Es importante el conocimiento de los niveles de sodio y potasio en el manejo de muchos de los tratamientos que se usan en cardiología, como los fármacos antihipertensivos y los diuréticos.

Glucosa: preferiblemente se deberá determinar en ayunas, de lo contrario unos valores elevados no podrán ser adecuadamente interpretables.

Creatinina: es una proteína que se elimina por el riñón y sus niveles nos permiten realizar una estimación de la función de los riñones.

Urea: es un producto del metabolismo celular y su valor nos permite conocer parámetros referentes al estado de la función renal, aunque puede aportar otra información.

CPK: es una proteína que se produce en el músculo y puede estar alterada en circunstancias muy variadas. Es una determinación importante dentro del diagnóstico de la miocardiopatía dilatada.

Enzimas hepáticas y bilirrubina: ayuda a describir el cuadro clínico de muchos pacientes y a controlar posibles efectos secundarios de los fármacos sobre el hígado, así como la capacidad de eliminación de muchos de ellos por este órgano.

BNP o NT-proBNP: por sus siglas Peptido Natriurético Cerebral, es un marcador de retención de líquidos por un problema del corazón. Un valor normal en un paciente con síntomas de fatiga nos puede descartar con mucha seguridad que la causa de esta sea cardiaca.

Troponina: es un marcador de daño miocárdico que suele elevarse en circunstancias en las que hay déficit de riego al corazón. Su determinación debe interpretarse dentro del contexto clínico del paciente, pues puede aparecer alterada sin que ello signifique que se esté produciendo un problema cardiaco.

Hormonas tiroideas: Dentro del estudio de la patología cardiovascular, su determinación es fundamental, ya que tanto el hipotiroidismo como el hipertiroidismo pueden ser factores confusores a la hora de diagnosticar problemas cardiacos.

Ferritina y transferrina: su papel en el transporte del hierro hacen que sea importante su determinación.

Proteinograma, cadenas ligeras: se suele solicitar ante sospecha de amiloidosis sistémica.



Perfil lipídico: se realiza habitualmente la determinación del colesterol LDL (“el malo”), colesterol HDL (“el bueno”) y el total (suma del colesterol bueno y malo). También se determinan los triglicéridos.

La coagulación

En este apartado, se obtiene información de la capacidad de la sangre de formar coágulos en respuesta o en defensa a heridas o disrupciones de la membrana de los vasos sanguíneos. Podemos determinar el tiempo de protrombina (TP) y el tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPA). El famoso INR (*International Normalized Ratio*) se deriva de la determinación del TP. Estos parámetros se pueden alterar en pacientes que toman anticoagulantes y/o con enfermedad hepática.

La analítica de orina

En la orina también pueden ser de utilidad ciertas determinaciones como las **cadenas ligeras, las catecolaminas, el sodio**, etc. En ocasiones es precisa la recogida de 24 horas.

Otros

Los tóxicos se pueden determinar tanto en sangre como en orina. También es útil su detección en la grasa o en el pelo, ya que en estos tejidos se mantienen de forma más prolongada y puede ser de utilidad para la autopsia forense.

La toma de la muestra de sangre

En general, **si se va a medir los lípidos y la glucosa, es necesario acudir en ayunas**. En otros casos, no es necesario que esté en ayunas. En todos los casos puede tomar su medicación.

La muestra de sangre se extraerá preferiblemente del antebrazo aunque, en ocasiones como en los bebés, se puede realizar de otras partes, como el antepié. Es relativamente frecuente que la extracción de sangre dé “impresión” y que haya gente propensa a marearse. Si es su caso, puede solicitar que la extracción se realice tumbado en una camilla. Si sufre esa sensación, procure avisar a tiempo y tumbarse.

La extracción se realiza con un único pinchazo, en general no doloroso. Para cada una de las analíticas se precisa un tubo diferente, pues cada tubo lleva una sustancia conservante distinta. Por este motivo, si se va a realizar hemograma, bioquímica y coagulación, es muy probable que se extraigan tres tubos.

Si se va a realizar extracción de sangre para análisis genético, se necesitará otro tubo de sangre, aunque este estudio también puede realizarse en una muestra de saliva.

El resultado de una analítica de rutina suele tardar en torno a 5-7 horas, dependiendo también de la presión asistencial del laboratorio en cada caso. Otras determinaciones pueden tardar hasta varias semanas en obtener su resultado.

Muestras alteradas

Como todas las pruebas en medicina, la analítica no es 100% perfecta. En ocasiones, valores alterados pueden deberse a errores en manipulación o medición por las máquinas, por lo que muchas veces es necesario repetir la determinación.



Kit de extracción de sangre



17. EL ELECTROCARDIOGRAMA

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira

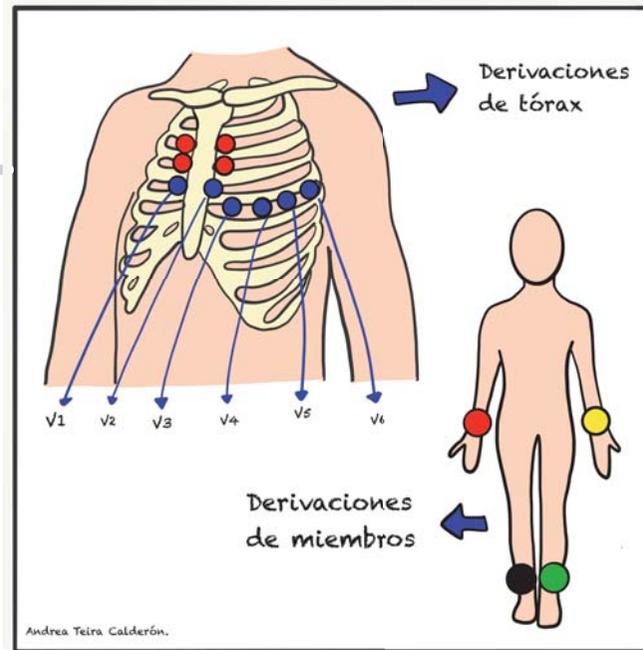
El electrocardiograma (ECG)

Es la prueba complementaria más básica y de las que más información proporciona en cardiología. Registra la **actividad eléctrica** del corazón, tanto la iniciación del impulso eléctrico como la transmisión de este por la vías de conducción o las cámaras cardiacas.

Es una prueba que está disponible en todos los centros de salud y en las ambulancias medicalizadas, además de en los hospitales. El resultado y la información que proporciona es inmediata.

El ECG se recoge colocando unos pequeños electrodos que transmiten la actividad eléctrica detectada a un aparato (electrocardiógrafo) para ser posteriormente representada en forma de líneas continuas sobre un papel milimetrado. En este papel, el plano horizontal se corresponde con tiempo (cada milímetro representa 0,04 segundos) y el plano vertical con amplitud o voltaje eléctrico detectado (cada milímetro corresponde a 1 milivoltio).

No es necesario acudir en ayunas para realizar un ECG y puede tomar su medicación.



Posiciones de las derivaciones o electrodos en el tórax y en los miembros (en azul). En ocasiones también se usan electrodos adicionales (en rojo) para desenmascarar anomalías como en el síndrome de Brugada.

Por lo general, la prueba se realiza en menos de cinco minutos y no produce ningún efecto secundario en el paciente. No es doloroso ni incómodo.

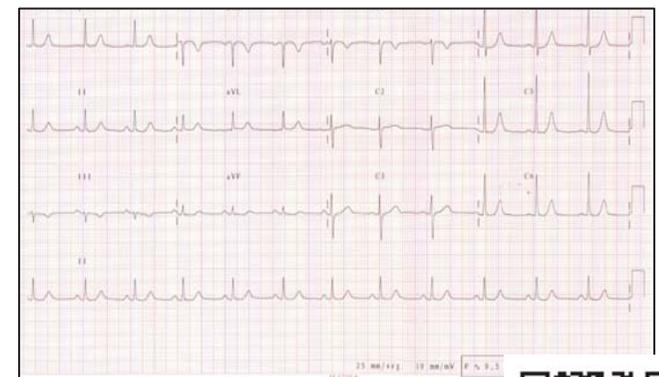
El ECG se considera una fotografía o instantánea de la electricidad del corazón en un momento concreto. Esta actividad es dinámica, por lo que la forma de los trazados adquiridos puede variar en minutos. También cambia con la edad, sin que ello suponga una anomalía.

¿Qué puede mostrar?

La gran mayoría de las enfermedades que afectan al corazón tienen su manifestación en el ECG. Diversas enfermedades al inicio de su curso pueden tener trazados electrocardiográficos normales. Por eso el ECG es una prueba complementaria, ya que por sí misma es diagnóstica solo de forma puntual.

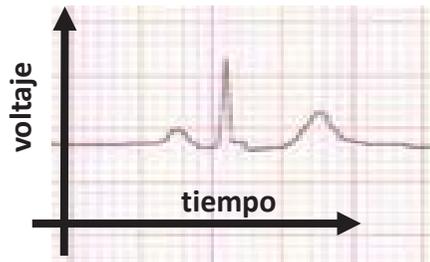
Puede mostrar arritmias, crecimientos de cavidades cardiacas, fallos en el riego del músculo del corazón o alteraciones en la composición de las sales minerales del organismo.

Es muy importante en el diagnóstico y manejo de los pacientes con dolor torácico y sospecha de infarto de miocardio. **Todo paciente con dolor en el pecho debe realizarse un electrocardiograma lo antes posible**, ya que, en función del resultado, nos puede hacer sospechar que el flujo sanguíneo de una arteria del corazón esté comprometido.



Ejemplo de electrocardiograma normal.





Un latido cardíaco completo



Onda P, representa la actividad auricular.



Complejo QRS, representa la actividad ventricular



Segmento ST y onda T, representan la recuperación

Cómo leer un ECG

Lo habitual es que la distancia entre los complejos QRS sea siempre la misma, entonces diremos que el **latido es rítmico**. Además, si siempre hay una **onda P**, el ritmo será el sinusal (ritmo normal del corazón). El ECG es la única prueba que nos permite calcular de forma exacta y fiable la **frecuencia cardíaca**.

Tras la onda P, siempre viene el **complejo QRS** que tiene una duración breve de menos de 0,12 segundos. Nos puede indicar si existen los conocidos "bloqueos de rama" o si el corazón tiene aumentada su masa mediante el incremento de la altura o voltaje del mismo.

A continuación del QRS estudiamos el **segmento ST**, muy importante a la hora de valorar un paciente con dolor torácico, pues sus alteraciones nos indican falta de riego al músculo del corazón con su consiguiente lesión miocárdica.

Después del QRS hay una pequeña ondulación hacia arriba en forma de montaña, que se llama **onda T**. La longitud y forma esta onda indica cómo se está recuperando la electricidad del corazón. Su estudio es importante en la valoración de determinadas enfermedades arrítmicas.

Las derivaciones

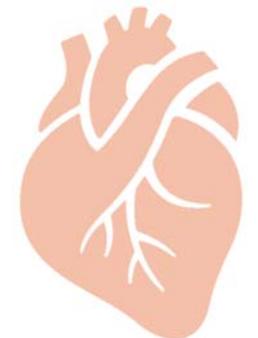
En el ECG generalmente vemos la actividad eléctrica desde **12 derivaciones estándar**, 6 derivaciones de los miembros denominadas como I, II, III (con números romanos), aVL, aVR, aVF y 6 derivaciones colocadas en el pecho, nombradas de V1 a V6.

Cada una de las doce derivaciones nos aporta una información diferente y complementaria que nos ayuda a hacer un diagnóstico más exacto, permitiendo en ocasiones localizar anatómicamente la zona del corazón en la que existe la alteración.

¿Cómo se debe preparar el paciente?

Esta prueba no necesita ninguna preparación. Lo más importante es estar relajado y tranquilo. Es de utilidad que las zonas donde se van a colocar los electrodos estén limpias y secas (sin cremas) y evitar portar cerca aparatos electrónicos que interfieran con la señal que se va a registrar.

Ocasionalmente, es preciso eliminar un poco de pelo del pecho si es abundante e impide la colocación de los diferentes electrodos.



18. EL HOLTER

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

Los Holter son una serie de aparatos que monitorizan el ritmo de su corazón. En función del tiempo de la monitorización, distinguimos:

- a) **Holter-ECG: el más usado.** Monitoriza el ritmo durante al menos **24 horas**, pudiendo extenderse **hasta 72 horas**. Se usará si presenta **síntomas frecuentes**.
- b) **Dispositivos de monitorización prolongada:** desde **semanas** hasta **meses**. Existen una amplia **variedad de dispositivos**, algunos similares al Holter-ECG, otros similares a relojes y otros que **se conectan al teléfono móvil** y permiten registrar eventos a través de una aplicación. Podrá grabar registros cuando tenga síntomas. Su disponibilidad dependerá de su centro médico.
- c) **Holter subcutáneo:** dura hasta varios **años**, y precisa un implante quirúrgico. Se usará en caso de **síntomas poco frecuentes**.

¿Por qué me lo realizan?

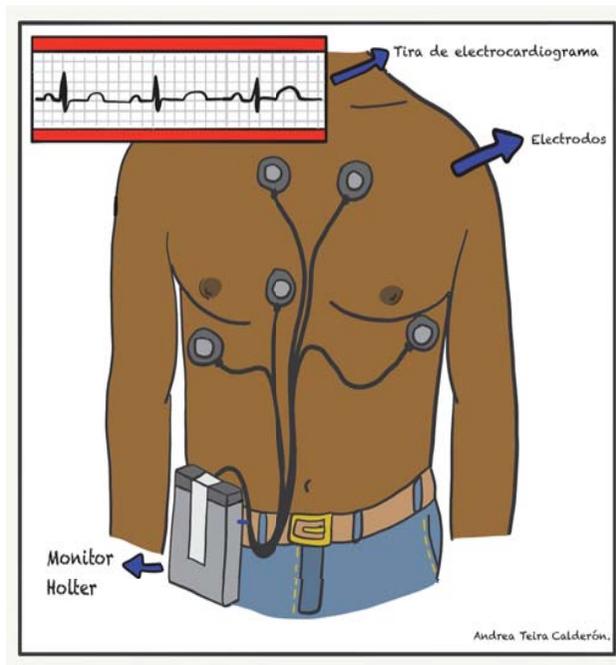
Usted presenta algunas de las siguientes condiciones que se pueden detectar como alteraciones en el ritmo de su corazón:

- a) **Palpitaciones o sospecha de "arritmias".** Podremos detectar "taquicardias" en el registro.

- b) **Mareos o desmayos (síncopes) frecuentes.** Podremos detectar "pausas" o "arritmias" en el registro.
- c) **Alguna enfermedad que pueda producir alteraciones en el ritmo del corazón,** cuya identificación permitirá ajustar su tratamiento como, por ejemplo, ajustar sus pastillas o incluso implantar un marcapasos o desfibrilador.

El Holter-ECG: ¿En qué consiste?

Se le colocarán varias pegatinas o electrodos, similares a los del electrocardiograma. Si tiene mucho pelo puede ser preciso rasurar la zona. Estos irán conectados al dispositivo, similar a un transmisor, que llevará consigo durante al menos 24 horas.



Enfermería será la encargada de su colocación, retirada y dar las explicaciones de cuidado del mismo. **No es preciso acudir en ayunas.**

¿Qué debo hacer mientras llevo el Holter-ECG?

1. Es importante que realice su **vida habitual**, independientemente del aparato, para poder reproducir las arritmias o pausas que motivaron la prueba.
2. Rellenar el **diario del paciente** con la información requerida en el mismo. Nos permitirá analizar mejor el resultado. **Se encuentra en la última hoja.**
3. Debe dormir con el aparato.
4. Debe evitar deporte vigoroso con el aparato, ya que el registro no será valorable.
5. Debe **evitar ducharse o bañarse** ese día. El aparato no se puede mojar.

¿Tiene algún riesgo?

No, es totalmente inocuo. En caso de tener cualquier síntoma (palpitaciones, etcétera), anótelos en el diario del paciente para no olvidarse.

¿Cuándo sabré los resultados?

En la consulta con el médico que lo solicitó. Si hubiera cualquier hallazgo muy importante, se contactaría con usted lo antes posible, por lo que no debe preocuparse. A veces es necesario repetir la prueba periódicamente.



El Holter subcutáneo o implantable: ¿En qué consiste?

Se trata de un dispositivo que se implanta a través de una **pequeña cirugía** debajo de la piel en el lado izquierdo del esternón. Este dispositivo tiene aproximadamente el tamaño de la **tapa de un bolígrafo** o una pila.

Registrará el ritmo de su corazón de manera continua hasta que finalice su batería, que puede durar **hasta 4 años**.

Por ese motivo, se suele usar sobre todo en casos de síncope (desmayos) o arritmias muy **poco frecuentes** (varias veces al año).

Se le deberá proporcionar un **consentimiento informado** que deberá leer y firmar por duplicado.

¿Cómo se implanta?

No es necesario acudir en ayunas para realizar el implante y puede tomar su medicación.

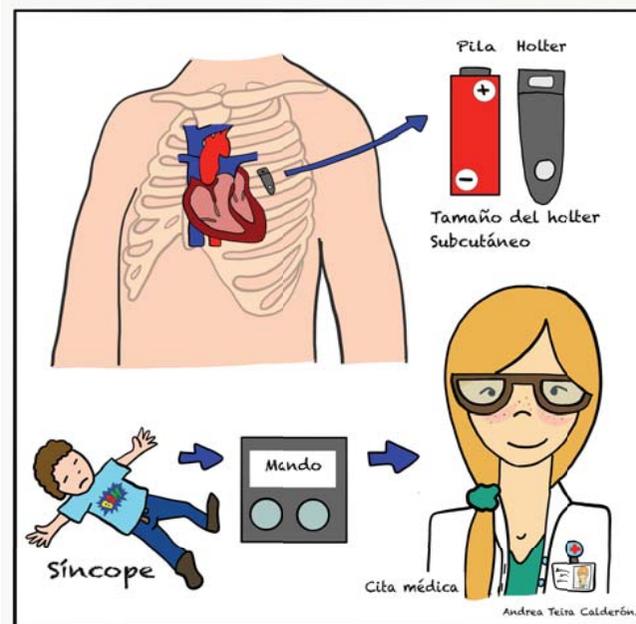
Se trata de una pequeña intervención quirúrgica de aproximadamente **10 minutos de duración**. Primero se localizará y rasurará la zona del implante a nivel del 3-5º espacio intercostal izquierdo. Tras usar un antiséptico y cubrir el campo para garantizar la esterilidad, se le inyectará **anestesia en la zona**, lo cual duele pero pasa en unos segundos.

Posteriormente, tras realizar un corte de aproximadamente **1-2 cm**, se introducirá el dispositivo por debajo de la piel. Esto no le dolerá, pero podrá notar la manipulación de la zona. La pequeña herida se cerrará con un par de grapas y con ello se finaliza el implante. La cicatriz resultante es mínima y los dispositivos actuales apenas se notan al palpar la zona.

¿Qué cuidados requiere y qué complicaciones puede tener?

Un pequeño apósito cubrirá la cicatriz. Deberá cambiarlo diariamente y secar bien la cicatriz sin arrastrar, tan solo presionando con una toalla limpia con pequeños toques. **Tras 7 días podrá retirar las grapas** en su centro de salud.

Las complicaciones son infrecuentes, pero puede aparecer un **pequeño hematoma** (moratón) que



desaparece en unos días. Si el hematoma crece de tamaño debe consultar. A veces, se puede producir **infección** del dispositivo. Usted notará que la herida se abre, sale líquido a su través o se pone muy roja. No dude en consultar, sobre todo si tiene fiebre.

¿Cómo funciona una vez en el domicilio?

El dispositivo registra continuamente el ritmo de su corazón. Guardará todas las alteraciones en el ritmo que sean relevantes.

Además, se le proporcionará un **mando que deberá llevar consigo**. Si usted tiene un **síntoma**, usted o un acompañante deberá **activar el mando** para que quede registrado lo que pasó justo antes y poder analizar si ha habido alguna alteración en su ritmo cardíaco como causa.

Si usted activa el mando, se recomienda contactar con el servicio de Electrofisiología para que puedan "interrogar" al Holter. También se interrogará durante las revisiones rutinarias.

Así mismo, podrá proporcionársele un sistema de monitorización domiciliaria (similar a un teléfono) que, tras una activación inicial, enviará automáticamente los datos del Holter al equipo médico.

¿Cuándo se extrae?

Cuando se encuentra la causa de sus síntomas o tras finalizar la batería. No es estrictamente necesario realizarlo, pero es un procedimiento similar al del implante, con anestesia local y de escasa duración.

Diario del paciente

1. ¿A QUÉ HORA SE HA ACOSTADO?

2. ¿A QUÉ HORA SE HA LEVANTADO?

3. ¿A QUÉ HORA HA DESAYUNADO, COMIDO Y CENADO?

-Desayuno:

-Comida:

-Cena:

4. ¿HA ECHADO SIESTA? SI ES ASÍ, ¿A QUÉ HORA HA SIDO?

5. ¿HA REALIZADO EJERCICIO FÍSICO? SI ES ASÍ,
¿A QUÉ HORA HA SIDO?

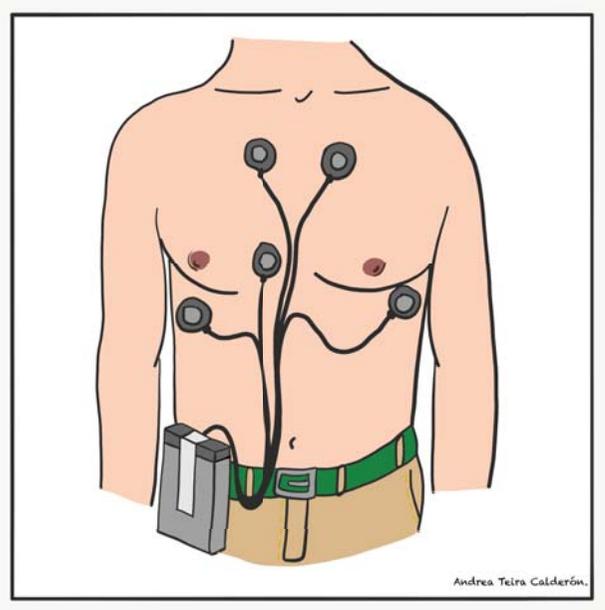
6. ¿HA TENIDO ALGÚN MOMENTO ESTRESANTE? SI ES ASÍ,
¿A QUÉ HORA HA SIDO?

7. ¿HA TENIDO ALGÚN SÍNTOMA (PALPITACIONES, MAREO,
PÉRDIDA DE CONOCIMIENTO, DOLOR DE PECHO...)?
DESCRÍBALOS Y SEÑALE LA HORA A LA QUE OCURRIERON:

-
-
-
-

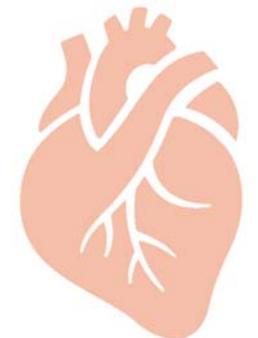
8. POR FAVOR, ESCRIBA A CONTINUACIÓN LOS FÁRMACOS
QUE HAYA TOMADO Y A QUÉ HORA:

-
-
-
-
-
-
-



NOMBRE Y APELLIDOS:

FECHA:



19. EL TEST DE MESA BASCULANTE

Dr. Víctor Expósito García, Dr Gonzalo Martín Gorriá,
Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

También conocido por su nombre en inglés como **tilt table test** o test de mesa basculante, es un test para investigar a los pacientes que han presentado pérdidas de conocimiento o mareos de características neuromediadas y no causados por alteraciones cardíacas primarias.

Se usa en gente que se ha sincopado y en los que se quiere demostrar que el síncope se debe a respuestas anormales en la adaptación a los cambios de posición corporal de la tensión arterial y la frecuencia cardíaca.

Puede ayudar a distinguir estos de pérdidas de conocimiento secundarias a crisis epilépticas.

Se puede realizar tanto de forma ambulatoria como durante un ingreso hospitalario.

Es seguro, las complicaciones son muy excepcionales y habrá un enfermero/a, médico y auxiliar acompañando en la prueba

Debe acudir al test con **ayunas de más de 8 horas**. No olvide tomar su medicación, salvo que su médico le indique lo contrario.

¿Cómo se realiza?

Durante la prueba se intentarán recrear condiciones similares a las que propiciaron el síncope y reproducirlo en un ambiente seguro.

Antes del inicio del test:

- Se utiliza una cama/mesa donde el **paciente se tumba y es asegurado** con bandas alrededor del cuerpo.
- Se le pondrán **electrodos** de monitorización electrocardiográficos en el pecho, piernas y brazos.
- Se le colocará un **monitor de tensión** arterial.
- Se le canalizará una **vía venosa periférica** en el brazo, en caso de que sea necesario administrar medicación.

Durante el test:

Comienza tumbado horizontal durante 5 minutos en la mesa monitorizado. Después se le moverá a una posición prácticamente vertical (de unos 60º) donde permanecerá de 5 a 45 minutos. Se le pedirá que se mantenga quieto y reporte síntomas que le aparezcan, como náuseas, sudoración, mareo, etc.

En ocasiones, su médico optará por administrarle medicación tras un período de 15-20 minutos en caso de no provocar síntomas (esta variará según los protocolos, siendo las más frecuentes el isoproterenol por vía endovenosa y la nitroglicerina sublingual). Entonces se mantendrá unos 15-20 minutos más en posición vertical.

La frecuencia cardíaca y tensión arterial se monitorizarán para valorar cómo se comportan con los cambios en la posición del cuerpo.

Si durante el test se mareo o pierde el conocimiento, la mesa se colocará inmediatamente en posición horizontal y recuperará el conocimiento en pocos segundos.

Los resultados de positividad o negatividad del test dependen de si se ha reproducido el síncope o no y de cuáles hayan sido los cambios en la frecuencia cardíaca y tensión arterial con las maniobras realizadas.

Potenciales complicaciones:

- Náuseas y vómitos
- Mareos
- Hipotensión mantenida.



20. LA PRUEBA DE ESFUERZO

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Teresa Borderías Villarroel

¿Qué es y qué tipos hay?

- a) **Ergometría:** la más básica, consiste en registrar el electrocardiograma (ECG) mientras camina en una cinta rodante o hace bicicleta estática (ver ilustración).
- b) **Ecocardiograma de esfuerzo (o de estrés):** además del ECG, se le realizará una ecografía del corazón antes, en el máximo esfuerzo y/o después del mismo.
- c) **Ergoespirometría o “consumo de oxígeno”:** además del ECG, llevará una mascarilla que analizará su función respiratoria. Es la prueba más objetiva para valorar su capacidad funcional (ver ilustración en reverso).

¿Por qué me lo realizan?

- a) **Descartar enfermedad en las arterias del corazón:** si tiene dolor torácico con esfuerzo, en estas pruebas se podrá detectar si este puede venir de la falta de riego secundaria a una estrechez en las arterias coronarias.
- b) **Descartar arritmias con el ejercicio:** si tiene palpitaciones, síncope con el esfuerzo o una enfermedad (como la miocardiopatía arritmogénica) que se relaciona con arritmias malignas con el ejercicio, la ergometría nos permitirá detectarlas.

- c) **Evaluar su capacidad funcional:** permitirá ofrecerle tratamientos adecuados a la misma.
- d) **Completar la evaluación de su cardiopatía:** por ejemplo, para descartar la presencia de obstrucción con esfuerzo en la miocardiopatía hipertrófica o para evaluar un problema en las válvulas del corazón.

¿En qué consiste y cómo debo prepararme?

- 1. Debe **evitar tomar una comida pesada** antes de la prueba.
- 2. Se recomienda llevar **ropa ligera y cómoda, y calzado deportivo**, cerrado por atrás.



Ergometría convencional

- 3. En el **esquema del reverso** se indicará si debe **suspender alguna medicación**, como betabloqueantes, que interfiera con el resultado de la prueba.
- 4. Antes de la prueba, se le colocarán las pegatinas de los **electrodos del ECG** que registrará la actividad eléctrica de su corazón.
- 5. También llevará el manguito de **medir la tensión arterial**, que se medirá antes, durante y después de la prueba. Cuando la medición comience, intente **relajar el brazo** para que sea fiable.
- 6. Comenzará a caminar en la cinta (o bicicleta) a un ritmo bajo. **Cada 2-3 minutos, la velocidad y la pendiente (o resistencia) aumentarán.** Intente caminar sin agarrarse en los soportes laterales o frontales.
- 7. Un médico y una enfermera estarán con usted en todo momento. **Si presenta dolor torácico, fatiga, dolor de piernas, mareo o cualquier otro síntoma, comuníquelo.**
- 8. La **prueba se detendrá** si usted presenta síntomas que le impidan continuar, si presenta una tensión arterial muy alta, muy baja o alteraciones en el ECG significativas. Si el esfuerzo es máximo, el resultado será más valorable.
- 9. Tras finalizar, **la monitorización continuará durante la recuperación**, ya que a veces se detectan problemas en este periodo.
- 10. La duración total es unos **15-20 minutos**.



Cambios en la medicación

.....	Desayuno	Comida	Cena
3 días antes			
2 días antes			
1 día antes			
Día de la prueba			
1 día después			

¿Qué resultados pueden obtenerse?

Además de analizar su capacidad funcional, presencia de arritmias, etcétera; la prueba puede ser:

1. **Positiva:** implica que usted puede tener un problema de riesgo en las arterias del corazón.
2. **No concluyente:** no alcanzó el objetivo de esfuerzo o los hallazgos son dudosos.
3. **Negativa.**

A veces, la prueba puede obtener “falsos positivos” o “falsos negativos”. Por ello, puede ser necesario realizar otras pruebas diagnósticas.

¿Tiene algún riesgo?

Los eventos adversos son muy raros. Ocasionalmente, pueden producirse arritmias graves, angina refractaria, caídas o incluso infarto de corazón.

¿Cuándo no puede realizarse la prueba?

Si usted **no puede caminar**, la prueba no podrá realizarse. En este caso, puede ser necesario que se realicen otras pruebas diagnósticas como un TAC coronario u otras que impliquen la administración de medicación que “estrese al corazón”, como son el ecocardiograma de estrés farmacológico, la resonancia magnética de estrés o el SPECT.



Ergoespirometría o “Consumo de oxígeno”

21. EL ECOCARDIOGRAMA

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. José M. Larrañaga Moreira

También llamado coloquialmente como **"eco"** o, de forma más técnica, añadiendo a ecocardiograma la especificación de transtorácico (cuando se visualiza el corazón desde fuera del tórax) o transesofágico (cuando se visualiza el corazón desde dentro del tórax, a través del esófago).

El **ecocardiograma es la prueba de imagen cardiaca más extendida y utilizada**. Es inocua, es decir, no produce ningún efecto dañino sobre el organismo, pues no emite radiación ionizante. Tampoco es una prueba dolorosa. Su interpretación es compleja y requiere un entrenamiento específico, aunque gracias a los avances tecnológicos está disponible en muchos lugares. La característica principal es su inmediatez, es decir, se puede realizar *a pie de cama* y nos permite ver en tiempo real la estructura y anatomía cardiaca en dos y tres dimensiones. También nos permite realizar mediciones del comportamiento de la sangre en su interior, como la velocidad, la dirección de la sangre, etc.

¿Qué ocurre durante la prueba?

De forma rutinaria la prueba ha de realizarse en una habitación con una camilla, preferiblemente con luz tenue o apagada para una mejor visualización de las imágenes en pantalla.

Se solicitará al paciente que se descubra de cintura para arriba y que se coloque en una posición de medio costado con la cara hacia la izquierda y la cabeza reposada encima del brazo izquierdo.

No es preciso que esta prueba se realice en ayunas si lo que vamos a hacer es un "eco" transtorácico.

En el **ecocardiograma transtorácico**, se utiliza una sonda de unos 10 cm de tamaño (ver imagen) a la que se le aplica un gel para permitir que el ultrasonido se transmita mejor y las imágenes se adquieran con más nitidez. Suelen obtenerse **imágenes desde cuatro lugares** diferentes: por encima de la mamila o pezón, por debajo de la mamila, por encima del ombligo y por encima del hueco supraesternal.

La prueba **durará alrededor de 5-30 minutos**. La dificultad a veces reside en que no todos los tórax tienen la configuración idónea para permitir que el ultrasonido llegue bien al corazón, por lo que a veces la obtención de las imágenes no es todo lo buena que uno desearía.



Ecógrafo (izquierda) y sonda (derecha).

Las imágenes se van adquiriendo tanto como **vídeos** de pocos segundos de duración como en forma de **fotografías** estáticas.

También se tomarán mediciones en forma de **gráficas de velocidad de la sangre** y, es posible si el volumen está activado, que durante la adquisición de estas gráficas, pueda oír un ruido generado por el aparato que evoca al latido cardiaco.

¿Qué información puede darme la eco?

La ecografía aporta información muy variada. Nos da información referente a la **anatomía, forma, tamaño y características de los tejidos**.

Nos dice el estado de la **función de bombeo** del corazón que comúnmente se expresa como fracción de eyección, la cual se considera normal si se encuentra por encima del 50%, con algunas salvedades.

También nos indica el funcionamiento de las **válvulas cardiacas**, de si existen estrechamientos o si, por el contrario, son incompetentes y permiten reflujo en contra del sentido normal del circular de la sangre.

A través de la medición de la velocidad de la sangre, podemos incluso estimar las presiones en las cavidades cardiacas o en el pulmón, dato que es muy útil para investigar las causas de fatiga de los pacientes o las alteraciones en válvulas y cámaras cardiacas, desde un punto de vista de análisis funcional. Por tanto, es una herramienta diagnóstica muy útil y versátil.



Ecocardiograma de esfuerzo o de estrés.

Una versión del ecocardiograma transtorácico es la ecocardiografía transtorácica de esfuerzo que consiste en realizar una prueba de esfuerzo (*ver capítulo ¿En qué consiste la prueba de esfuerzo?*) y al finalizar la misma, **con el corazón a frecuencia máxima**, tomar vídeos del mismo. De esta forma, evaluamos la **actividad del corazón sometido a un estrés**.

Ecocardiograma transesofágico.

Para su realización, es preciso que el paciente esté en **ayunas de 4 a 6 horas, a excepción de su medicación habitual. Tras la prueba se recomienda no comer nada durante 2 horas.**

Esta prueba permite visualizar las cámaras cardiacas con gran detalle y resolución. Para ello, se introduce una sonda a través del esófago de unos 40-50 cm.

Todo ello se realiza con el **paciente sedado** (mantiene respiración autónoma), de forma que este no se entere de nada de lo ocurrido y no lo pase mal en el procedimiento. Se realiza bajo **monitorización** electrocardiográfica continua (igual que en las otras variantes) y monitorización de oxígeno y tensión arterial. Precisa canalizar una vía periférica para administrar la medicación sedante. También se administra, previa a la introducción de la sonda, un **anestésico local** en la boca en modo spray, de sabor no muy agradable.

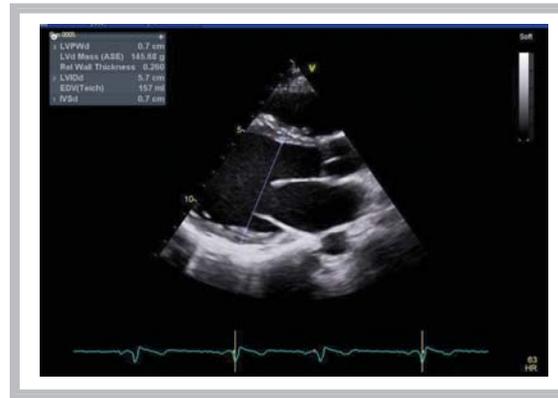


Imagen estática de ecografía transtorácica.

Es conveniente **no conducir vehículos en las horas siguientes a la realización de la prueba.**

El resultado de la prueba.

A pesar de la inmediatez de la realización de esta prueba, habitualmente no se puede dar al paciente la información final sobre el resultado de la ecografía, puesto que para realizar un **informe pormenorizado** es preciso realizar mediciones, comparaciones con otras pruebas y revisión de imágenes en un ordenador habilitado para ese fin.

La respiración durante la prueba.

Es posible que durante la realización de la prueba, su cardiólogo le pida que coja aire y lo aguante, que suelte el aire y no respire o incluso que haga fuerza con la tripa. Son **maniobras habituales** para mejorar la calidad de las imágenes, ya que con la respiración, la posición del corazón puede variar.

En otras ocasiones, lo que se busca con estas maniobras es afinar en las maniobras diagnósticas de algunas patologías concretas.

Lo que el ecocardiograma no ve.

A pesar de ser una prueba muy precisa, hay cosas que no podemos evaluar con la eco.

Las arterias coronarias: debido a su pequeño tamaño, movilidad y localización, no se ven generalmente. Tampoco se ven los *stents* o muelles si los hubiera.

El tejido eléctrico: las vías de conducción no se ven con la ecografía. No podemos ver bloqueos o alteraciones eléctricas.

Comunicaciones u orificios: muy difíciles de visualizar, aunque con el eco transesofágico si podemos verlos. Cuando existen dudas de su existencia, nos podemos ayudar de la inyección de contraste por una vena para valorar si este atraviesa las cavidades a través de orificios que no deberían estar presentes.

La aorta es una estructura difícil de visualizar con la ecografía. La parte más próxima al corazón y el arco si son zonas que se pueden visualizar, pero para el resto necesitaremos de otra prueba de imagen.



22. LA RMN

Resonancia Magnética Nuclear Cardíaca.

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

La prueba que se le va a realizar se llama RMN (resonancia magnética nuclear). Es un estudio radiológico que tiene como objetivo visualizar diferentes estructuras del cuerpo. Para ello, **no usa radiación**, sino un campo electromagnético generado por **imanes** que es **inocuo** para el cuerpo humano. Se obtienen imágenes estáticas y vídeos del movimiento del corazón.

¿Por qué me la realizan?

Se la pueden realizar si usted tiene:

- Miocardiopatía (problema en el músculo cardíaco):** permite evaluar la estructura del corazón (tamaño de las cavidades cardíacas, grosor de las paredes), **su función** y analizar el músculo cardíaco en búsqueda de inflamación, **cicatrices** o fibrosis. Permite llegar a un diagnóstico más preciso y tomar decisiones en función del resultado.
- Aortopatía:** permite evaluar la arteria aorta para descartar, por ejemplo, dilatación (aneurismas).
- Valvulopatía:** permite cuantificar una fuga en una **válvula**.

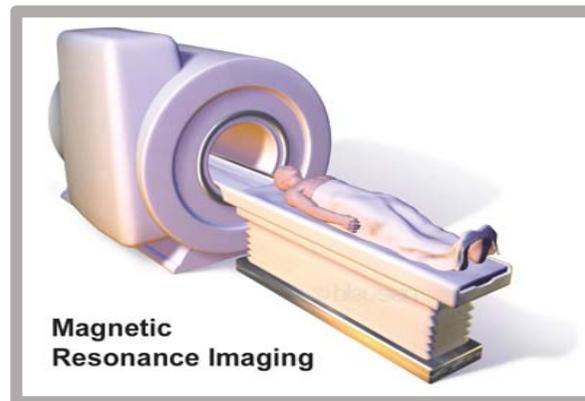


¿Qué debo hacer antes de la prueba?

- Debe acudir a la prueba en **ayunas de 6 horas**. Estas ayunas no incluyen la medicación. Siempre debe tomar su tratamiento habitual, salvo que su médico indique lo contrario expresamente.
- Debe **intentar orinar previamente a la prueba** para no tener la necesidad de hacerlo durante la misma.
- Es conveniente que acuda a la prueba **acompañado**.

¿En qué consiste y qué debo saber?

- La duración de la prueba es de alrededor de **45 minutos**, contando la preparación para la misma.
- Deberá **dejar todos los objetos metálicos fuera de la sala de la máquina**. Su introducción haría que fueran atraídos fuertemente por la máquina, con los riesgos que eso implicaría.
- Se le introducirá en el **túnel**, dentro del cual el espacio es muy reducido. La máquina emite **ruido**, no debe preocuparse, es normal. Por ello se le



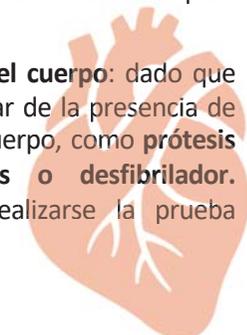
Equipo de Resonancia Magnética Nuclear

colocarán **auriculares** para que no le moleste y esté en contacto con el equipo médico.

- Durante la prueba no podrá moverse y deberá mantenerse lo más **quieto** posible.
- Debe seguir las indicaciones que se le den por el altavoz, que pueden incluir indicaciones de **coger aire y mantener la respiración**. Si no realiza estos consejos, el corazón saldrá movido y no será valorable.
- Probablemente se use **un contraste no yodado llamado gadolinio** que se introduce por las venas durante la prueba. Para ello es necesario colocar en el antebrazo una vía venosa previa a la adquisición de las imágenes. Cuando se introduce el contraste, notará una sensación de calor a través del brazo y por el cuerpo. Es normal, no debe preocuparse. **En caso de haber tenido algún problema en el pasado con su administración, no olvide notificarlo.**

¿Qué situaciones pueden limitar la realización de la RMN y debo comunicar?

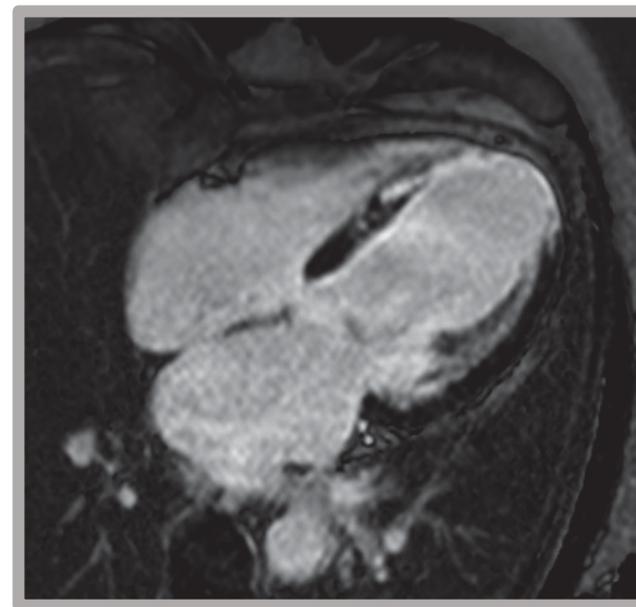
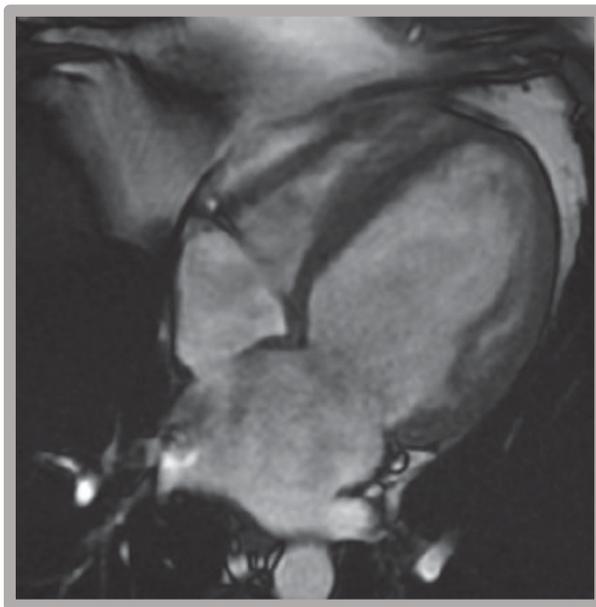
- Insuficiencia renal:** si la función de su riñón está muy deteriorada, no se podrá usar contraste en la prueba.
- Claustrofobia:** dado que el espacio es **reducido**, probablemente no se pueda realizar o sea necesario que tome medicación para que esté relajado.
- Artefactos metálicos en el cuerpo:** dado que usa imanes, debe informar de la presencia de cualquiera metal en su cuerpo, como **prótesis de cadera, marcapasos o desfibrilador**. Muchas veces puede realizarse la prueba igualmente.



4. **Embarazo:** si existe la posibilidad de que esté embarazada, debe comunicarlo ya que no se podría usar contraste.

¿Qué riesgos conlleva?

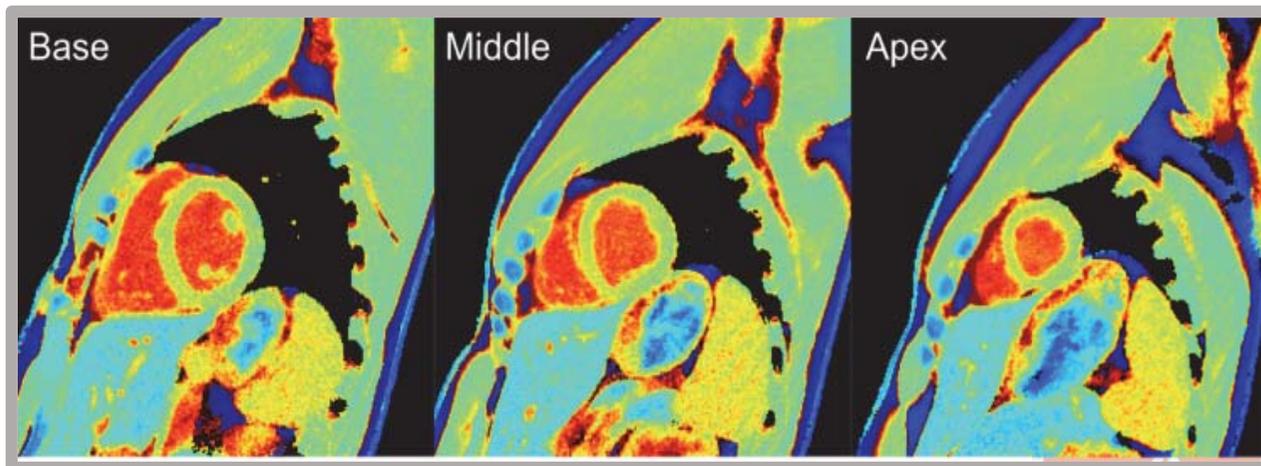
- En raras ocasiones, usted puede presentar una reacción alérgica a la administración de contraste, generalmente leve. **Si nota picor durante la prueba, debe comunicarlo.**
- Si tiene algún **artefacto metálico, podría notar calor** en la zona del mismo. Cualquier cosa que note, **comuníquelo** al equipo, lo estarán escuchando en todo momento.
- En raras ocasiones, en pacientes con insuficiencia renal grave, el gadolinio ha provocado un cuadro llamado esclerosis sistémica nefrogénica, por eso debe siempre **revisarse la función renal antes de la prueba.**



Ejemplos de imágenes típicas obtenidas con RMN cardíaca.



Equipo de Resonancia Magnética Nuclear



23. LA TC

Tomografía Computerizada Cardíaca

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

La prueba que se le va a realizar se llama TAC (tomografía axial computerizada) y puede conocerla por el nombre de “escáner”. Es un estudio radiológico que tiene como objetivo visualizar cualquier estructura del cuerpo.

¿Por qué me lo realizan?

En nuestro caso, suele realizarse para analizar:

- Estructuras del **corazón**.
- Arterias coronarias** que nutren a este de sangre para descartar que tengan estrecheces, obstrucciones u otro problema.
- Los **grandes vasos** (arterias y venas) que llegan y salen del corazón para descartar, por ejemplo, dilatación de los mismos (aneurismas).

¿Qué debo hacer antes de la prueba?

- Su cardiólogo le indicará en algunas ocasiones que tome tratamiento (**premedicación**) los días antes de la realización de la prueba para mejorar la calidad de la toma de imágenes. **En la parte de atrás de este documento se detalla si debe tomar medicación, de cuál se trata y cómo tomarla.** Su cardiólogo deberá prescribírsele y la recogerá en la farmacia.

- Es conveniente que acuda a la prueba **acompañado** y que no sea usted el que conduzca el vehículo que le traiga al hospital.
- Debe intentar orinar antes de la prueba para no tener la necesidad de hacerlo durante la misma.

Debe acudir a la prueba en **ayunas de 6 horas**. Estas ayunas no incluyen la medicación. Siempre debe tomar su tratamiento habitual, salvo que su médico indique lo contrario expresamente.

¿En qué consiste y qué debo saber?

- La duración de la prueba es de alrededor de **15 minutos**, contando la preparación para la misma.
- Probablemente se use **contraste radiológico** que se introduce por las venas durante la prueba. Para ello, es necesario colocar en el antebrazo una vía venosa previa a la adquisición de las imágenes. Cuando se introduce el contraste, notará una sensación de calor a través del brazo y el cuerpo. Es normal, no debe preocuparse.



Equipo de Tomografía Axial Computerizada

En caso de haber tenido algún problema en el pasado con su administración, **no olvide notificarlo**.

- Para obtener las imágenes, se utiliza **radiación ionizante**. Si existe la posibilidad de que esté embarazada, debe realizarse un test de embarazo y en caso positivo habría que valorar suspender la prueba.

- Para obtener imágenes lo más nítidas posibles, puede ser necesario el uso de medicación para **enlentecer el corazón**. En ocasiones también se usa medicación (en forma de spray o pastilla debajo de la lengua) para agrandar las arterias del corazón y que salgan más nítidas.

- Durante la prueba no podrá moverse y deberá mantenerse lo más **quieto** posible.

- Debe seguir las indicaciones que se le den por el altavoz, que pueden incluir indicaciones de **coger aire y mantener la respiración**. Si no realiza estos consejos, el corazón saldrá movido en la “foto” y no podremos valorar la prueba.

¿Qué riesgos conlleva?

- En general no presenta ningún riesgo.
- Si presenta insuficiencia renal, deberá beber abundantes líquidos, ya que el contraste puede empeorar la función del riñón. No se podrá administrar si existe insuficiencia renal grave.
- En pacientes alérgicos a contrastes yodados se deberá premedicar con corticoides y anti-histamínicos.

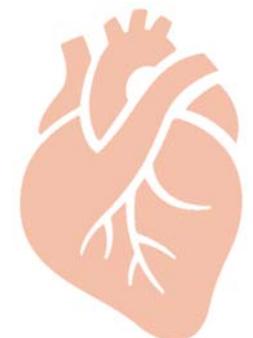


Pauta de premedicación

Medicación	Desayuno	Cena
	(DIA -2)	(DIA -2)
	(DIA -1)	(DIA -1)
	DÍA DE LA PRUEBA (DIA 0)	



Ejemplo de imágenes obtenidas con TAC Coronario



24. LA GAMMAGRAFÍA

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

Se trata de una prueba nuclear que usa pequeñas cantidades de material radiactivo (llamado **radiofármaco**), que se inyecta por vía intravenosa y se deposita en el cuerpo. Un radiofármaco está formado por la **combinación de un material con un radioisótopo** (necesario para emitir la radiación), siendo el más común el Tecnecio (^{99m}Tc). La energía radiactiva emitida se detecta por una **cámara "gamma"** que crea una imagen de todo el cuerpo, llamada gammagrafía, en la que se pueden analizar la distribución y el grado de depósito de estos radiofármacos.

Existe una **amplia variedad** de radiofármacos que se usarán en función de la enfermedad que se sospeche. En función del tipo de radiofármaco, se depositará de manera normal en ciertos tejidos, pero su **depósito anormal es patológico**.

¿Por qué me la realizan?

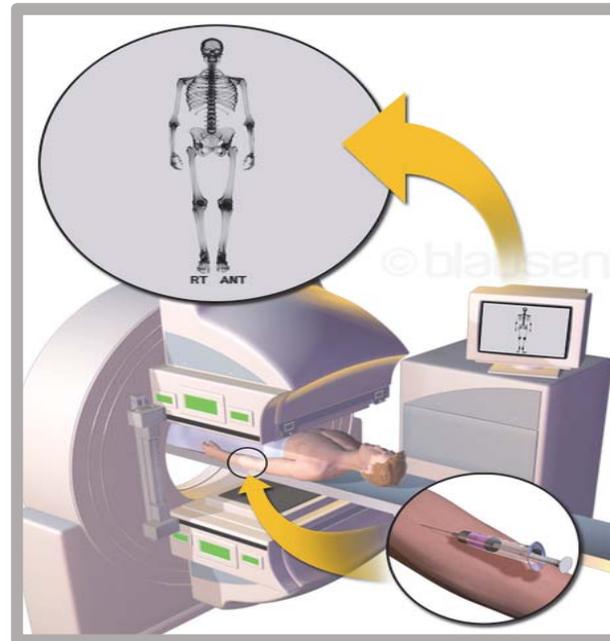
En el ámbito de la Cardiología, esta prueba se le podrá realizar en al menos 2 situaciones:

- Sospecha de que usted padezca **amiloidosis cardíaca (Gammagrafía ^{99m}Tc -DPD)**.
- Sospecha de enfermedad en las arterias del corazón (**Gammagrafía de perfusión miocárdica o SPECT**).

Gammagrafía ^{99m}Tc -DPD:

La **amiloidosis cardíaca** (ver capítulo de amiloidosis) es una enfermedad en la que se deposita una proteína anormal en el músculo cardíaco, llamada amiloide, de origen adquirido o hereditario, lo que da lugar a un engrosamiento del músculo cardíaco.

Existen principalmente 2 tipos de amiloidosis: AL y TTR (transtirretina). Esta gammagrafía **permite detectar el depósito de TTR**, usando radiofármacos como el ^{99m}Tc -DPD (el más frecuente). En situaciones normales, el corazón no los capta. Cuando existe amiloidosis TTR, capta tanto o más que el hueso, lo que **permite confirmar el diagnóstico**. A veces la prueba puede ser dudosa y sería necesario realizar otros estudios.



Procedimiento de gammagrafía

¿Cómo debo prepararme?

No es preciso el ayuno y puede tomar su medicación habitual.

- Si es mujer y puede estar embarazada, debe advertirlo. Esta prueba supone exposición a una dosis baja de radiación.
- Deje las joyas y otros artefactos metálicos en casa, ya que pueden interferir en las imágenes.
- Entre la administración del radiofármaco y la gammagrafía, va a tener que **esperar un tiempo**. Puede traer algún libro o pasatiempo para entretenerse.

¿En qué consiste?

- En primer lugar será necesario **canalizar una vía venosa**, normalmente en la flexura del codo, para inyectar el radiofármaco. Tras su inyección, podrá notar frío o calor en el brazo lo cual es normal.
- Deberá esperar **entre 2 y 4 horas** para que el radiofármaco se distribuya por el cuerpo. Durante este período, se le indicará que **beba abundante agua** para eliminar el radiofármaco que no se haya depositado.
- Previo a introducirle en la cámara, se le pedirá que orine.
- Se acostará en la mesa de la cámara y la adquisición de las imágenes comenzará. La duración de la prueba es de **15 minutos**, durante los cuales debe evitar moverse.

La cámara podrá rotar a su alrededor o acercarse a su cuerpo. También podrá pedirse que cambie



su posición. Todo ello es necesario para obtener imágenes de alta calidad.

5. En las horas posteriores deberá beber abundante agua para ayudar a eliminar el radiofármaco en la orina y heces, lo cual puede llevar **desde varias horas a días**.

Gammagrafía (SPECT) de perfusión miocárdica:

Es una de las pruebas que se le podrán solicitar si tiene **dolor de pecho** (“angina”). Este se puede producir si tiene estrecheces en las arterias coronarias que originen una falta de flujo de sangre al músculo.

En esta prueba se usará un radiofármaco que se deposita en el músculo del corazón que tiene flujo de sangre normal. Se adquieren imágenes en **reposo y tras ejercicio físico** o administración de un **fármaco**. Cuando existe un **déficit de riego** en algún segmento del músculo, el radiofármaco **no se deposita** y permite confirmar el diagnóstico. También nos permite evaluar la **fuerza del corazón**. A veces se puede combinar con un TAC para obtener mejores resultados (SPECT-TC).

¿Cómo debo prepararme?

Debe acudir a la prueba en **ayunas de 6 horas**. Estas ayunas no incluyen la medicación. Siempre debe tomar su tratamiento habitual, salvo que su médico indique lo contrario expresamente.

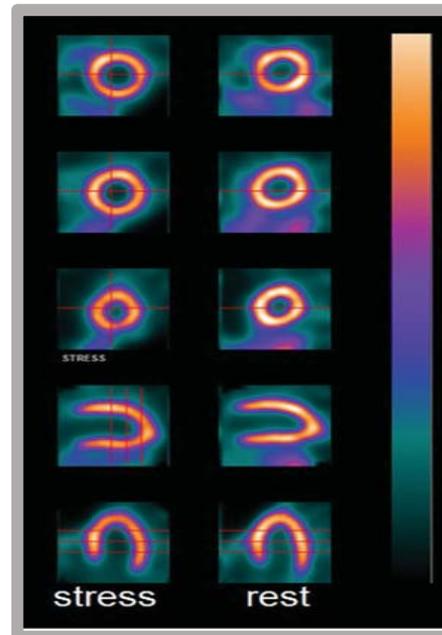
- Debe evitar tomar cafeína o fumar antes de la prueba.
- Si tiene asma o cualquier problema respiratorio, debe comunicarlo.

- El resto de recomendaciones son idénticas a las de la Gammagrafía DPD.

¿En qué consiste?

El procedimiento es **similar al de gammagrafía**, pero con las siguientes particularidades:

1. Se someterá a una **prueba de esfuerzo** (*ver capítulo correspondiente*) y se registrará el electrocardiograma de manera continua.
2. Si **no puede** realizarla, se le administrará un **fármaco** (adenosina o dipiridamol) que tiene un efecto similar al del esfuerzo. Podrá notar **ansiedad o dificultad para respirar**. Duran segundos y es un efecto **normal** de estos fármacos. Si tiene molestias en el pecho, debe



Imágenes de SPECT de perfusión miocárdica.

comunicarlo.

3. En cualquiera de los casos, una vez alcance el **esfuerzo máximo**, se le administrará el **radiofármaco**. Posteriormente, se **adquirirán las imágenes** de SPECT y se valorará si existen **defectos de perfusión** en su corazón.

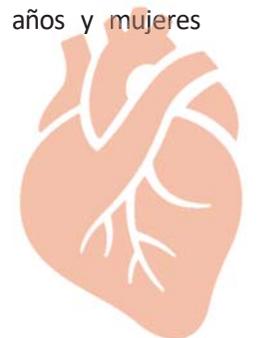
4. Si se observan defectos de perfusión, será necesario adquirir **imágenes en reposo**. Dependiendo del centro, esto puede realizarse un tiempo después o incluso antes del esfuerzo.

5. El tiempo de la prueba es de 30 minutos, pero su estancia en la unidad será **de 2 a 4 horas**.

¿La radiación de estas pruebas puede ser perjudicial para mí y los que estén conmigo?

Aunque esta prueba usa sustancias radiactivas, la cantidad de radiación que se usa es pequeña, **equivalente a 50 radiografías en el caso de la Gammagrafía DPD (similar a un TAC o “escáner”)** y mayor en el caso del SPECT. La realización de una prueba de este tipo no debería suponer un riesgo para usted ni los que le rodean.

De todas maneras y por precaución, se recomienda que en las **24 horas posteriores a la prueba, evite el contacto estrecho y prolongado (< 1 metro) con niños < 10 años y mujeres embarazadas**.



25. EL PET-TC en Cardiología

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Cayetana Barbeito Caamañó

¿Qué es?

La tomografía por emisión de positrones o simplemente PET es una prueba de imagen **similar a la gammagrafía** que usa diferentes radiofármacos. Es una prueba que permite estudiar el **metabolismo del corazón** y otras funciones. Normalmente asocia **un TAC** (“escáner”) que se realiza de **manera simultánea para obtener imágenes de mejor calidad**. Es mucho más cara y menos disponible que otras pruebas.

¿Por qué me lo realizan?

Existen múltiples indicaciones del PET en cardiología, pero las más frecuentes son las 3 siguientes:

1. Descartar **inflamación activa** en el miocardio (miocarditis o sarcoidosis).
2. Descartar **infección activa** en alguna parte del corazón (endocarditis).
3. Estudio de **perfusión** miocárdica.

En los 2 primeros casos el radiofármaco usado es la **glucosa marcada** (FDG), y es fundamental realizar una dieta estricta antes de la prueba para que sea valorable.

En el ámbito de las cardiopatías familiares, se suele realizar por el primer motivo para descartar sarcoidosis.

¿Qué debo advertir antes de la prueba?

- Si es usted alérgico a la heparina.
- Si es usted alérgico a los contrastes yodados por si fuera preciso utilizarlos.

¿En qué consiste y qué debo saber?

1. La duración total de su estancia en el centro será de **al menos 2 horas**.
2. Será necesario **canalizar una vía venosa**, normalmente en la flexura del codo.
3. **En ocasiones**, será necesario realizar un **estudio de perfusión basal** ya sea con PET o SPECT. En ambos casos, se le inyectará un primer radiofármaco específico y se adquirirán las imágenes.
4. Posteriormente, se le inyectará **heparina intravenosa** antes de la prueba, salvo que sea usted alérgico a la misma.
5. Tras 10 minutos, se le inyectará el **radiofármaco**, y deberá esperar alrededor de **90 minutos en total reposo**. Si el corazón retiene o capta el radiofármaco, se verá que “brilla” en la imagen, indicando inflamación.
6. Se acostará en la mesa del PET, que es similar a la de un “escáner” y es “abierto” y por lo tanto **no suele producir claustrofobia**.
7. La adquisición de las imágenes comenzará. La duración total de esta parte de la prueba puede oscilar entre **20 y 30 minutos**, durante los cuales deberá estar inmóvil. Si es necesario se inyectará contraste.
8. En las horas posteriores, deberá beber abundante agua para ayudar a eliminar el radiofármaco en la orina y heces, lo cual puede llevar **desde varias horas a días**.

¿Qué riesgos conlleva?

Esta prueba utiliza radiación similar a la de un TAC o “escáner”. La realización de una prueba de este tipo no debería suponer un riesgo para usted ni los que le rodean, aunque se recomienda que en las **24 horas posteriores evite el contacto estrecho y prolongado (< 1 metro) con niños < 10 años y mujeres embarazadas**.

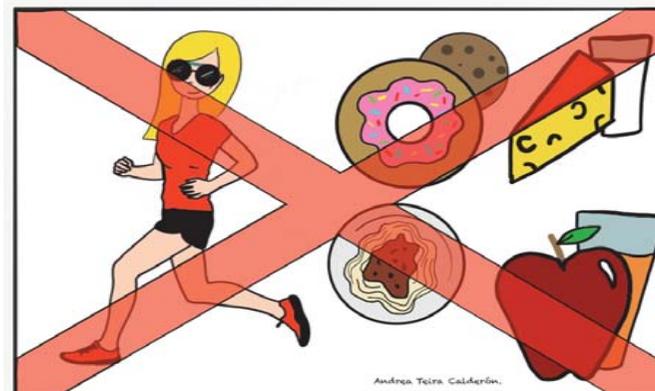


¿Cómo debo prepararme antes de la prueba?

Esta prueba usa glucosa marcada (FDG) y el corazón “brilla” mucho porque la utiliza para funcionar. Por ese motivo, la preparación para esta prueba es FUNDAMENTAL y debe seguir estrictamente las siguientes recomendaciones:

- En las **24 horas antes de la prueba NO puede realizar ejercicio físico**.
- Es fundamental la dieta para que la prueba pueda ser valorada. Debe acudir con **ayunas de al menos 12 horas**, a excepción de su medicación habitual y de agua. Por lo tanto, el día antes de la prueba **NO debe cenar** y antes de la prueba **NO debe desayunar**. En la **tabla** se resumen las comidas permitidas y las prohibidas.
- Respecto a la bebida, **beba solo agua**. Puede tomar té o café, pero SIN azúcar ni leche.
- Ese día, **se le propone que su desayuno y comida consista en una de las siguientes opciones** (1 al desayuno y 1 a la comida):

- 3-5 salchichas fritas en aceite o mantequilla (sin pan).
- 2 hamburguesas fritas en aceite o mantequilla (sin pan).
- 3-5 lonchas de bacon (sin pan).
- Pollo o pescado frito en aceite o mantequilla.
- 1 filete de ternera de 200g con grasa frito en aceite o mantequilla.
- 3 huevo fritos en aceite o mantequilla (sin pan).



Comidas permitidas: “todo lo que tenga ácidos grasos o proteínas”.	Comidas prohibidas: “todo lo que tenga hidratos de carbono o azúcar”
<ol style="list-style-type: none">1. Pollo o pavo frito o cocido (no asado).2. Pescado.3. Carne de cerdo o ternera.4. Salchichas de carne, hamburguesas o bacon SIN pan ni vegetales.5. Huevos fritos o tortilla francesa (sin leche).6. Agua o bebidas sin leche ni azúcar.7. Café o té sin leche ni azúcar.	<ol style="list-style-type: none">1. Leche, queso, yogures.2. Pan, galletas, cereales, tostadas, magdalenas.3. Pasta, arroz, patatas.4. Vegetales, legumbres.5. Fruta y zumos.6. Frutos secos, chicles, caramelos.7. Alcohol de cualquier tipo.

26. CATETERISMO CARDÍACO

Dr. Aritz Gil Ongay, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

El cateterismo cardíaco es un procedimiento **invasivo** mediante el cual se accede a diferentes partes del corazón para conocer su anatomía o su funcionamiento. Se realiza mediante la punción de una **vena o arteria** del cuerpo y la introducción a su través de **unos catéteres** o "tubos finos" que permitirán utilizar e introducir todo el material necesario en el procedimiento. La punción de dicho vaso sanguíneo se realiza previa **anestesia local** de la zona.

¿Por qué necesito yo esta prueba?

Los objetivos de realizar un cateterismo pueden ir desde el **obtener información** (diagnóstico) complementaria o que no se pueda obtener con otra prueba, o realizar algún **tratamiento** específico mediante la misma. En ocasiones también se utiliza para tomar muestras del músculo cardíaco (biopsia) para el diagnóstico de las miocardiopatías.

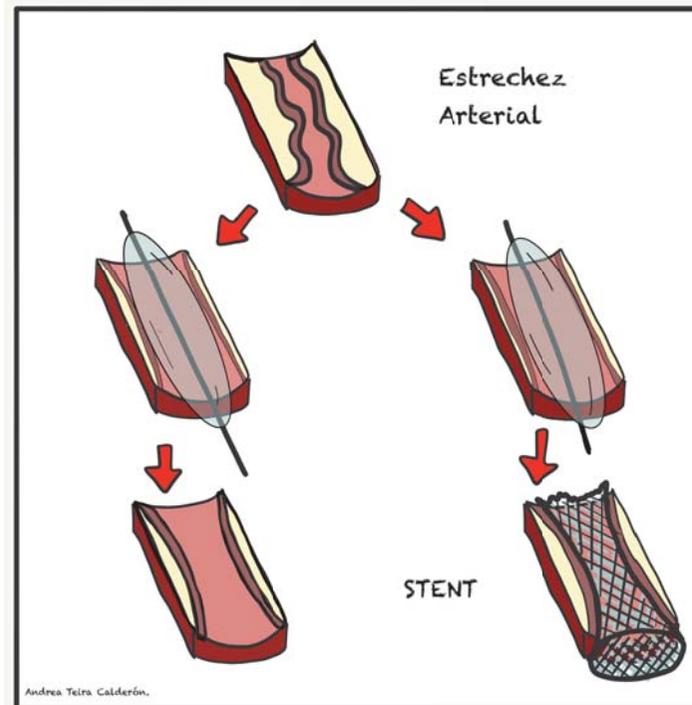
¿Qué tipos de cateterismos existen?

Dependiendo de la parte del corazón que se quiera evaluar distinguimos el cateterismo cardíaco derecho y el izquierdo.

- Derecho:** el catéter se introduce por una **vena** hasta llegar a las cavidades **derechas** del corazón y de ahí a las arterias de los **pulmones**. Aporta una información muy valiosa sobre la **presión en los pulmones**. También se toman muestras sanguíneas o de músculo cardíaco (biopsia) y otros datos que resultan útiles en la evaluación de patologías cardíacas relacionadas con **enfermedades pulmonares** o en la evaluación previa o posterior al trasplante cardíaco o pulmonar.
- Izquierdo o coronariografía:** a través de una **arteria** se llega al origen de las **arterias coronarias** que son las encargadas de suministrar sangre al músculo cardíaco. Sigue constituyendo la prueba más fiable para el estudio de las **estrecheces** de las arterias coronarias que puedan causar **angina de pecho** o incluso un **infarto** cardíaco. En el mismo procedimiento se puede intentar solucionar ese estrechamiento mediante la colocación de un **stent**. Este dispositivo es una especie de muelle que queda en el interior de la arteria resolviendo el estrechamiento (ver imagen central).

¿Dónde se realiza?

Se lleva a cabo en la sala de hemodinámica, similar a un quirófano (ver imagen de la derecha).



¿Quién lo hace?

Los encargados de llevarlo a cabo son cardiólogos especializados en intervencionismo, que realizan este procedimiento decenas de veces a la semana.

¿Puede ser urgente?

Hay ocasiones en las que se debe realizar de urgencia, como en un infarto de miocardio, que requiere la desobstrucción inmediata de la arteria coronaria. En estos casos, el riesgo de complicaciones es mayor.



El cateterismo cardíaco programado PASO A PASO



Esta es la imagen que ve el operador en su pantalla tras administrar el contraste a través del catéter (circulo amarillo) en la arteria coronaria (estrella amarilla) que se rellena en su interior y se muestran todas sus ramificaciones. Estas arterias tienen un calibre máximo de 4-5 mm. Hay ramificaciones arteriales que llegan a ser tan microscópicas que no las vemos en la angiografía.

INGRESO

- De 24 a 72 horas de duración mínima.
- Debe realizar la **prueba en ayunas de 6 horas**.
- ¿Qué hago con la **medicación**? Para algunos procedimientos es necesario suspender los fármacos anticoagulantes. Importante **preguntarle** por ello a su **cardiólogo** en la consulta.

PROCEDIMIENTO

- Duración: 30-60 mins aprox.
1. Cambio de camilla y preparación de la zona estéril.
 2. Anestesia local.
 3. Introducción de los catéteres.
 4. Manipulación de los mismos.
 5. Cierre del punto de punción y aplicación de presión.
 6. Reposo inmóvil en cama varias horas.

ALTA

- En los procedimientos programados se puede hacer **vida normal** desde el alta, teniendo precaución con la zona de punción.
- Si durante el procedimiento le han colocado un stent seguramente tenga que tomar nueva **medicación**.

¿Dudas frecuentes?

1. **¿Es una anestesia general?** No. Usted podrá conversar con el operador mientras se realiza la prueba y comentarle sus molestias o dudas. Se utiliza anestesia local como la que se puede utilizar en el dentista y medicación ansiolítica.
2. **¿Y si estoy embarazada?** Se utilizan rayos X, por lo que es necesario conocer si usted está embarazada.
3. **¿Es muy doloroso el procedimiento?** No. Puede ser a lo sumo algo molesto.
2. **¿Dónde me van a pinchar?** Dependiendo del tipo de cateterismo y de la dificultad prevista del caso, los sitios más comúnmente utilizados son la muñeca, seguido de la ingle (a veces también el antebrazo o el cuello).
4. **¿Cuanto tengo que estar en reposo?** En caso de punción venosa, 1-2 horas. En los casos de punción arterial, serán varias horas y necesitará la aplicación de una banda hinchable en la muñeca o un pequeño peso en la ingle en función del acceso utilizado. Todo ello se hace para minimizar el riesgo de sangrado.
5. **¿Cuáles son los riesgos?** Sigue siendo una prueba invasiva. Los más frecuentes son los relacionados con el sangrado de la zona de punción. Otros son la alergia al contraste yodado y el deterioro de la función del riñón por el mismo. Las complicaciones mayores se dan en menos de 2 de cada 1000 casos.



27. EL ESTUDIO ELECTROFISIOLÓGICO

Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M. Larrañaga Moreira

¿Qué es?

El corazón es un órgano formado principalmente por tejido muscular que se contrae y late gracias a la existencia de un sistema eléctrico que se llama tejido de conducción. El impulso nervioso se origina en las cámaras superiores del corazón o aurículas hasta las cámaras inferiores o ventrículos. Si se produce alguna alteración en la transmisión del impulso o este se origina en otro sitio, se produce una arritmia.

El estudio electrofisiológico es una prueba que **permite estudiar las alteraciones del ritmo del corazón o arritmias**.

¿Por qué se realiza?

Esta prueba se realiza en pacientes que presentan síntomas como palpitaciones, taquicardias, mareos o episodios de pérdida de conocimiento, en los que el origen de los mismos es o puede ser una arritmia del corazón.

¿Para qué sirve?

En la mayoría de los casos el estudio electrofisiológico nos permitirá **identificar qué tipo de arritmia cardíaca tiene** y en qué parte del corazón se origina.

En ocasiones **puede ser necesario administrar fármacos o estimular el corazón** para desencadenar

la arritmia y poder identificarla.

Algunos tipos de arritmias pueden tratarse durante el propio estudio, lo que se conoce como una **ablación**.

Otras veces, se usa para **estratificar el riesgo de muerte súbita** en pacientes con enfermedades como el síndrome de Brugada.

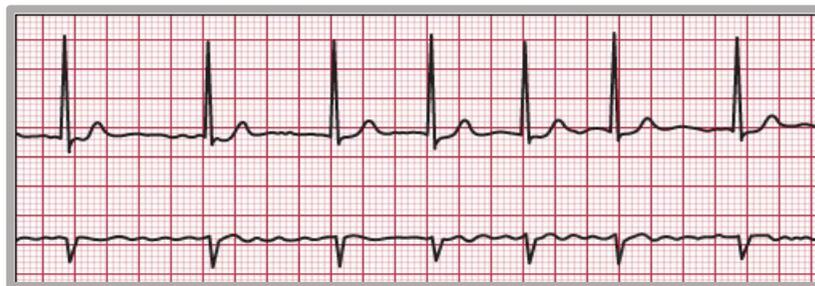
¿En qué consiste?

Debe acudir a la prueba en **ayunas de 6 horas**. Su cardiólogo le indicará si debe suspender alguna medicación antes del procedimiento.

Esta prueba se realiza en el hospital, en una sala específica **similar a un quirófano** situada en el laboratorio de electrofisiología.

Deberá tumbarse en una camilla sin ropa y se le colocarán **electrodos** en el pecho para controlar el ritmo del corazón.

Para realizar esta prueba se necesita **puncionar una vena, generalmente en la ingle**, para introducir varios catéteres (llamados electrocatéteres). Estos son cables eléctricos que se colocan dentro del corazón y que registran la actividad eléctrica del mismo, que se visualizan en unos monitores. Para colocarlos es necesario emplear en la mayoría de los casos rayos X.



Electrocardiograma que evidencia una arritmia cardíaca

Generalmente usted se encuentra despierto y únicamente se emplea **anestesia local** en la zona de punción; pero si es preciso se puede administrar sedación superficial.

El procedimiento tiene una **duración variable, desde media hora a varias horas** y esto depende del tipo de arritmia y de si se realiza ablación.

Tras la prueba deberá permanecer un tiempo en reposo y generalmente puede irse de alta el día siguiente.

¿Qué molestias o riesgos tiene?

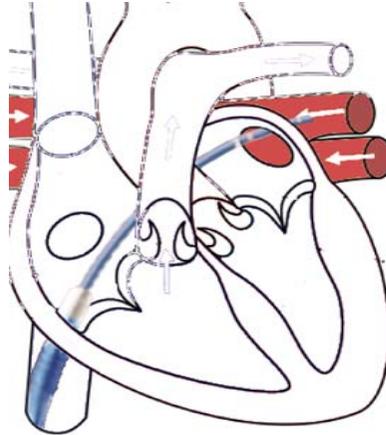
Las molestias más frecuentes que pueden aparecer durante o tras la prueba suelen estar relacionadas con la zona de punción venosa, como hematomas, o con la inmovilización. También pueden aparecer **palpitaciones** si se desencadena la arritmia durante el estudio o un **leve dolor torácico** si se realiza una ablación.

Como en todo procedimiento existen **riesgos**, aunque estos son **poco frecuentes**. Algunas complicaciones graves son hemorragias importantes que requieran transfusión, trombosis vasculares y perforación cardíaca, pudiendo precisar en estos casos una intervención médica urgente. La mortalidad relacionada con el procedimiento es muy infrecuente, ocurriendo en 1 de cada 3.000 estudios.





Electrocatéter



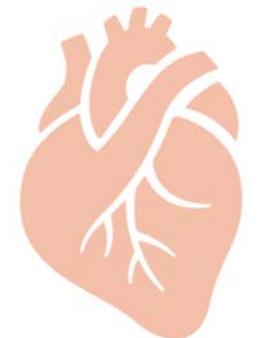
Electrocatéter dentro del corazón



Ejemplo de sala de electrofisiología

Dudas frecuentes:

1. **¿Es una anestesia general?** Se suele emplear anestesia local en la zona de punción venosa por lo que usted estará despierto durante la prueba. En algún caso concretos es necesario el uso de sedación superficial o anestesia general.
2. **¿Y si estoy embarazada?** Se utilizan rayos X, por lo que es necesario conocer si usted está embarazada.
3. **¿Tengo que estar en ayunas?** Sí, no debe haber comido en las últimas horas. Como será ingresado las horas previas al procedimiento, el personal de enfermería se encargará de comentarle este aspecto.
4. **¿Tengo que suspender algún tratamiento?** Probablemente tenga que suspender algún fármaco que esté tomando. Su médico responsable será el indicado de explicarle qué tratamientos suspender y qué pauta seguir.
5. **¿Cuánto tiempo tengo que estar en reposo?** Como generalmente la punción es venosa, deberá permanecer 1-2 horas en reposo. En algunos casos puede ser necesario dar unos puntos en la zona de acceso y puede ser necesario estar más tiempo.



28. LA BIOPSIA ENDOMIOCÁRDICA

Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

La biopsia endomiocárdica es un procedimiento que se realiza por cateterismo mediante el cual se extraen pequeñas muestras de músculo cardíaco para su análisis.

¿Por qué se realiza?

En ocasiones es necesaria para poder analizar la estructura del corazón y descartar la presencia de ciertas enfermedades.

¿Para qué sirve?

Es útil para descartar la presencia de rechazo en el trasplante cardíaco y para el diagnóstico de miocarditis, de algunas miocardiopatías y de enfermedades infiltrativas, como la amiloidosis.

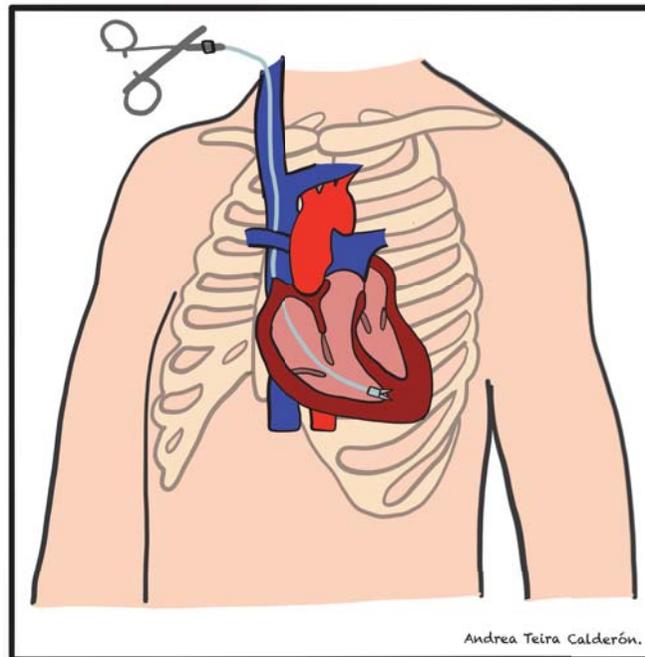
La prueba se realizará tras **ayunas de al menos 6 horas, excepto su medicación habitual.**

¿En qué consiste?

Con anestesia local y mediante la punción de una vena del cuerpo, que puede ser una u otra en función de la indicación, se introduce por medio de un sistema de guías y catéteres, un biotomo, o pequeño aparato que toma una muestra de pocos milímetros de músculo cardíaco.

El procedimiento se guía con rayos X o ecocardiografía para localizar la zona adecuada de punción.

Posteriormente el servicio de Anatomía Patológica analiza la muestra.



¿Qué molestias o riesgos tiene?

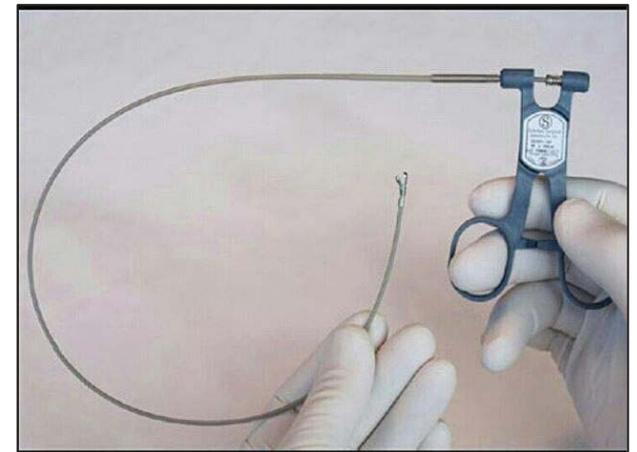
La complicación más grave, si bien es muy infrecuente, es la perforación del corazón, pudiendo producirse un taponamiento cardíaco.

Pueden producirse arritmias o trastornos de la conducción por el contacto del catéter con el corazón, que normalmente son transitorios.

La complicación más frecuente es la aparición de hematomas o fístulas arteriovenosas en la zona de punción venosa.

En el caso de acceso yugular, pueden muy raramente producirse neumotórax (perforación del pulmón), que suelen resolverse de forma espontánea o mediante la colocación de un pequeño tubo de drenaje.

También podría producirse sangrado de la zona de biopsia, infecciones por los accesos del catéter o lesión del nervio laríngeo recurrente (raro).



29. LAS PRUEBAS DE PROVOCACIÓN

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Cayetana Barbeito Caamaño

¿Qué son?

Son pruebas que usan fármacos para completar el estudio y llegar al **diagnóstico de problemas en los canales del corazón**.

¿Por qué se realizan?

Se realizan porque existe la sospecha de que usted tenga un problema en los canales del corazón, no detectable mediante pruebas de imagen como la ecografía. Son las 2 siguientes:

1. **Test de flecainida o ajmalina:** es el más común. Se usa para diagnosticar el síndrome de Brugada.
2. **Test de adrenalina:** se usa para el diagnóstico del síndrome de QT largo (SQTL) y de la taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVCP).

Test de flecainida o ajmalina

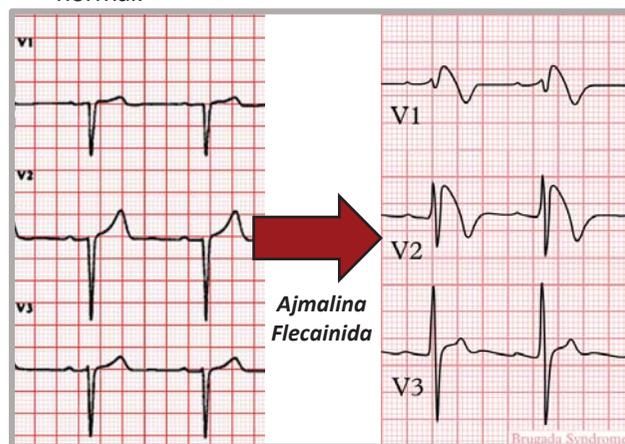
Se le ofrecerá si existe **sospecha de que tenga síndrome de Brugada** (por ejemplo, si tiene familiares con este diagnóstico o si tiene un electrocardiograma (ECG) dudoso). Esta enfermedad se diagnostica por un ECG, pero es intermitente, por lo que puede no detectarse en una única determinación. Se usan fármacos que los pacientes con Brugada no pueden tomar, como la ajmalina o la flecainida (más raramente, procainamida).

¿Cómo debo prepararme?

La prueba no precisa ingreso, pero pasará alrededor de **3 horas** en el hospital. Debe acudir en ayunas de **4 a 6 horas**, excepto su **medicación habitual**.

¿En qué consiste?

1. La prueba se hará en una **sala monitorizada** y con acceso a medidas de reanimación avanzada.
2. Se le canalizará una **vía venosa** para realizar la infusión de flecainida o ajmalina.
3. Se le colocarán las pegatinas y se hará un **ECG antes** de comenzar la prueba.
4. Se comenzará la **infusión del fármaco**, durante aproximadamente **10 minutos**, durante la cual se harán múltiples ECG. Si en algún momento es positivo o existe alguna anomalía, se detendrá la prueba.
5. Tras finalizar la infusión, se hará un ECG unos minutos después y **quedará en vigilancia**, realizándose un último ECG antes de irse.
6. Durante ese día, debe **evitar realizar esfuerzos intensos**, pero al día siguiente puede hacer vida normal.



Test de flecainida o ajmalina para desenmascarar patrón de Brugada

Si el test es negativo, se descarta Brugada. Su **positividad apoya el diagnóstico de síndrome de Brugada**, aunque, muy rara vez, este test puede ser falso positivo en personas sanas.

¿Qué riesgos conlleva?

- Esta prueba **no debe realizarse antes de la pubertad**, ya que es difícil de interpretar y tiene más riesgo antes de la misma, al no estar el cuerpo totalmente desarrollado.
- Durante la prueba puede notar mareo, visión borrosa o alteraciones en el sabor de la boca. Es normal.
- Existe un **mínimo riesgo de arritmias peligrosas** durante y después de su realización, por eso se realiza en un entorno vigilado y existe una vigilancia posterior.

Test de adrenalina o epinefrina

Se usa ocasionalmente en caso de posible SQTL y TVPC, así como en el estudio después de una muerte súbita recuperada.

El procedimiento es **similar al del test de flecainida o ajmalina**, pero usando adrenalina en su lugar. Esta sustancia se encuentra naturalmente en el cuerpo, y al infundirla por vena podrá notar nerviosismo, sensación de calor o taquicardia.

Esta prueba **se realizará en ayunas en un entorno monitorizado** ya que tiene riesgo de arritmias peligrosas durante su realización.

No precisa ninguna medida en particular tras la prueba.





Los tratamientos

30. MARCAPASOS Y DESFIBRILADORES

Dra. Andrea Teira Calderón, Dr. Víctor Expósito García

¿Qué es un marcapasos (MPS)?

Es un dispositivo electrónico de estimulación cardíaca. Consta de tres partes: **batería, generador de estímulos** (ambos incluidos en una carcasa, que funciona como un ordenador que recibe y envía estímulos) y **electrodos o cables**.

Pueden ser:

- Monocamerales (si estimulan solo una cámara cardíaca, por ejemplo el ventrículo derecho o la aurícula) y utiliza un solo electrodo o cable.
- Bicamerales (si estimulan aurícula y ventrículo) y utilizan dos electrodos.
- Tricamerales (si estimulan la aurícula y ambos ventrículos) y requieren de tres electrodos.

También existen algunos modelos en la actualidad llamados “sin cables”. Estos dispositivos, de cápsula exclusivamente de 0,8 cm³ de volumen y 2 gramos de peso, se anclan en el endocardio (capa interna del corazón) mediante un sistema de fijación de 4 púas. Se introducen a través de las venas con unos catéteres.

¿Cuándo hay que implantar un marcapasos?

Cuando un paciente tiene **bradicardia** (frecuencia cardíaca baja o lenta) **sintomática** para síncope (pérdida de conciencia) o un bloqueo, que no se justifique por causas secundarias o tratables.

Las causas más habituales de necesidad de marcapasos son la **alteración** del marcapasos natural del corazón, el **nodo sinusal**. Cuando este deja de funcionar, no genera los impulsos eléctricos del corazón y el paciente tiene latidos cardíacos muy lentos o pausas.

También es habitual como causa de necesidad de marcapasos el **bloqueo aurículo-ventricular completo**, que se produce por un fallo en la conducción de los impulsos eléctricos del corazón a través del “cableado” natural del mismo.

En casos excepcionales, se puede colocar un marcapasos para corregir la contracción del corazón y mejorar su fuerza, para lo cual se utiliza el marcapasos resincronizador (tres electrodos).

Cómo vivir con un marcapasos

Después del implante hay que tener unos cuidados mínimos para **evitar la infección de la herida** y el desplazamiento o rotura del electrodo.

¿Qué actividades puedo hacer con un marcapasos o un desfibrilador?

Puede hacer deporte de forma moderada y mantener relaciones sexuales, puede utilizar dispositivos electrónicos (móvil, mando de televisor, ordenador, etc.) siempre teniendo en cuenta que si estos tienen imanes en su interior, debería evitar acercárselos a menos de 10 cm del marcapasos. Puede viajar en avión y pasar los controles sin peligro (debiendo avisar a las autoridades de que porta un dispositivo). Puede usar el microondas, el horno, la vitrocerámica (siempre que no sea de inducción). Puede usar mantas eléctricas, maquinillas de afeitar y radios.

El uso de estos dispositivos no le exime de llevar el cinturón de seguridad en el automóvil.



¿Qué actividades no debo hacer?

No debe manipular aparatos o equipos pesados que contengan imanes potentes o las vitrocerámicas de inducción.

Evitar aparatos que generen mucha vibración, como taladradoras eléctricas. Tampoco debe usar equipos para soldar o algunos aparatos utilizados por dentistas.

Antes de someterse a una resonancia magnética, debe advertir a su médico, al igual que con las máquinas o equipos de radioterapia. Debe evitar apoyar sobre el hombro correas o materiales que puedan erosionar la piel que cubre el dispositivo.

¿Qué es un desfibrilador automático implantable (DAI)?

Es una forma de tratamiento para pacientes que han sufrido taquicardias (ritmos rápidos malignos del corazón) que ponen en peligro su vida o para pacientes con determinadas enfermedades cardíacas que pueden predisponer a esas arritmias, en ocasiones mortales. El DAI registra el ritmo cardíaco y si detecta una arritmia maligna, administra una descarga eléctrica (desfibrilación) que devuelve al corazón a su ritmo normal. Protege frente a la muerte súbita cardíaca. El paciente percibe esta descarga y puede resultar dolorosa. En ocasiones el dispositivo puede detener algunas arritmias estimulando más deprisa el corazón (sin necesidad de choque), sin percibir el paciente molestias.

La apariencia es muy similar a la de un marcapasos, pero de tamaño mayor. El desfibrilador tiene siempre función de marcapasos incorporada (estimulación para marcar el ritmo cardíaco). Se implanta exactamente igual que el marcapasos.

Por lo general, se suelen implantar a través de la vena subclavia y queda en el interior de las cámaras cardíacas, concretamente en el ventrículo derecho. Sin embargo, hay algunos dispositivos novedosos que se pueden implantar mediante cirugía, por fuera de la caja torácica. Son los llamados **desfibriladores subcutáneos**. La principal diferencia con respecto a los convencionales, es que no tienen función de marcapasos.

En ocasiones se puede dar la circunstancia de que el desfibrilador reconozca como arritmia maligna una arritmia que no lo sea y dar lugar a un **choque inapropiado**.

Algunos modelos tienen la posibilidad de hacer una **monitorización remota** constante y enviar los datos desde una centralita en casa al hospital (llamados Home Monitoring).

Los dispositivos más modernos, al igual que ocurre con los marcapasos, suelen ser **compatibles con la resonancia magnética**. Siempre debe avisar a su médico de que es portador de este dispositivo.

El procedimiento de implante de marcapasos o desfibrilador:

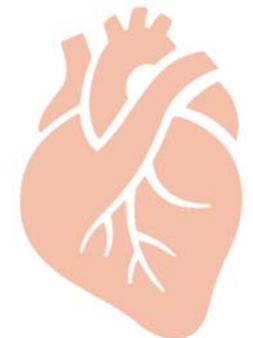
Debe estar **en ayunas al menos 10-12h previo al implante, excepto su medicación habitual**.

Treinta minutos antes de comenzar la operación, se le administrará un **antibiótico** para evitar las infecciones por la intervención.

Para colocarlo, permanecerá tumbado y **consciente**, aunque ligeramente sedado. Se aplica **anestesia local** en el lugar elegido (generalmente bajo la clavícula), se realiza una pequeña incisión y se coloca debajo de la piel de dicha zona el generador que se une a uno, dos o tres cables (electrodos) según la indicación. Estos se introducen por una **vena** (generalmente la subclavia) y se les hace avanzar hasta el corazón con **control radioscópico**.

Una vez comprobado el correcto funcionamiento del marcapasos se cierra la herida de la piel con unos puntos de sutura y/o grapas.

Tras la implantación, deberá permanecer en reposo varias horas con un pequeño peso encima de la zona de implante.



Los riesgos del procedimiento del implante de MPS o DAI:

Como cualquier actuación médica y pese a su correcta realización, existen riesgos:

- **Molestias** en la zona de implantación del generador, equimosis o hematoma que en raras ocasiones puede exigir drenaje del mismo.
- Punción inadvertida del pulmón (**neumotórax**) que en algunas ocasiones puede precisar de la colocación de un tubo para drenarlo.
- Pese al uso de antisépticos y antibióticos previo a la intervención existe **riesgo de infección** de la zona de implante, a veces asociado a apertura de la piel y exteriorización del marcapasos. Este riesgo es mayor en aquellos pacientes sometidos a procedimientos de recambio. En caso de producirse, sus consecuencias pueden ser graves por la posibilidad de transmisión de la infección al corazón y suele requerir de su retirada.
- Muy raros: **hemorragia** que requiera transfusión, flebitis, trombosis venosa o intracardiaca, embolia pulmonar, ictus, sepsis, perforación cardiaca con taponamiento. El riesgo de muerte es excepcional (1-2 por 1.000).



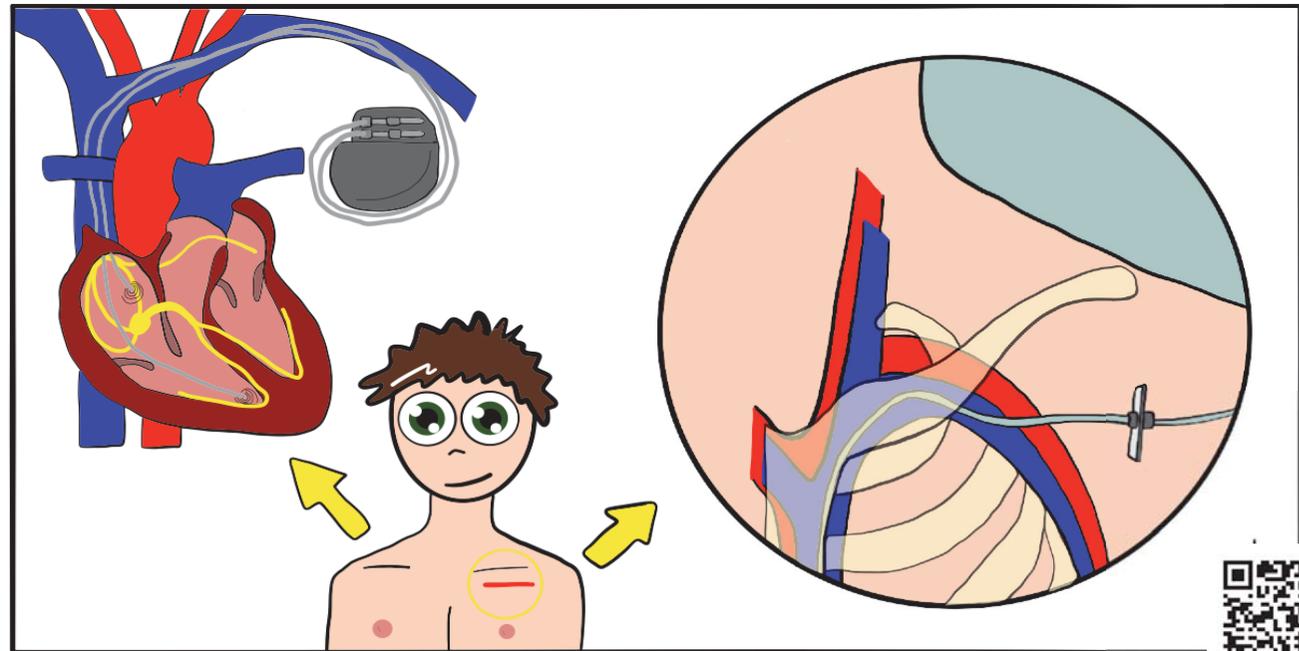
Ejemplo de sala de electrofisiología, la camilla sobre la que se encuentra el paciente y el arco con el que se realiza la escopia (rayos X).

¿Puedo conducir vehículos?

La **legislación** al respecto dependerá de la enfermedad que haya motivado el implante del marcapasos o el desfibrilador, por lo que deberá **consultar a su médico**.

Identificación MPS/DAI

Debe llevar siempre consigo la **tarjeta de portador de DAI** (Desfibrilador Automático Implantable) o **marcapasos**. De esta forma, se identificará si las autoridades se lo requieren en un control (en un aeropuerto o cualquier control de metales) y si se lo solicitan en un centro médico diferente de su hospital de referencia.



Esquema de la zona de acceso e implante del dispositivo.



31. ANTICOAGULACIÓN

Dr. Gonzalo Martín Gorría, Dra. Cayetana Barbeito Caamaño

¿Qué es la anticoagulación?

La anticoagulación es un tratamiento que consiste en alterar la capacidad de la sangre de crear coágulos, de manera que se **impida o retrase la formación de coágulos**.

Generalmente, la sangre tiene la capacidad de formar coágulos para evitar que, ante una herida, se produzca un sangrado exagerado. Pero en ocasiones, hay enfermedades que favorecen la anormal formación de coágulos en los vasos sanguíneos, dando lugar a **obstrucciones de la circulación**, produciendo infartos en los tejidos por falta de riego sanguíneo. Estos infartos pueden darse en el cerebro, en el hígado, en el bazo, en el intestino, en las piernas, etc. En definitiva, en cualquier parte del organismo.

En cardiología, las causas más frecuentes que pueden producir coágulos de forma inadecuada son la **fibrilación o el flutter auricular, las prótesis valvulares metálicas o las miocardiopatías**. Por este motivo, su médico le puede indicar tomar un anticoagulante.

Mediante la anticoagulación, se **evita que se formen estos coágulos y se produzcan embolias** que ocasionen alteraciones en la circulación sanguínea. **No se debe confundir con el tratamiento de antiagregación**. En contra, el efecto secundario más indeseado del anticoagulante es que favorece las hemorragias ante cortes o heridas o en casos de traumatismos.

Tipos de anticoagulantes

Hay dos tipos de anticoagulantes, los que actúan sobre la vitamina K (clásicamente conocidos como **Sintrom® o Aldocumar®**) y los de acción directa (**anticoagulantes orales directos**).

Anticoagulantes orales directos (ACOD)

Actualmente estos son los ACOD disponibles y sus dosis:

- **Edoxabán** (Lixiana® 30 mg o 60 mg, toma única diaria)
- **Rivaroxabán** (Xarelto® 15 mg o 20 mg, toma única diaria)
- **Apixabán** (Eliquis® 2,5 mg o 5 mg, toma cada 12 horas)
- **Dabigatrán** (Pradaxa® 110 mg o 150 mg, toma cada 12 horas)

Características de los ACOD:

- **No es preciso controlar o medir los niveles de anticoagulación**. No necesitan controles, ya que a diferencia de lo que ocurre con el Sintrom®, sus niveles son muy estables.
- Han demostrado **igual eficacia** que el Sintrom® con menos tasa de sangrados.
- Sí es necesario que, al menos una vez al año, su médico le realice **controles analíticos**.
- Salvo en casos concretos, el seguimiento de esta prescripción se realiza desde su **médico de cabecera**.
- **No se pueden usar en pacientes con prótesis valvulares metálicas**.

Sintrom® (acenocumarol) y Aldocumar® (warfarina)

La dosis del fármaco depende de los **controles de anticoagulación**, por lo que puede ser variable en el tiempo. Los controles pueden ser tan frecuentes como cada uno o dos días y como mínimo una vez al mes cuando se alcanza la estabilidad. Los niveles de Sintrom® son más sensibles a alterarse por la ingesta de determinados alimentos.

Precauciones que debe tomar si está tomando anticoagulantes:

- **Evite automedicarse**, ya que interacciones farmacológicas pueden aumentar el riesgo de sangrado o inutilizar su función.
- La complicación más frecuente son los **sangrados**, aunque generalmente son leves y autolimitados. Ante esta complicación, acuda inmediatamente a su médico y no retire usted solo la medicación.
- Si sufre un **traumatismo**, debe saber que la probabilidad de sangrado o hematoma importante puede ser mayor. Sobre todo, si el golpe ha sido en la cabeza, debe acudir a urgencias para solicitar atención médica.
- Aunque poco habitual, los **sangrados intracraneales espontáneos** pueden ser una complicación. Si experimenta síntomas como pérdida de fuerza o sensibilidad, dificultad para hablar o entender, problemas para mantener el equilibrio o dolor de cabeza intenso, debe acudir a urgencias inmediatamente.



32. ABLACIÓN SEPTAL CON ALCOHOL Y MIECTOMÍA

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Roberto Barriales Villa

¿Qué son y por qué se realizan?

Son 2 intervenciones que se usan en aquellos pacientes con **miocardiopatía hipertrófica** que tienen **obstrucción en la salida del corazón** que causa **mucho limitación funcional** con falta de aire a pesar del tratamiento con medicamentos, que **buscan reducir el “engrosamiento” del corazón** en la zona que causa la obstrucción.

¿Valen ambas para todos los pacientes?

Cada paciente es diferente y, por lo tanto, será su cardiólogo quién valorará si usted necesita alguno de estos procedimientos, y elegirá aquel con más probabilidades de éxito y menor riesgo de complicaciones en su caso particular.

Ablación septal con alcohol

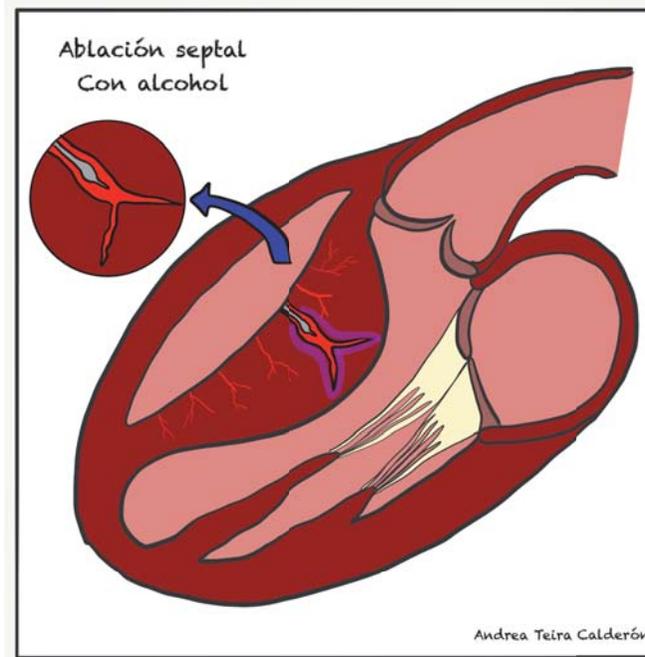
¿En qué consiste?

Consiste en provocar un **“infarto” controlado de la zona engrosada** que causa el problema.

Es una intervención que se realiza a través de un **cateterismo cardíaco** (ver capítulo correspondiente); no es una cirugía. Se consigue provocar este “infarto” **inyectando alcohol en la arteria que nutre la zona engrosada**, que se tapa y posteriormente se adelgaza, consiguiendo reducirse la obstrucción y mejorando sus síntomas.

¿Qué puedo esperar durante la ablación?

- El procedimiento se realiza **en ayunas con anestesia superficial** para que esté relajado y no tenga molestias.
- Se le colocará un **marcapasos de manera transitoria** a través de una vena de la ingle, dado que existe riesgo de que tenga un bloqueo cardíaco durante o después del procedimiento.
- Se realiza un **cateterismo cardíaco** para analizar las arterias coronarias y posteriormente buscar aquella pequeña rama arterial que llega a la zona engrosada. Se realizará un ecocardiograma para confirmar que se encuentra la arteria correcta. Posteriormente se inyectará el alcohol para taponarla y, si no hay incidencias, el procedimiento finalizará.



- La duración del procedimiento será de entre **30 minutos y 2 horas**.
- La **estancia en planta** después del procedimiento normalmente es de **7 días**. Durante la misma, se le retirará el marcapasos si no hay problemas, volverá a tomar sus medicinas habituales y, antes de irse a casa, **se le repetirá un ecocardiograma** para ver el resultado inicial.

¿Qué puedo esperar después de la ablación?

- El éxito del procedimiento ronda el **80%**. En 1 de cada 5 pacientes, no se encuentra la arteria y no se puede realizar la ablación.
- En **7 días** podrá reincorporarse a su vida habitual.
- Una vez en casa, al principio puede que no se encuentre mejor que antes de la ablación. Es algo normal y **hay que esperar varios meses hasta que** la zona engrosada se adelgace y la obstrucción **mejore**. A veces puede tardar hasta 9-12 meses, por eso hay que mantener la medicación si es necesario y tener paciencia.
- En caso de no mejoría, **se puede repetir** el procedimiento.

¿Qué riesgos tiene?

Es una **prueba invasiva** y, como tal, no está exenta de complicaciones. Sin embargo, son poco frecuentes, ocurriendo en **<2%** de los casos. Las más frecuentes son:

- Sangrado en las zonas de punción.
- **Bloqueo cardíaco** con necesidad de implante de **marcapasos** definitivo (1 de cada 20).
- Embolias (se anticoagula).



Miectomía quirúrgica:

¿En qué consiste?

Es una **cirugía cardíaca** que consiste en cortar un fragmento del músculo engrosado para aliviar la obstrucción y conseguir que tenga menos síntomas como fatiga.

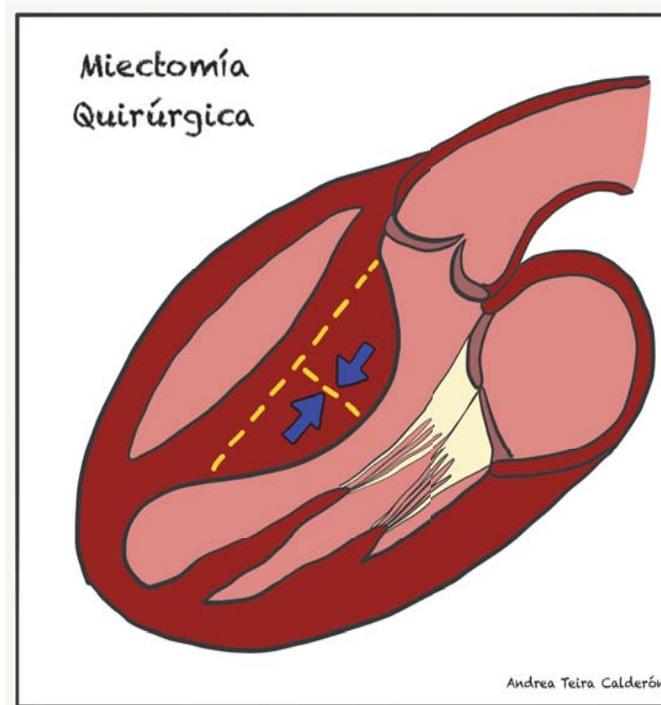
¿Qué puedo esperar durante la miectomía?

- Se realiza con **anestesia general**. Tendrá que pasar una consulta preanestésica antes de la cirugía.
- Realizará técnicas de **fisioterapia respiratoria** antes y después de la miectomía para facilitar su recuperación.
- Usted estará dormido durante todo el procedimiento y será necesario colocarle un **tubo** para que pueda respirar durante el mismo.
- Para realizar la cirugía, es necesario **abrir la caja torácica** a través del esternón para acceder al corazón. Al finalizar, vuelve a su posición inicial y se cierra.
- Durante el procedimiento, es necesario detener su corazón para poder realizar la miectomía. Por ello, se usarán maquinas que harán circular la sangre por su cuerpo durante la cirugía ("**circulación extracorpórea**").
- La duración es variable pero suele ser de **varias horas**.
- Tras el procedimiento, ingresará en **la unidad de cuidados intensivos**. Llegará dormido, bajo los efectos de la anestesia, pero su familia podrá visitarle. Normalmente en 24 horas estará despierto y se le podrá retirar el tubo para respirar.

- Posteriormente, una vez asegurada su estabilidad, pasará a planta de hospitalización, en donde proseguirá su recuperación. El tiempo de hospitalización es variable, pero suele ser de **al menos 7 días**.

¿Qué puedo esperar después de la miectomía?

- Una vez recuperado de la cirugía, la desaparición de la obstrucción y **la mejoría son inmediatas en >90%** de los casos.
- Le quedará una **cicatriz** de la cirugía a nivel del esternón, de unos 10-15 cm aproximadamente. Las grapas se retirarán a las 2 semanas de la cirugía, si no hay complicaciones.



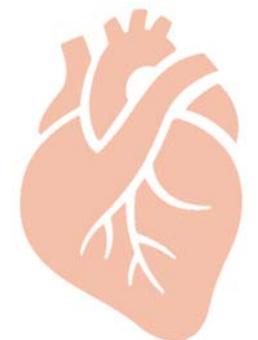
¿Qué riesgos tiene?

Es una cirugía cardíaca y, como tal, tiene riesgo de complicaciones mayores. En función del caso y del hospital, varía entre el **1 y el 10%**. Por eso es importante seleccionar bien a los pacientes. Dentro de las complicaciones destacamos:

- Complicaciones quirúrgicas como sangrado, taponamiento cardíaco (líquido alrededor del corazón), etc.
- **Bloqueo cardíaco** con necesidad de implante de **marcapasos** definitivo (3 de cada 100).
- Necesidad de sustituir la válvula mitral por una **prótesis** si no se consigue un buen resultado.
- Comunicación interventricular (un agujero entre los 2 lados del corazón), arritmias supraventriculares.

¿Existen otras alternativas a estos procedimientos?

La principal es aumentar el tratamiento con pastillas. Actualmente están en marcha investigaciones con nuevos medicamentos y procedimientos que pueden ser una alternativa en el futuro a la ablación y miectomía.





Las cardiopatías familiares



Miocardiopatías

33. MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es y qué tipos hay?

Es una enfermedad del músculo cardíaco, que tiene origen genético y por lo tanto puede ser heredada. Es frecuente, afectando a 1/250 personas.

En el corazón normal, el músculo cardíaco se compone de **fibras miocárdicas** bien organizadas. En esta enfermedad, estas fibras se desorganizan y se “hipertrofian”, dando lugar al **engrosamiento del músculo cardíaco**, que a veces se puede acompañar de **pequeñas cicatrices**. El músculo se vuelve **más rígido**, el **espacio** dentro del corazón es **menor**, y le cuesta más almacenar y bombear la sangre al cuerpo. Por eso uno de sus síntomas es la **fatiga con esfuerzo**.

El engrosamiento varía en los diferentes pacientes en cantidad y en distribución, existiendo **diferentes tipos** de la enfermedad (*ver figura en reverso*):

- Septal asimétrica (la más frecuente);** el engrosamiento afecta al septo (en el medio, entre ambos ventrículos) y la salida del corazón es tan estrecha que muchas veces provoca **obstrucción** al contraerse el corazón (**MCH obstructiva**).
- Concéntrica (simétrica):** engrosamiento global; no suele haber obstrucción.
- Apical:** engrosamiento afecta a la punta del corazón; no se acompaña de obstrucción.

¿Qué síntomas puedo tener?

La mayoría de los pacientes se encuentran **asintomáticos** y llevan una vida normal. Su diagnóstico se produce a raíz de un soplo cardíaco o una alteración en el electrocardiograma (ECG).

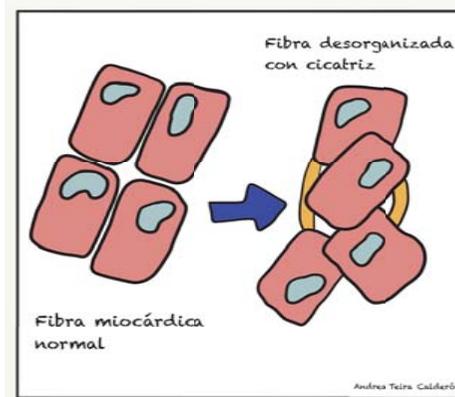
Cuando la enfermedad está más avanzada usted puede notar:

- Fatiga con el esfuerzo (disnea):** por la obstrucción o por la rigidez del músculo.
- Dolor de pecho (angina):** la sangre que llega no es suficiente para nutrir el grueso músculo.
- Palpitaciones:** se producen por arritmias que a veces acompañan a la enfermedad.
- Mareos, pérdidas de conocimiento:** puede ser con el esfuerzo, por la obstrucción, o a veces en reposo.

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

Las pruebas van encaminadas a diagnosticar la enfermedad, descartar otras causas del engrosamiento (“**fenocopias**”) y evaluar su riesgo:

- Electrocardiograma:** suele estar alterado.



- Ecocardiograma:** evaluación inicial del grosor, fuerza del músculo, y de la obstrucción.
- Resonancia magnética:** evalúa mejor el grosor y la presencia de cicatrices.
- Holter-ECG:** busca arritmias asintomáticas.
- Eco. de esfuerzo:** evalúa la obstrucción mientras camina en una cinta rodante.
- Estudio genético:** hasta en 2/3 de los pacientes se puede detectar el defecto genético causante.

¿Existe tratamiento?

No existe tratamiento curativo, pero hoy en día la esperanza de vida es similar a la población general. Tenemos varios objetivos:

- Tratar la obstrucción:** usaremos **betabloqueantes o calcio-antagonistas** y, en casos resistentes, **disopiramida**. Si no son eficaces, puede ser necesario realizar una cirugía para reducir el músculo (**miectomía**) o un cateterismo para quemar el músculo (**ablación septal con alcohol**).
- Mejorar la fuerza del corazón y prevenir la fatiga:** usaremos diuréticos como furosemida y otros tratamientos como enalapril. En casos graves será necesario recurrir a terapias avanzadas como el trasplante de corazón.
- Tratar las arritmias:** si se detecta **fibrilación auricular**, se intentará cardiovertir (con una descarga eléctrica o con medicamentos) y, además, deberá tomar **anticoagulantes**, ya que su riesgo de embolias es elevado.
- Prevenir la muerte súbita:** se realizará una estimación de su riesgo en función de las dife-



rentes pruebas, pudiendo ser necesario el implante de un **desfibrilador automático implantable** (ver capítulo "¿Qué es un marcapasos y un desfibrilador?").

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener el defecto genético.

Si identificamos el defecto podremos buscarlo en ellos. De tenerlo, no quiere decir que desarrollen la enfermedad, pero tendrán que hacerse revisiones periódicamente.

Recomendaciones de estilo de vida:

La mayoría de los pacientes pueden tener una vida normal.

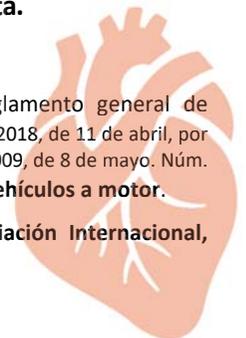
- ¿Puedo realizar deporte?** En la mayoría de los casos, se le recomienda **evitar el deporte de competición**. Puede y **debe realizar actividad física diaria de baja-moderada intensidad**, ya que es beneficioso para su salud. En caso de hacer más actividad física, consúltelo con su cardiólogo en la consulta. Cuando haga ejercicio, debe **mantenerse bien hidratado** y evite realizarlo si se encuentra enfermo.
- ¿Debo seguir alguna dieta?** Debe evitar comidas copiosas (es mejor comer 5 veces al día, pequeñas cantidades). Debe beber **líquidos abundantes** (al menos litro y medio o 2 litros al día). Debe evitar realizar actividad física después de las comidas.
- Debido a su miocardiopatía, tenga en cuenta que su **electrocardiograma "siempre va a estar alterado"** y puede "parecerse al de un infarto".



- En caso de notar "arritmia" mantenida acudir a un centro médico a realizar un ECG para descartar fibrilación auricular.
- Si tiene obstrucción, es recomendable realizar profilaxis antibiótica si va al **dentista**.

Conducción de vehículos:

- Este apartado está **regulado en España por la Dirección General de Tráfico**, cuyo reglamento general de conductores se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (BOE: Orden PRA/375/2018, de 11 de abril, por la que se modifica el anexo IV del Reglamento General de Conductores, aprobado por Real Decreto 818/2009, de 8 de mayo. Núm. 89 Jueves 12 de abril de 2018 Sec. I. Pág. 37773-37784). **Consulte con su médico antes de conducir vehículos a motor.**
- En el caso de los pilotos de avión, la regulación es la correspondiente al **Código de Aviación Internacional**, publicado en el año 2011.



34. MIOCARDIOPATÍA DILATADA

Dra. Sofía González Lizarbe, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

La **miocardiopatía dilatada** o **MCD** es una enfermedad propia del **músculo del corazón**, que se manifiesta como **aumento del tamaño de las cavidades** y adelgazamiento de las paredes del ventrículo, al mismo tiempo que la capacidad del corazón de mover la sangre se ve reducida. Esta **reducción del bombeo** de la sangre se expresa como reducción de la fracción de eyección del ventrículo izquierdo, por debajo del 50%. La dilatación del corazón se considera anormal cuando el diámetro del ventrículo izquierdo supera los 60 mm (aunque esto puede variar en función de la altura, peso y sexo del paciente y también si el paciente realiza deporte de forma muy intensa).

La **causa** de la dilatación y pérdida de fuerza del corazón puede ser **variada**. Lo más frecuente es que se deba a falta normal de "riego" del músculo por obstrucciones en arterias coronarias. En otras ocasiones, es por causa de deterioro de las células del músculo cardíaco debido a una alteración genética, en cuyo caso se considera una miocardiopatía hereditaria. A veces tóxicos como el alcohol o la quimioterapia, así como infecciones, también lo pueden causar. Problemas en las válvulas cardíacas, arritmias o hipertensión mal controlada pueden ser causas de dilatación y pérdida de fuerza ventricular.

En este capítulo nos centraremos en la MCD de causa genética, que se da en 1/250-500 personas.

¿Qué síntomas puede dar?

En las fases iniciales, la enfermedad **puede pasar desapercibida**, por eso es importante realizar un estudio de familiares de pacientes con MCD.

En fases más avanzadas, puede dar dificultad para realizar esfuerzos, fatiga en reposo o en el extremo más grave, insuficiencia cardíaca y muerte.

¿Cómo se diagnostica?

La prueba inicial que pone sobre aviso en el diagnóstico es la **ecocardiografía** transtorácica; aunque es esencial completar el estudio con el electrocardiograma y, frecuentemente, con una resonancia magnética cardíaca. A veces también se requiere realizar una prueba para descartar problemas en las arterias coronarias.

¿Tiene cura?

La miocardiopatía dilatada **generalmente no** tiene cura, aunque en función del mecanismo causante, hay ciertos tratamientos que pueden hacer que la fuerza del corazón se mantenga normal o evitar que se produzcan descompensaciones.

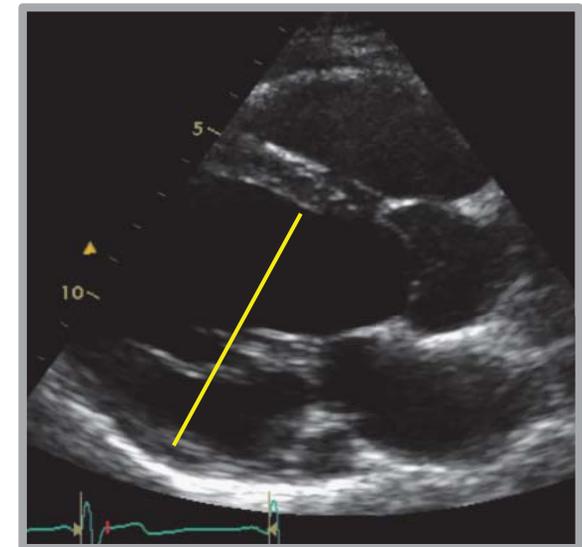


Los **fármacos** más estudiados y que mejores resultados han dado son los betabloqueantes, los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECAs), los antagonistas del receptor de la angiotensina (ARA2), el inhibidor de la neprilisina (ARNI) y los antialdosterónicos.

En ocasiones, si la fuerza del corazón está muy dañada y el riesgo de arritmias malignas y muerte súbita es alto, puede estar indicado implantar un **desfibrilador** automático.

Miocardiopatía dilatada familiar

Como el resto de enfermedades cardiovasculares hereditarias, es conveniente realizar una evaluación a los familiares de primer grado, preferiblemente en unidades especializadas de cardiopatías familiares (*ver capítulo Genética y Herencia*).



Con el ecocardiograma podemos medir el diámetro interno (flecha amarilla) del corazón y su función de bombeo.

Esta enfermedad tiene un 50% de probabilidades de ser transmitida a la descendencia y es importante su diagnóstico precoz.

¿Qué grados hay?

Como en todas las enfermedades cardíacas, hay gradación en función de la gravedad de la afectación.

En fases iniciales, puede haber dilatación de cavidades sin pérdida significativa de fuerza y sin sintomatología para el paciente.

En función de la pérdida de fuerza del corazón se clasifica en:

- Disfunción ligera si la fracción de eyección (FEVI) está entre 40-50%.
- Disfunción moderada si la fracción de eyección (FEVI) está entre 30-40%.
- Disfunción grave si la fracción de eyección (FEVI) está por debajo de 30%.

En función de la fatiga, también se puede clasificar en grado I, II, III o IV según la Asociación Americana de Cardiología (NYHA o New York Heart Association),

- I: Asintomático/fatiga con grandes esfuerzos.
- II: Fatiga con moderados esfuerzos.
- III: Fatiga con pequeños esfuerzos (vestirse, ducharse, etc).
- IV: Fatiga en reposo.

No necesariamente tiene que haber coincidencia entre la fuerza del corazón y la sintomatología, ya que a veces influyen otros factores adicionales.

Recomendaciones de estilo de vida

Dada la variabilidad de los grados de miocardiopatía dilatada, no es posible que las recomendaciones puedan ser iguales para todos los pacientes, por lo que deberá consultar con su cardiólogo.

Si usted tiene una disfunción moderada o severa, debe saber que la posibilidad de que sufra descompensaciones en forma de insuficiencia cardíaca es mayor, por lo que deberá llevar a cabo **medidas preventivas** como:

- **Vacunación** antigripal y antineumocócica anual.
- **Restringir la sal** de las comidas.
- **Vigilar la ingesta de líquidos**, que no supere los 1,5-2 litros al día (contando verduras, frutas, zumos, yogurts, etc.).
- **Evitar** los fármacos antiinflamatorios no esteroideos (**AINEs**).
- Vigilar cambios de peso en poco tiempo, ya que puede deberse a retención de líquidos.
- Procurar no olvidarse las tomas de **medicación**.
- Acudir al médico ante la sospecha inicial de descompensación.
- **Evite el alcohol**.

Deporte

La **actividad física diaria es fundamental** en el tratamiento de cualquier cardiopatía y, al igual que en el resto de recomendaciones, es preciso individualizar en cada paciente.

El deporte a realizar únicamente estará restringido por los síntomas que presente el paciente. Generalmente, se recomienda realizar diariamente actividad física, de una exigencia tal que mientras la realiza pueda ser capaz de mantener una conversación, pero que al mismo tiempo le suponga un esfuerzo mínimo que se puede reflejar, por ejemplo, en una sudoración corporal significativa.

En caso de presentar una MCD en estadios iniciales en los que no haya pérdida de fuerza significativa en el corazón y no haya síntomas, podrá realizar deporte normal si su cardiólogo así lo cree conveniente.

Conducción de vehículos

Este apartado está **regulado en España por la Dirección General de Tráfico**, cuyo reglamento general de conductores se actualizó en abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (BOE: Orden PRA/375/2018, de 11 de abril, por la que se modifica el anexo IV del Reglamento General de Conductores, aprobado por Real Decreto 818/2009, de 8 de mayo. Núm. 89 Jueves 12 de abril de 2018 Sec. I. Pág. 37773-37784). **Consulte con su médico antes de conducir vehículos a motor.**

En el caso de los pilotos de avión, la regulación es la correspondiente al **Código de Aviación Internacional**, publicado en el año 2011.



35. MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

Es una enfermedad del músculo cardíaco que tiene origen genético y, por lo tanto, puede ser heredada.

En el corazón normal, las células del corazón están unidas entre sí por proteínas llamadas **desmosomas**.

En esta enfermedad, estas proteínas **no se fabrican correctamente**, por lo que las uniones entre las células son más débiles. En situaciones de **estrés** (infecciones, deporte intenso...) las células se separan y mueren, y se sustituyen por **cicatriz y grasa**. Esto altera el circuito eléctrico del corazón y produce **arritmias** que pueden amenazar la vida, por eso a veces puede dar la cara como una **muerte súbita**. Por otro lado, también da lugar a pérdida de fuerza tanto del ventrículo derecho como del izquierdo, pudiendo dar lugar a **insuficiencia cardíaca**.

¿Qué síntomas puede tener?

Puede ser asintomático toda la vida, o desarrollarse si hay factores contribuyentes (deporte en exceso, tóxicos, etc). Cuando da síntomas, usted podrá notar:

a) Palpitaciones (lo más frecuente) y **síncopes** (típicamente con ejercicio). Se deben a las arritmias.

b) Fatiga precoz (disnea), debida a insuficiencia cardíaca.

c) Dolor de pecho.

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

El diagnóstico se basa en una serie de criterios que hay que cumplir. Las pruebas fundamentales son:

- 1. Electrocardiograma:** suele levantar la sospecha.
- 2. Ecocardiograma:** podremos ver las cicatrices y evaluar la fuerza del corazón.
- 3. Resonancia magnética:** nos permite ver mejor la grasa, cicatrices y partes del corazón difíciles de ver.
- 4. Holter-ECG:** nos permite evaluar la cantidad de arritmias.



Ejemplo de arritmia ventricular

4. Prueba de esfuerzo: nos permite evaluar las arritmias con el ejercicio.

5. Estudio genético: hasta en 2/3 de los pacientes se puede detectar el defecto genético causante.

¿Existe tratamiento?

No existe tratamiento curativo. Sin embargo, existen una serie de terapias que tienen 3 objetivos que le ayudarán a llevar una vida normal:

- 1. Prevenir y controlar las arritmias:** usaremos betabloqueantes y antiarrítmicos como la amiodarona. **A veces es necesario realizar una ablación** (un cateterismo que busca quemar los focos de arritmias).
- 2. Prevenir la muerte súbita con el implante de un desfibrilador automático implantable (DAI, ver capítulo):** se le colocará cuando tenga arritmias graves, pérdida de fuerza el corazón grave o si ya ha tenido una parada cardíaca. Si tiene más arritmias, se las tratará.
- 3. Mejorar la fuerza del corazón y prevenir la fatiga:** usaremos diuréticos como furosemida y otros tratamientos como enalapril. En casos graves será necesario recurrir a terapias avanzadas como el trasplante de corazón. No se preocupe, en la mayoría de los casos no es necesario.



¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener el defecto genético.

Si identificamos el defecto, podremos buscarlo en ellos. De tenerlo, no quiere decir que desarrollen la enfermedad, pero tendrán que hacerse revisiones periódicamente y evitar el deporte intenso.

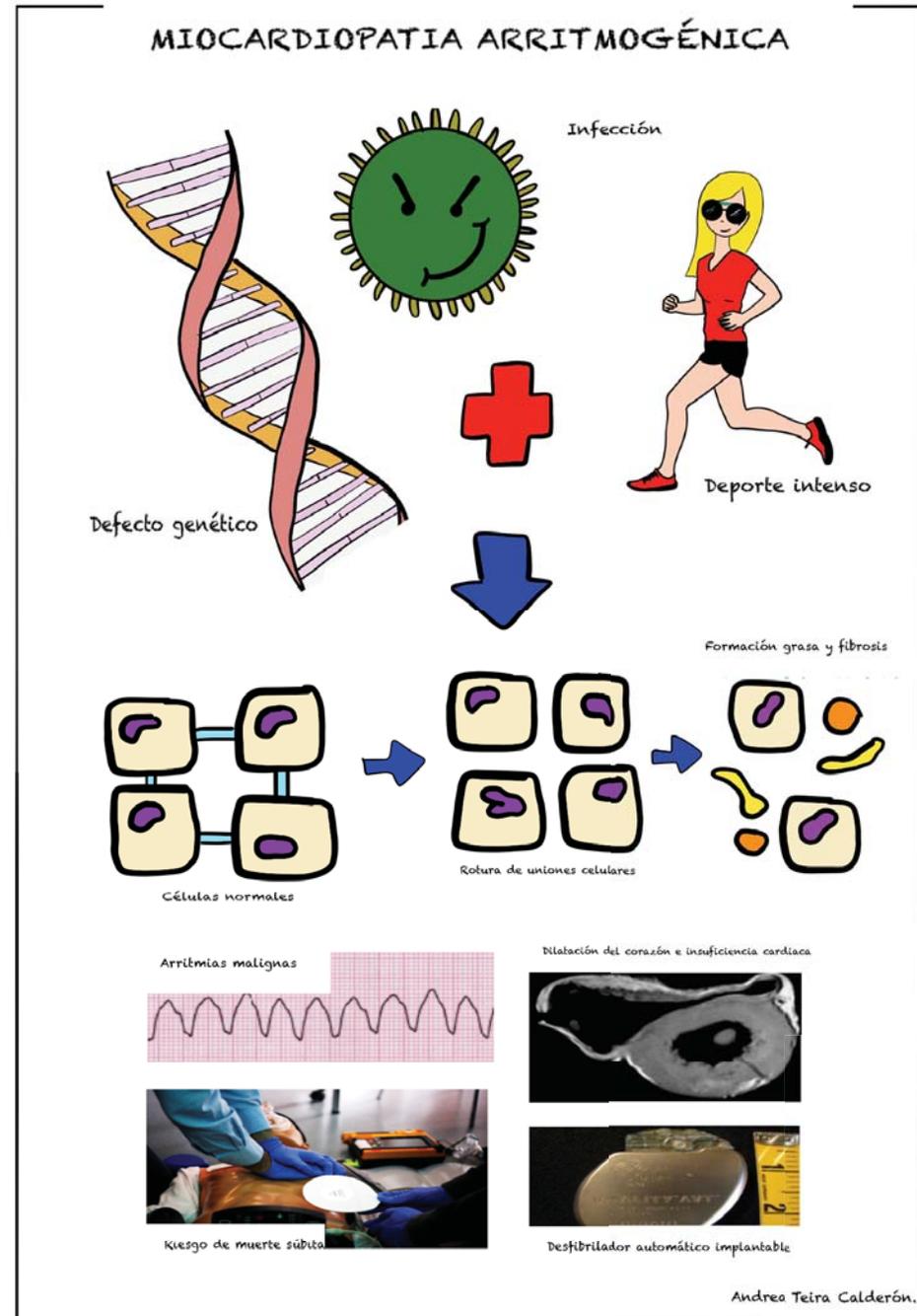
Recomendaciones de estilo de vida

La mayoría de los pacientes pueden tener una vida normal.

- ¿Puedo realizar deporte?** El deporte intenso, como correr o jugar al fútbol, es uno de los desencadenantes de la enfermedad. Es por ello que es **una de las causas de muerte súbita en deportistas**, como jugadores de fútbol. Cuánto más realice, antes debutará y progresará. Por ello, se le recomienda **evitar el deporte de competición**, a excepción de alguno de baja intensidad como golf, bolos o yoga. De todas maneras, **debe continuar actividad física de baja intensidad**, ya que es fundamental para un estilo de vida saludable.
- ¿Puedo trabajar?** Sí, salvo que implique alguna actividad física extenuante.
- ¿Debo seguir alguna dieta?** Dieta sana, baja en sal. Deberá evitar estimulantes como café y alcohol, ya que pueden desencadenar arritmias.

Conducción de vehículos:

- Este apartado está **regulado en España por la Dirección General de Tráfico**, cuyo reglamento general de conductores se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (BOE: Orden PRA/375/2018, de 11 de abril, por la que se modifica el anexo IV del Reglamento General de Conductores, aprobado por Real Decreto 818/2009, de 8 de mayo. Núm. 89 Jueves 12 de abril de 2018 Sec. I. Pág. 37773-37784). Consulte con su médico antes de conducir vehículos a motor.
- En el caso de los pilotos de avión, la regulación es la correspondiente al **Código de Aviación Internacional**, publicado en el año 2011.



36. MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA

Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dr. José M. Larrañaga Moreira

¿Qué es?

Se trata de una enfermedad del músculo cardíaco que **puede** tener base genética.

El músculo cardíaco tiene varias capas. La **compactación miocárdica** es el proceso por el que estas se unen entre sí durante la vida fetal. En esta enfermedad existe un **fallo en este proceso**, y las **paredes** del corazón son **irregulares**, con grandes **trabéculas con entrantes y salientes**. Conforme evoluciona la enfermedad, las cavidades cardíacas se dilatan, y **disminuye la fuerza del corazón**.

Su diagnóstico se basa en observar la no-compactación junto con **síntomas, pérdida de fuerza** del corazón o **antecedentes familiares**.

¿Qué síntomas puede tener?

Aunque puede cursar sin síntomas, podrá tener:

- a) **Disnea** (fatiga con el esfuerzo): por la pérdida de fuerza del corazón (disfunción ventricular).
- b) **Palpitaciones**: producidas por arritmias.
- c) **Embolias**: si hay mucha pérdida de fuerza, se pueden formar trombos entre las trabéculas.

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

- a) **Electrocardiograma**: suele estar alterado.
- b) **Ecocardiograma**: se podrán ver las trabéculas, y comparar la capa compactada y no-compactada, en lo que se basa el diagnóstico.
- c) **Resonancia Magnética Cardíaca**: confirma la presencia de las trabéculas, su extensión, y analiza el tamaño y fuerza del corazón.
- d) **Holter-ECG**: para buscar arritmias.
- e) **Estudio genético**: si se sospecha una causa específica o una forma hereditaria.

¿Existe tratamiento?

En casos de miocardiopatía no compactada no existe cura, y se iniciarán diferentes tratamientos en función de sus síntomas:

- a) **Disfunción ventricular**: se iniciarán betabloqueantes, IECAs (como enalapril) y diuréticos para mejorar la función cardíaca y la disnea.
- b) **Arritmias**: fármacos antiarrítmicos y, en algunos casos, puede ser preciso el implante de un desfibrilador (DAI, *ver capítulo correspondiente*).
- c) **Embolias**: si ha tenido una o tiene alto riesgo de padecerlas, especialmente si tiene **fibrilación auricular**, se iniciará anticoagulación.

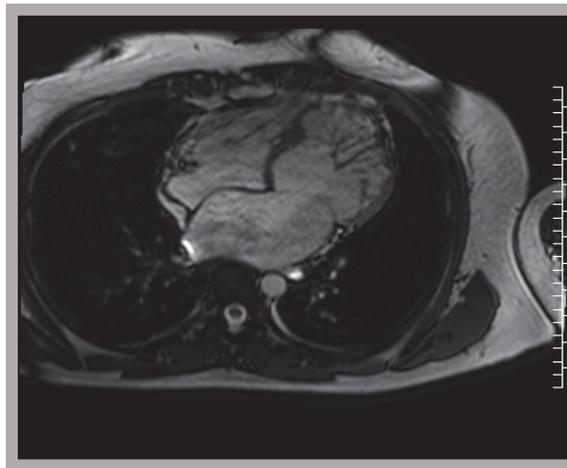
¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener la enfermedad.

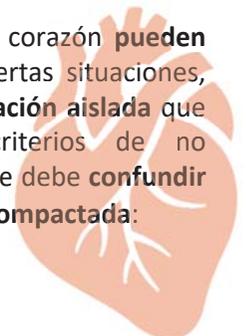
Si identificamos el defecto genético podremos buscarlo en ellos. De tenerlo, no quiere decir que desarrollen la enfermedad, pero tendrán que hacerse revisiones periódicamente.

Me han informado de que tengo hipertrabeculación o no compactación miocárdica. ¿Qué debo saber?

Las trabéculas normales del corazón **pueden aumentar de tamaño** en ciertas situaciones, dando lugar a **hipertrabeculación aislada** que incluso puede cumplir criterios de no compactación, pero que **no se debe confundir con una miocardiopatía no compactada**:



Miocardiopatía no compactada



- a) **Problemas cardíacos** que dañen el músculo (por ejemplo, un infarto, una miocardiopatía dilatada, etcétera) se pueden acompañar de una “**hipertrabeculación**”. Hablaremos de **no compactación asociada a otra enfermedad**. El pronóstico y tratamiento dependerá del problema de base.
- b) **Condiciones normales** en las que el corazón debe trabajar más, como en deportistas o embarazadas, **puede producirse una hipertrabeculación**, que es normal, y de hecho desaparece si se deja de hacer deporte o tras el parto. De hecho, más del 5% de la población puede tener cierto grado de hipertrabeculación. **No existen síntomas ni antecedentes familiares y la fuerza del corazón es normal. Hablaremos de no compactación o hipertrabeculación aislada, una entidad benigna que no precisa tratamiento**. Si existen dudas, se realizará seguimiento clínico y con pruebas de imagen periódicas.

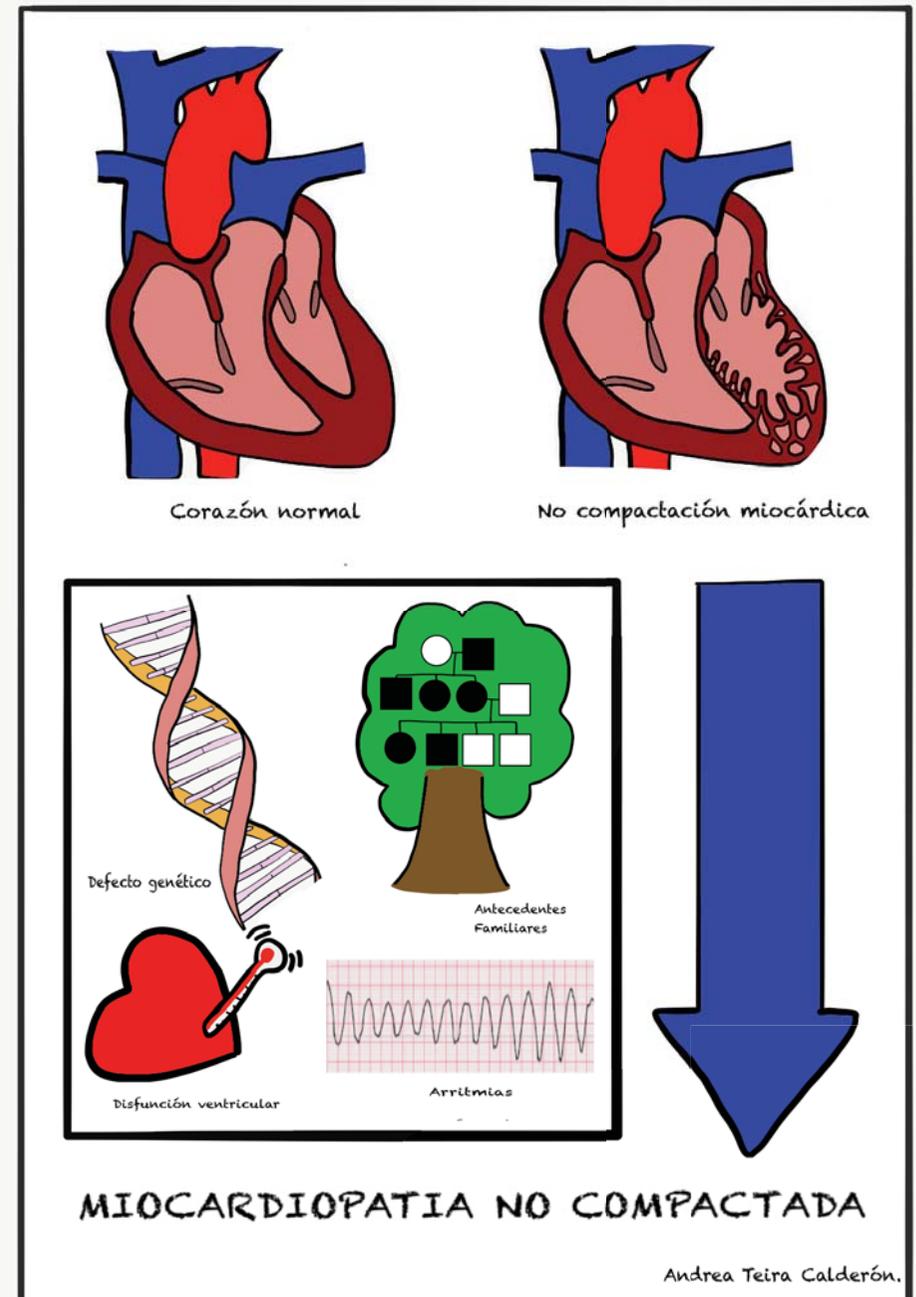
Recomendaciones de estilo de vida en miocardiopatía no compactada:

La mayoría de los pacientes pueden tener una vida normal.

- a) **¿Puedo realizar deporte?** Si usted tiene **disfunción ventricular (FEVI < 40%)** o **arritmias graves**, deberá **evitar el deporte competitivo**, pero debe hacer actividad física de baja intensidad. Es fundamental el ejercicio físico para un estilo de vida saludable.
- b) **¿Puedo trabajar?** Sí, siempre adecuado a su capacidad física.
- c) **¿Debo seguir alguna dieta?** Dieta sana, baja en sal. Si tiene disfunción ventricular, deberá limitar la ingesta de líquidos a < 1.5 litros al día y prestar especial atención a su peso, ya que si gana más de 2-3 kg en menos de una semana, puede ser que haya retenido líquidos y deberá acudir a su médico de cabecera. En este caso, se le recomienda **evitar anti-inflamatorios** como el ibuprofeno, pudiendo tomar paracetamol o metamizol si así lo precisase.

Conducción de vehículos:

- a) Este apartado está **regulado en España por la Dirección General de Tráfico**, cuyo reglamento general de conductores se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (BOE: Orden PRA/375/2018, de 11 de abril, por la que se modifica el anexo IV del Reglamento General de Conductores, aprobado por Real Decreto 818/2009, de 8 de mayo. Núm. 89 Jueves 12 de abril de 2018 Sec. I. Pág. 37773-37784). Consulte con su médico antes de conducir vehículos a motor.
- b) En el caso de los pilotos de avión, la regulación es la correspondiente al **Código de Aviación Internacional**, publicado en el año 2011.



37. MIOCARDIOPATÍA RESTRICTIVA

Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín

¿Qué es?

La miocardiopatía restrictiva engloba un grupo de enfermedades del músculo cardíaco caracterizadas por la presencia de las siguientes 3 características:

- Músculo cardíaco rígido, con alteración de la relajación.
- Volumen del ventrículo normal o reducido.
- Grosor del músculo cardíaco normal o engrosado

La enfermedad se define por la **alteración de la relajación del ventrículo** (dificultad para que se llene el ventrículo). Además, existe mucho solapamiento con otras miocardiopatías, por tanto, su frecuencia real es desconocida, aunque se considera la **enfermedad del músculo cardíaco menos frecuente**.

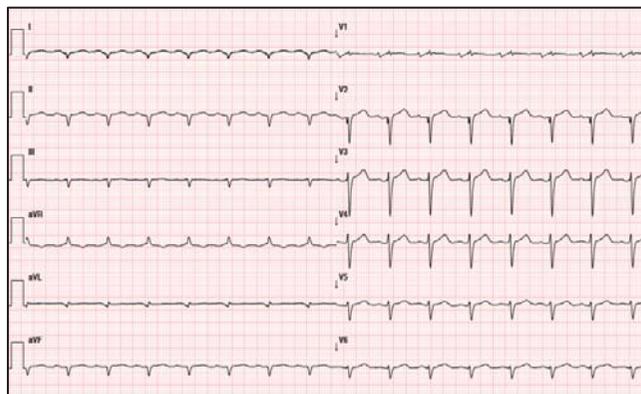
Existen múltiples causas de la misma, algunas de ellas hereditarias y otras no hereditarias.

Síntomas

La mayor parte de pacientes con miocardiopatía restrictiva se mantienen asintomáticos durante muchos años hasta que generalmente debutan con síntomas de insuficiencia cardíaca.

Esto se debe a que la alteración de la relajación ventricular aparece de forma progresiva. Los síntomas más frecuentes son:

- **Disnea e intolerancia al esfuerzo:** durante el esfuerzo, aumenta la presión en el corazón y esta se transmite a los pulmones y provoca la fatiga.
- **Edemas y otros síntomas de congestión:** el aumento de las presiones de llenado dificulta el retorno de sangre sistémica al corazón, de tal forma que el líquido tiende a acumularse inicialmente en partes declives como las piernas.
- **Palpitaciones:** secundarias a arritmias que acompañan a la enfermedad.
- **Mareos y pérdidas de conocimiento:** no es infrecuente que la miocardiopatía restrictiva asocie enfermedad del sistema nervioso encargado de controlar la tensión y la frecuencia cardíaca. De esta forma son frecuentes los mareos de tipo postural, las bajadas de tensión arterial y también las bradicardias y las taquicardias.
- **Angina:** algunos pacientes presentan angina de pecho por infiltración vascular, pero es un síntoma poco frecuente en esta enfermedad.



Electrocardiograma típico de M. restrictiva

Diagnóstico

El objetivo de las pruebas es establecer el diagnóstico, determinar la causa concreta y evaluar el riesgo de complicaciones.

- **Electrocardiograma:** suele mostrar alteraciones.
- **Ecocardiograma:** evalúa la función del ventrículo tanto de contracción como de relajación y permite determinar las presiones de llenado.
- **Holter-ECG:** para evaluar la presencia de arritmias y la frecuencia cardíaca.
- **Análítica sanguínea:** permite valorar la situación de insuficiencia cardíaca, el daño de otros órganos, y buscar datos indirectos de la causa de la enfermedad.
- **Resonancia cardíaca:** permite orientar el diagnóstico etiológico.
- **Gammagrafía DPD:** para diagnosticar amiloidosis por transtirretina.
- **Cateterismo cardíaco derecho:** permite estudiar de forma directa y objetiva las presiones dentro del corazón.
- **Biopsia endomiocárdica:** no siempre es necesaria, pero es la prueba de oro para determinar la causa de la miocardiopatía en casos de enfermedades infiltrativas y de depósito.
- **Estudio genético:** en casos de etiologías específicas, idiopáticos (si no existe causa identificable) o familiares.



Herencia

No todas las formas de miocardiopatía restrictiva son hereditarias, por lo tanto, no siempre la enfermedad implica a la familia. En los casos de origen genético la herencia más frecuente es la **autosómica dominante** que implica que cada familiar de primer grado (padres, hermanos e hijos) presentan un riesgo del 50% de haber recibido la misma información genética. Esto no quiere decir que vayan a desarrollar la enfermedad de la misma manera, pero el estudio y seguimiento clínico de los mismos debe estar garantizado.

Tratamiento

El tratamiento de la enfermedad comprende 2 ámbitos de actuación: tratamiento de los síntomas y tratamiento de la causa. El de los síntomas incluye los siguientes aspectos:

- **Tratamiento de la insuficiencia cardiaca:** fármacos que evitan la pérdida de fuerza del corazón y **fundamentalmente el control de los líquidos**. Es muy importante limitar la ingesta de líquidos (aprox. 1-1,5 litros/día) y ajustar la dosis del tratamiento con diuréticos de acuerdo a la situación clínica.
- **Tratamiento de las arritmias:** puede ser necesario el implante de marcapasos en caso de bradicardias severas, el uso de fármacos que bajen las pulsaciones en caso de arritmias rápidas, en las que además tendríamos que plantear la anticoagulación, o el implante de un desfibrilador automático en ciertos casos.

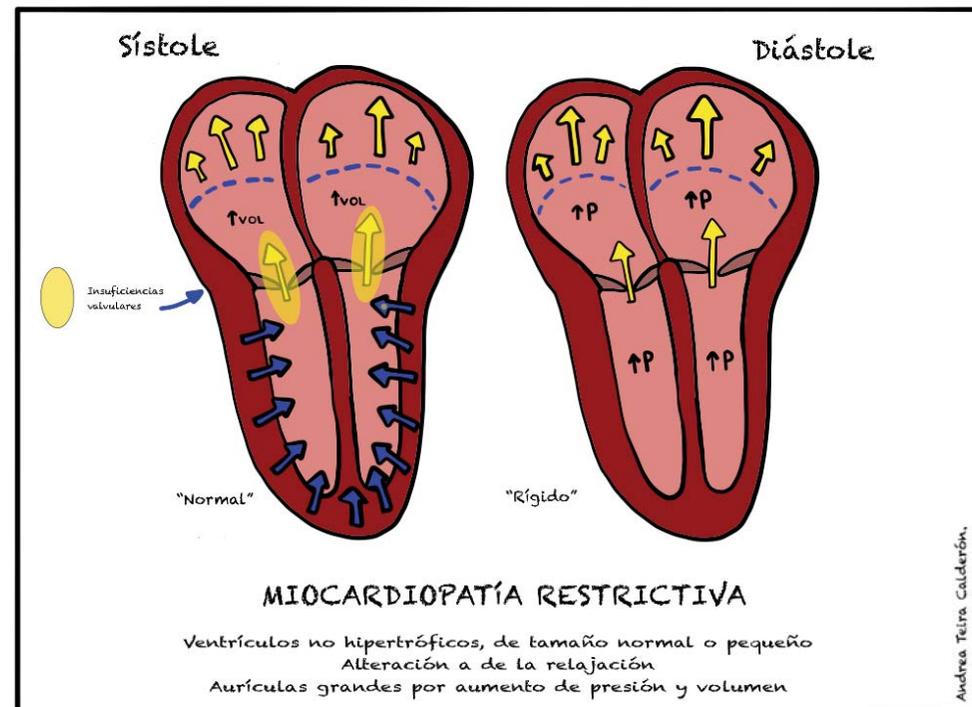
Por otro lado, existen **determinadas causas que tienen un tratamiento específico** aunque debemos reconocer que este no es curativo prácticamente en ningún caso:

- **Amiloidosis cardiaca AL:** tratamiento con quimioterapia y trasplante de médula ósea.
- **Amiloidosis por transtirretina:** trasplante hepático, fármacos específicos de nueva aparición...
- **Hemocromatosis:** flebotomías (sangrías) y quelantes de hierro.
- **Enfermedad de Fabry:** tratamiento de sustitución enzimática.

Recomendaciones de estilo de vida

- **Dieta:** se recomienda evitar las comidas copiosas (mejor comer 5 veces al día pequeñas cantidades). En caso de síntomas de congestión se deben restringir los líquidos a 1-15 litros/día y tomar comidas con poca sal, pesándose diariamente y vigilando los edemas para ajustar la dosis de medicación.
- **Deporte:** en general se recomienda caminar durante 30 minutos. El deporte de mayor intensidad va a estar limitado por la situación clínica de insuficiencia cardiaca y por la presencia de arritmias. Para casos concretos se recomienda consultarlo con el cardiólogo.
- **Síntomas:** en caso de presentar pérdida de conocimiento, palpitaciones bruscas y mantenidas, o empeoramiento brusco de la fatiga debe consultar en urgencias.

Conducción de vehículos: este apartado está regulado en España por la Dirección General de Tráfico cuyo reglamento general se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (Orden PARA/375/2018 de 11 de Abril).





Canalopatías

38. SÍNDROME DE QT LARGO

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Sofía González Lizarbe

¿Qué es?

Es una enfermedad de origen genético que afecta a los **canales de potasio, sodio o calcio del corazón**, causando problemas en la actividad eléctrica cardíaca.

La actividad eléctrica del corazón consta de una fase de activación (llamada **despolarización**) y de una fase de relajación (llamada **repolarización**). Ambas se reflejan en el electrocardiograma (ECG) en forma del complejo QRS y de la onda T, respectivamente. La **duración del intervalo QT nos informa de si la repolarización es normal (<460ms) o anormal (>480ms)**.

En esta enfermedad, como consecuencia de alteraciones en los canales, **la repolarización es más lenta y el intervalo QT se prolonga**. Esto hace que exista **más riesgo de arritmias ventriculares** llamadas "**Torsades de Pointes (TdP)**", que son causa de **síncopes y de muerte súbita**.

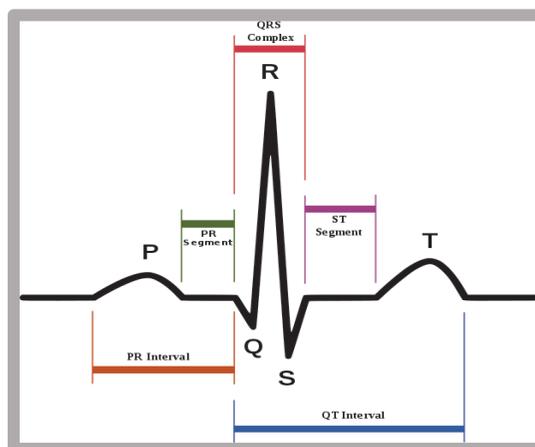
Existen muchos tipos, **la mayoría solo presenta QT largo**. Hay algunos más raros que asocian **sordera congénita**, entre otras alteraciones.

¿Qué síntomas puedo tener y qué tipos hay?

Lo más probable es que no tenga ninguno. Bajo **ciertos desencadenantes** (fármacos, alteraciones en iones), ocurren los síntomas. Los principales son el **síncope** (pérdida de conocimiento) y la **parada cardíaca**. También puede tener **palpitaciones (latidos de más)**.

La mayoría de los casos (80-90%) pertenecen a los siguientes 3 tipos, que presentan **ciertos desencadenantes específicos**:

- Tipo 1: el más frecuente.** La onda T es muy amplia. El desencadenante de arritmias es **la natación y ejercicio**.
- Tipo 2:** La onda T es mellada. El desencadenante de arritmias es el **ruido brusco**, sobre todo despertadores.
- Tipo 3:** el segmento ST es muy largo. Las arritmias ocurren sobre todo durante el **sueño y el reposo**.



Intervalo QT normal

¿Qué pruebas me realizarán?

Las pruebas fundamentales son:

- Electrocardiograma:** es la prueba principal, la que levanta la sospecha y en la que se basa el diagnóstico, al encontrar un QT prolongado en ausencia de otras causas. A veces, puede ser normal.
- Holter-ECG:** para analizar cambios en onda T y QT, y descartar arritmias.
- Prueba de esfuerzo:** para analizar la prolongación del QT y la provocación de arritmias con el ejercicio.
- Test de adrenalina:** estando monitorizado, se le infunde por una vena adrenalina y si se prolonga el QT, apoya el diagnóstico.
- Estudio genético:** hasta en 80% de los pacientes se puede detectar el defecto genético causante.

¿Existe tratamiento?

No existe tratamiento curativo. Se usarán:

- Beta-bloqueantes (propranolol, nadolol):** previenen las arritmias. Indicados en **todos los casos**. A veces se usan **otros fármacos antiarrítmicos**.
- Desfibrilador automático implantable (DAI, ver capítulo):** si ha tenido una parada cardíaca o presenta síncope bajo tratamiento adecuado. Si tiene arritmias, se las tratará.
- Simpatectomía:** pequeña cirugía en el lado izquierdo del cuello para cortar los nervios que van al corazón, en casos graves.



¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener el defecto genético.

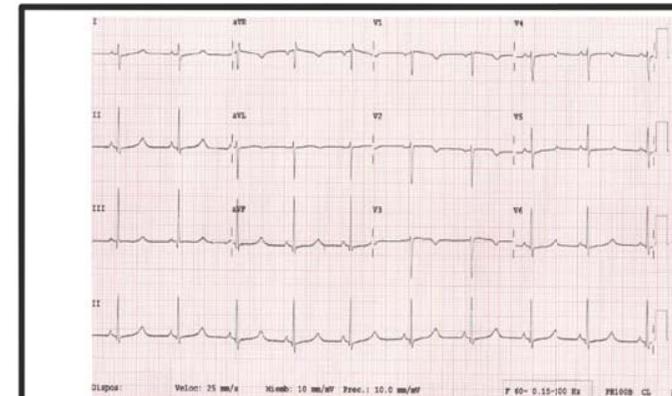
Si identificamos el defecto podremos buscarlo en ellos. Si lo tienen, se iniciará tratamiento betabloqueante y se recomendarán medidas de estilo de vida específicas para prevenir eventos, aunque en la mayor parte de los casos permanecerán asintomáticos.

Recomendaciones de estilo de vida:

1. Siempre que vaya a recibir un **nuevo medicamento**, debe mencionar que usted tiene el síndrome de QT largo. En la página web <https://www.crediblemeds.org/> podrá revisar si un medicamento prolonga el QT y, por lo tanto, su prescripción debería ser evitada si existen alternativas. Deberá **evitar especialmente aquellos indicados en rojo** (riesgo definido de *TdP*).
2. Si presenta **síntomas de gastroenteritis**, recuerde mantenerse siempre **bien hidratado y haga una reposición adecuada de sales minerales** (suero oral, bebidas isotónicas, etc.). Si no es capaz de tolerar la vía oral por náuseas o vómitos, debe **acudir a urgencias para analizar los iones y realizar una reposición hidrosalina adecuada**.
3. En función de su tipo, deberá tomar ciertas medidas:
 - a. **SQTL tipo 1:** deberá **evitar la natación**.
 - b. **SQTL tipo 2:** deberá **evitar ruidos bruscos e intensos**, especialmente el uso de despertadores.
4. Si tiene **SQTL tipo 2** puede recomendársele anticoncepción y, si quiere quedarse **embarazada**, debe saber que el riesgo de arritmias es mayor **tras el parto**. Su médico le informará de las medidas a seguir.
5. **¿Puedo realizar deporte?** Sí, si se encuentra asintomático y bajo tratamiento, a excepción de la natación en el tipo 1. Deberá **evitar realizarlo en situaciones de calor**, y mantenerse siempre **bien hidratado** para evitar alteraciones en los iones.
6. **¿Debo seguir alguna dieta?** Dieta sana, con hincapié en adecuada hidratación. Deberá **evitar el abuso de alcohol y de drogas recreativas**, ya que pueden prolongar el QT.

Conducción de vehículos:

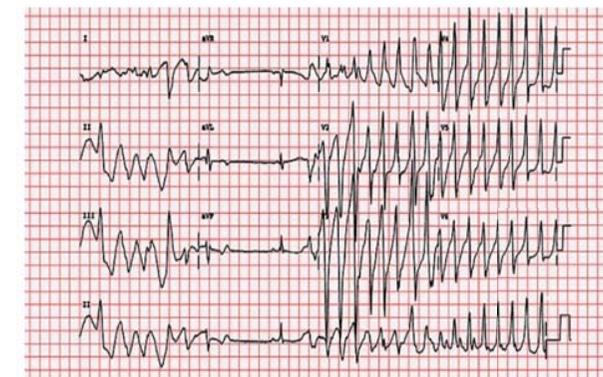
- Este apartado está regulado en España por la Dirección General de Tráfico cuyo reglamento general se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (Orden PARA/375/2018 de 11 de Abril).



Intervalo QT prolongado (QTc 520 ms).



↓ Potasio
↓ Calcio
↓ Magnesio



Torsade de Pointes (TdP).

39. SÍNDROME DE QT CORTO

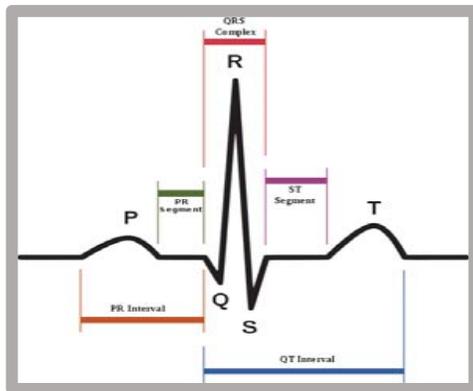
Dra. Cayetana Barbeito Caamaño, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

Es una **enfermedad rara de origen genético que se engloba dentro de las canalopatías**, es de decir, que se afectan los canales de potasio, sodio o calcio del corazón, causando problemas en la actividad eléctrica cardíaca.

La actividad eléctrica del corazón consta de una fase de activación (llamada despolarización) y de una fase de relajación (llamada repolarización). Ambas se reflejan en el electrocardiograma (ECG) en forma del complejo QRS y de la onda T, respectivamente. La duración del intervalo QT nos informa de si la repolarización es normal (<460ms).

En esta enfermedad, como consecuencia de alteraciones en los canales, **la repolarización se altera y el intervalo QT es más corto de lo normal**,



Intervalo QT normal

diagnosticándose si en un electrocardiograma se objetiva un **QTc ≤ 330 ms** o si es **<360 ms** y se da alguna de las siguientes: **historia familiar de la enfermedad o de muerte súbita en ≤ 40 años, mutación patogénica o supervivientes de arritmias ventriculares malignas en ausencia de cardiopatía.**

¿Qué síntomas puedo tener y qué tipos hay?

En muchos de los casos no se tiene ninguno. Como tienen más riesgo de tener arritmias, como la fibrilación auricular o arritmias ventriculares malignas, pueden presentar episodios de palpitaciones, mareos, pérdida de conocimiento o en el peor de los casos, muerte súbita.

¿Qué pruebas me realizarán?

Las pruebas fundamentales son:

- **Electrocardiograma:** es la prueba principal, la que levanta la sospecha y en la que se basa el diagnóstico, al encontrar un QT corto.
- **Holter-ECG:** principalmente para detectar arritmias cardíacas.
- **Estudio genético:** para intentar detectar el defecto genético causante, aunque la mayoría de las veces no se detecta.

¿Existe tratamiento?

No existe un tratamiento específico o curativo. En algunos casos se puede iniciar algún tratamiento farmacológico como la quinidina.

En aquellos pacientes que hayan sobrevivido a una muerte súbita por una arritmia ventricular maligna, estaría indicado el implante de un desfibrilador.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener el defecto genético.

Si identificamos el defecto podremos buscarlo en ellos.

Recomendaciones de estilo de vida:

- Si presenta **síntomas de gastroenteritis**, recuerde mantenerse siempre **bien hidratado y haga una reposición adecuada de sales minerales** (suero oral, bebidas isotónicas, etc.). Si no es capaz de tolerar la vía oral por náuseas o vómitos, debe **acudir a urgencias para analizar los iones y realizar una reposición hidrosalina adecuada.**
- **¿Puedo realizar deporte?** Sí, si se encuentra asintomático, siempre evitando realizarlo en situaciones de calor y manteniéndose bien hidratado

Conducción de vehículos:

- Este apartado está regulado en España por la Dirección General de Tráfico cuyo reglamento general se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (Orden PARA/375/2018 de 11 de Abril).



40. SÍNDROME DE BRUGADA

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dra. Teresa Borderías Villarreal

¿Qué es?

El **síndrome de Brugada** fue inicialmente descrito por los hermanos Brugada en el año 1992. Es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por una alteración en la actividad eléctrica del músculo del corazón debida a una inadecuada función de los canales de sodio de las células miocárdicas, que tienen la función de activar eléctricamente dichas células.

Es poco frecuente en Europa, con una incidencia de **1 cada 1000-2000 habitantes** y mucho más prevalente en países del suroeste de Asia, como en Tailandia, pudiendo llegar a 1 en 200 habitantes. Es una potencial causa de muerte súbita cardíaca porque puede provocar **arritmias cardíacas malignas** espontáneamente. El riesgo anual de padecer una arritmia maligna es del 1-2 de cada 100 personas con Sd. Brugada (es decir, el 1-2%), aunque dependiendo de las características de cada individuo este riesgo puede ser menor del 1% o mayor, hasta el 7-8%. En general, las mujeres y los niños antes de la pubertad tienen un riesgo menor del 0,5% al año.

La fiebre alta, el calor, la deshidratación, el ejercicio extenuante o ciertos medicamentos, pueden hacer que aumente el riesgo de padecer arritmias malignas.

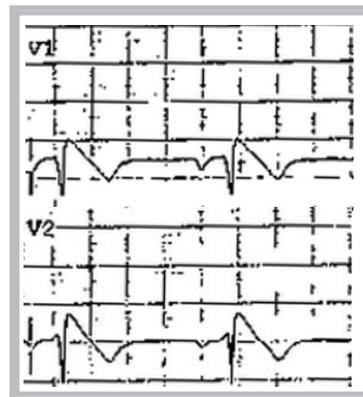
¿Cómo se manifiesta?

Suele cursar de forma **asintomática** y, a veces, se diagnostica en electrocardiogramas realizados de forma rutinaria. Habrá que sospecharlo en caso de que un paciente se presente con una arritmia maligna o desmayos y, sobre todo, si tiene antecedentes en la familia de esta condición o de muerte súbita a edades jóvenes.

¿Cómo se diagnostica?

La herramienta diagnóstica principal es el electrocardiograma. En caso de sospecha, se debe hacer un electrocardiograma colocando las "pegatinas" o **electrodos en una posición especial**, en una zona más superior en el tórax de lo que suele ser habitual en el ECG convencional.

En ocasiones es posible que el patrón electrocardiográfico típico no esté presente todo el tiempo, ya que el ECG es algo dinámico que



Patrón electrocardiográfico tipo 1 de Brugada en derivaciones V1 y V2.

puede cambiar a lo largo del día y la noche, por las diferentes situaciones en el estado de cada persona. Por este motivo, uno de las pruebas que se puede llevar a cabo es un **holter o registro del ECG, durante 24 horas**.

Otra alternativa que a veces se ofrece a las personas con sospecha de síndrome de Brugada para determinar si padecen o no la enfermedad, es el **test farmacológico de ajmalina o flecainida**. Este test se fundamenta en hacer que se exprese el ECG característico del síndrome tras administrar un fármaco que bloquea los canales de sodio en el corazón.

Si el test es **negativo, su valor predictivo para descartar la enfermedad es muy alto**. Ocasionalmente, este test es positivo en personas sanas (si este test se realiza a personas sin ninguna enfermedad cardíaca, solo 2-4 de cada 100 resultarían falsos positivos). Esto se cumpliría siempre que hayamos descartado mediante una prueba de imagen (resonancia cardíaca o ecocardiografía) la existencia de enfermedad estructural en el corazón.

Respecto al test de ajmalina, conviene destacar que su realización antes de la pubertad se considera controvertido y se prefiere esperar a que pase esta etapa, pues puede dar lugar a una interpretación errónea de la prueba el hecho de que la persona no esté completamente desarrollada.



Me han diagnosticado síndrome de Brugada. ¿Qué pasa ahora?

Una vez realizado el adecuado diagnóstico del síndrome de Brugada, hay que **conocer cuál es el riesgo que tiene usted de padecer arritmias** en el corazón que le expongan a padecer muerte súbita. En caso de que el riesgo sea muy elevado, la única solución eficaz que tenemos hoy en día es la **implantación de un desfibrilador**.

Ya hemos comentado que **en general el riesgo de muerte súbita es muy bajo**, pero es importante identificar aquellos pacientes en los que el riesgo sea elevado. **Son factores que aumentan el riesgo los siguientes:** haber padecido una muerte súbita reanimada previamente, tener arritmias malignas documentadas en un holter, tener asociada enfermedad del nodo sinusal, tener historia familiar de muerte súbita a edad joven causada por el síndrome de Brugada, padecer síncope de causa no aclarada y presentar el patrón de Brugada tipo 1 de forma espontánea (es decir, no inducido por el test farmacológico).

Existe un estudio que puede aportarnos información en cuanto al riesgo de padecer arritmias. Se llama **estudio electrofisiológico (EEF)** y consiste en estimular el corazón internamente con catéteres para comprobar si se desencadenan arritmias malignas. Su uso no es aceptado para este fin por todos los expertos en este campo, generando diversas opiniones.

Una vez que su cardiólogo especialista ha evaluado el riesgo, si este es alto, podría estar indicada la implantación de un desfibrilador automático (*ver capítulo “¿Qué es un marcapasos y un desfibrilador?”*).

¿Y si no quiero implantarme un desfibrilador aunque el riesgo sea elevado? ¿Hay otras alternativas?

En la actualidad no existen alternativas que sean igual o más eficaces que el desfibrilador para prevenir la muerte súbita. No obstante, algún grupo de expertos utiliza el fármaco **“quinidina”** como alternativa en caso de que no se pueda implantar el desfibrilador. Este fármaco también se utiliza en pacientes con desfibrilador en los que haya arritmias incontrolables.

Recientemente se ha implementado la ablación epicárdica del corazón derecho, un procedimiento invasivo que ha presentado buenos resultados, pero en la actualidad aún no podemos decir que vaya a sustituir al desfibrilador como tratamiento de elección.

¿Es recomendable el estudio genético si padezco esta enfermedad?

La utilidad de la genética en el estudio de estas enfermedades que se consideran hereditarias es cada vez más importante (*ver capítulo ¿Qué utilidad tiene el estudio genético?*). En el caso del síndrome de Brugada, la rentabilidad del estudio

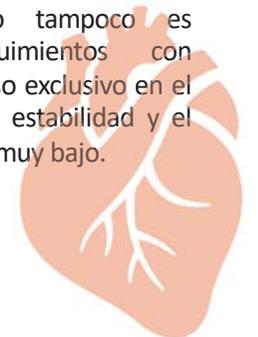
genético es baja, **en torno a un 10-20%**. Esto es debido a que actualmente no conocemos en profundidad todos los genes que son responsables de esta enfermedad y que incluso es posible que esta enfermedad no se deba a la alteración de un único gen, sino a alteraciones en varios genes con efecto aditivo.

Por tanto, en caso de que el estudio sea negativo no quiere decir que no existe la enfermedad en ese individuo.

Por otra parte, un estudio genético positivo en alguien que no expresa ninguna característica electrocardiográfica de síndrome de Brugada tampoco nos dice que el paciente tenga la enfermedad, ya que tener alterado un gen no siempre se traduce en que se desarrolle la enfermedad.

¿Con qué frecuencia me tiene que reevaluar mi médico si padezco el síndrome de Brugada?

Esta pregunta no tiene una respuesta única pues cada paciente es diferente y la decisión será adoptada **de forma individualizada**. El seguimiento puede ser tan estrecho y frecuente como sea necesario pero tampoco es infrecuente espaciar seguimientos con frecuencia bi o tri anual, incluso exclusivo en el médico de cabecera, si existe estabilidad y el riesgo de padecer arritmias es muy bajo.



Sumario de recomendaciones de estilo de vida en pacientes con síndrome de Brugada:

1. Siempre que vaya a recibir una nueva prescripción de medicamento, debe mencionar que usted tiene el síndrome de Brugada. **Evitar ciertas medicaciones**, incluido los antidepresivos tricíclicos, algunos anestésicos, antiarrítmicos de clase 1a y 1c y determinados antibióticos. La lista completa de medicamentos a evitar se puede encontrar en la web www.brugadadrugs.org.



2. Evite las **drogas** recreacionales (éxtasis, cocaína, cannabis, etc.).



3. Evite consumir cantidades excesivas de **alcohol**.

4. Evite ir a dormir con el **estómago lleno**, dejando al menos dos o tres horas entre la última comida del día y el descanso nocturno.



5. Trate de forma intensa **la fiebre**, con antitérmicos como el paracetamol o los AINES (ibuprofeno, dexketoprofeno, etc.).



6. Evite **actividad física** extenuante que pueda subir mucho la temperatura corporal. Si hace ejercicio físico, preferiblemente con clima no caluroso y siempre bien hidratado.



7. Si presenta síntomas de gastroenteritis, recuerde mantenerse siempre bien hidratado y haga una reposición adecuada de sales minerales (suero oral, bebidas isotónicas, etc.). Si no es capaz de tolerar la vía oral por náuseas o vómitos, debe acudir a urgencias para una **reposición hidrosalina adecuada**.



Sumario de estudios y pruebas complementarias que es conveniente realizar:

- Buena interrogación al paciente. Exploración física con auscultación.
- Detallada recogida de datos de la historia familiar en forma de árbol familiar.
- Electrocardiograma normal y especial con las derivaciones en zonas superiores.
- Ecocardiograma. Resonancia magnética en caso de que el ecocardiograma no resulte suficiente.
- Prueba de esfuerzo. En ocasiones se puede mostrar el patrón electrocardiográfico de Brugada durante o después del ejercicio.
- Holter.
- Test Farmacológico (individualizado).
- Estudio electrofisiológico (individualizado).
- Estudio genético.

Conducción de vehículos:

- Este apartado está regulado en España por la Dirección General de Tráfico cuyo reglamento general se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (Orden PARA/375/2018 de 11 de Abril).



41. TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Luis Ruiz Guerrero

¿Qué es?

Es una enfermedad muy rara, de origen genético, que afecta a los **canales de calcio del corazón**, causando problemas en la actividad eléctrica cardíaca.

En esta enfermedad, entra demasiado calcio dentro de las células, y esto puede producir **arritmias ventriculares polimórficas (de varias formas)**. Al realizar **ejercicio** o con **emociones fuertes**, se activa el sistema simpático, que libera **catecolaminas** (de ahí el nombre) y esta entrada es más acusada, por lo que se producen arritmias malignas.

¿Qué síntomas puedo tener?

Se suele diagnosticar a **edad joven (<40 años)**, típicamente en la adolescencia. Aunque puede no dar síntomas, cuando los da, **siempre son en relación con el ejercicio y las emociones fuertes**. A veces se confunde con “**epilepsia**”:

1. **Síncope (pérdidas de conocimiento):** consecuencia de las arritmias ventriculares.
2. **Palpitaciones (latidos de más):** si las arritmias son de corta duración, podrá notarlas.
3. **Muerte súbita:** si la arritmia no cede.

¿Qué pruebas me realizarán?

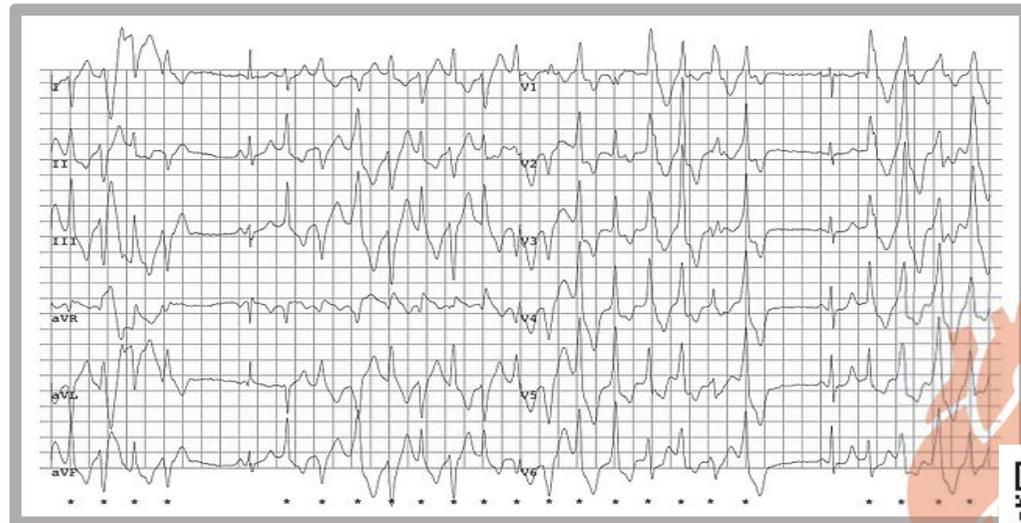
Podrá realizarsele:

1. **Electrocardiograma:** suele ser normal o con frecuencia cardíaca baja.
2. **Ecocardiograma:** para descartar cardiopatía estructural. Suele ser normal.
3. **Prueba de esfuerzo: es la prueba principal.** Se diagnosticará al observarse arritmias ventriculares **polimórficas** (de varias formas) con el ejercicio. Permite evaluar la eficacia del tratamiento.
4. **Holter-ECG:** para evaluar la presencia de arritmias en la vida habitual.
5. **Test de adrenalina:** estando monitorizado, se le infunde por una vena adrenalina y se podrán provocar las arritmias.
6. **Estudio genético:** hasta en 60-80% de los pacientes se puede detectar el defecto genético causante.

¿Existe tratamiento?

No existe tratamiento curativo. Se usarán:

1. **Beta-bloqueantes (propranolol, nadolol):** disminuyen las catecolaminas y previenen las arritmias. Indicados en **todos los casos**. A veces se usarán **otros fármacos antiarrítmicos, como flecainida**.
2. **Desfibrilador automático implantable (DAI, ver capítulo):** si ha tenido una parada cardíaca o presenta síncope bajo tratamiento adecuado. Solo se usará como **tratamiento de rescate**, ya que sus descargas pueden provocar más arritmias.
3. **Simpatectomía:** pequeña cirugía en el lado izquierdo del cuello para cortar los nervios que van al corazón, en casos graves.



Taquicardia ventricular polimórfica



¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En la mayoría de los casos es autosómica dominante y sus hij@s, herman@s y padres tienen un 50% de probabilidades de tener el defecto genético.

Si identificamos el defecto, podremos buscarlo en ellos. Si lo tienen, se iniciará tratamiento betabloqueante y se recomendará evitar el deporte.

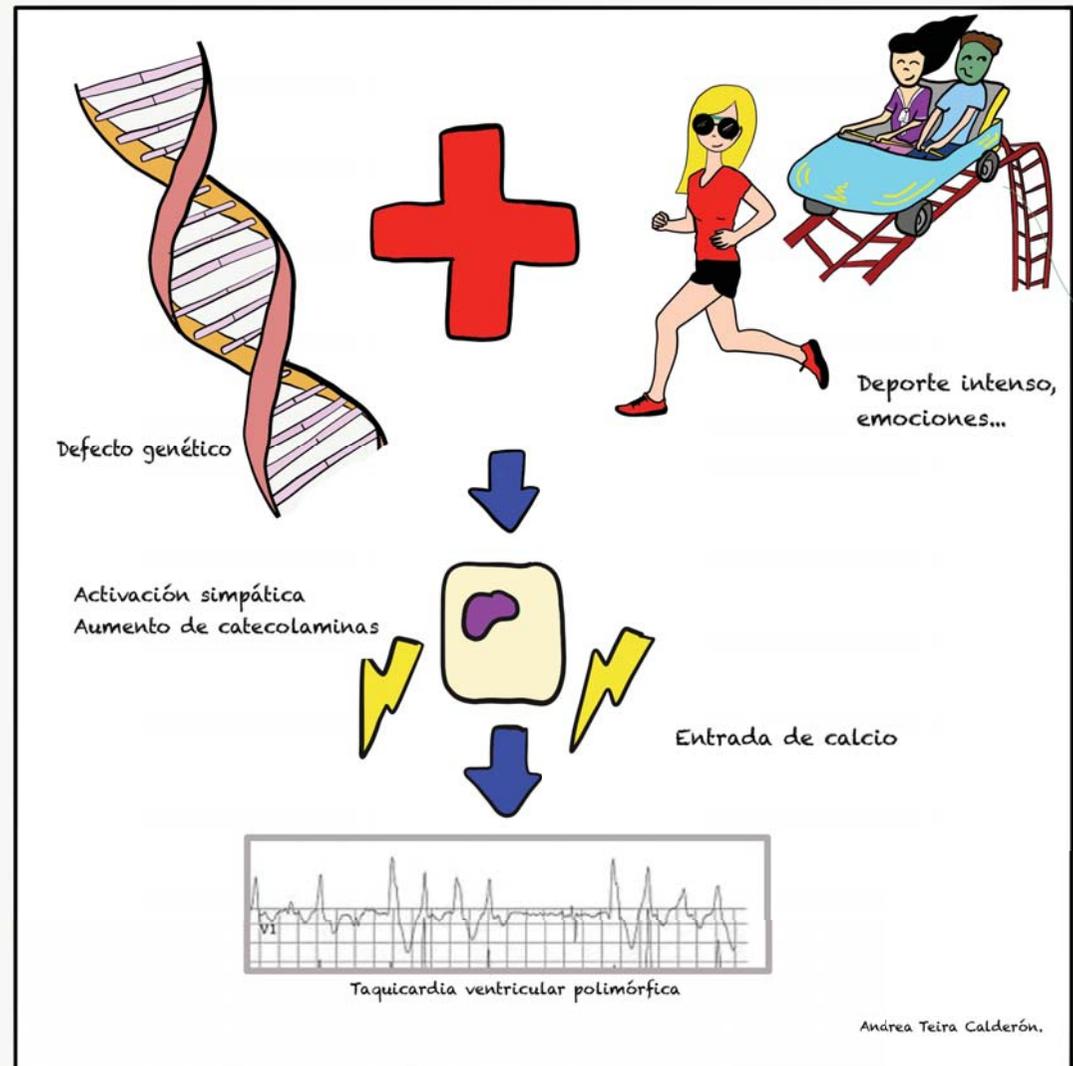
Recomendaciones de estilo de vida:

- En general, **debe evitar el deporte competitivo y el ejercicio físico extenuante** (correr, fútbol...). En niñ@s, puede ser necesario la exclusión de la clase gimnasia. Puede participar en **deportes de baja intensidad** como golf, bolos o yoga.
- Deberá evitar las emociones fuertes** (por ejemplo, parque de atracciones).
- ¿Puedo trabajar?** Sí, evitando ejercicio extenuante y emociones fuertes.
- ¿Debo seguir alguna dieta?** Deberá evitar estimulantes como café, drogas recreativas y alcohol, ya que pueden desencadenar arritmias.

Conducción de vehículos:

- Este apartado está **regulado en España por la Dirección General de Tráfico**, cuyo reglamento general de conductores se actualizó en Abril de 2018 en el Boletín Oficial del Estado (BOE: Orden PRA/375/2018, de 11 de abril, por la que se modifica el anexo IV del Reglamento General de Conductores, aprobado por Real Decreto 818/2009, de 8 de mayo. Núm. 89 Jueves 12 de abril de 2018 Sec. I. Pág. 37773-37784). **Consulte con su médico antes de conducir vehículos a motor.**
- En el caso de los pilotos de avión, la regulación es la correspondiente al **Código de Aviación Internacional**, publicado en el año 2011.

TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA





Enfermedades de la aorta

42. AORTOPATÍAS HEREDITARIAS

Dr. Luis Ruiz Guerrero , Dr. Gonzalo Martín Gorriá

La aorta

La aorta es la **arteria de mayor calibre** del organismo. Es la “tubería” por la que la sangre sale del corazón para ser distribuida a otras arterias de menor calibre que llevarán la irrigación a los órganos.

De forma académica se divide en dos partes, la **aorta torácica**, que es el segmento que se encuentra entre el corazón y el diafragma y la **abdominal**, por debajo del diafragma. Además, cabe destacar que los factores asociados a enfermedad de la aorta difieren entre ambas porciones, siendo la enfermedad aterosclerótica y la hipertensión los factores de riesgo de dilatación y rotura de la aorta abdominal, mientras que la enfermedad de la aorta torácica se relaciona en un **25% de los casos con causas genéticas/hereditarias primarias propias de la aorta**, como ocurre en el síndrome de Marfan.

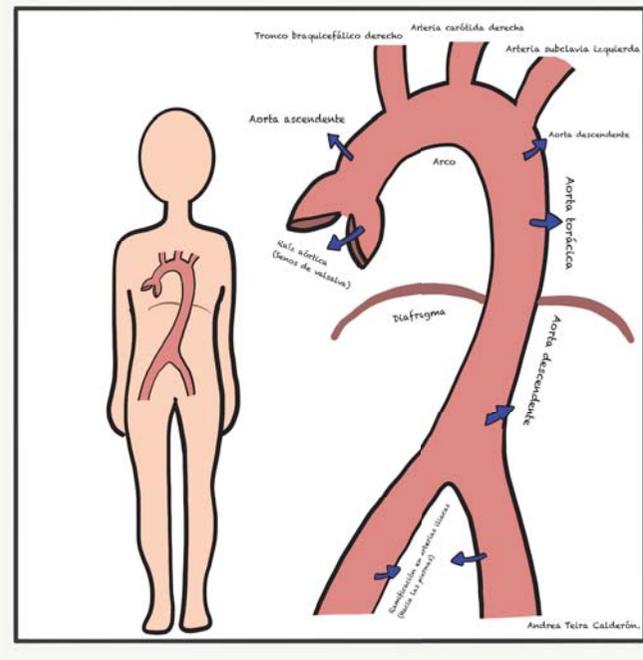
Coartación de aorta

Se denomina coartación al **estrechamiento de la aorta** que se produce en la zona localizada inmediatamente después de la salida de la arteria subclavia izquierda (tercera rama en el esquema en sentido del flujo sanguíneo).

La coartación es una enfermedad que aparece al **nacimiento**, cuando se están formando las estructuras cardiacas. Puede, en ocasiones, asociarse a alteraciones genéticas o hereditarias.

Si el estrechamiento es muy significativo, produce una disminución del riego arterial hacia la mitad inferior del cuerpo, que se traduce en **desiguales mediciones de presión arterial** en brazos y piernas. En este caso, suele requerir cirugía, ya que de lo contrario se pueden producir complicaciones cardiacas o intracraneales a largo plazo, derivadas de la alta presión arterial que sufren estos órganos a largo plazo.

En general puede presentarse sin síntomas o como una alteración en la exploración del paciente (anomalías en la radiografía de tórax, soplo cardíaco, etc.).



Aneurisma de aorta

Se denomina aneurisma a la **dilatación de la aorta** por encima de los límites considerados normales para la población general de la misma altura/peso que el paciente a estudio. Esta dilatación, en la aorta torácica, suele tener causas genéticas aunque la hipertensión también es un factor de riesgo que puede incrementar la dilatación. Esta dilatación en la aorta torácica suele aparecer inicialmente en la raíz y en la aorta ascendente, aunque también puede afectar al arco. **El aneurisma puede degenerar en la disección o rotura de la aorta.**

Disección de aorta

Se denomina disección aórtica a la rotura de la capa interna de la aorta, que permite el paso de sangre al interior, produciendo el **despegamiento o disección de sus capas** por la sangre (ver figura).

La disección aórtica **es una emergencia médica**, con una alta mortalidad, que en un alto porcentaje de casos suele requerir intervención quirúrgica. Al contrario que el aneurisma (que no da síntomas), la disección se suele presentar como un **dolor** torácico o abdominal muy intenso, como si le “clavaran un puñal”, que no mejora con ninguna postura y que puede variar en posición a medida que progresa la rotura de la pared de la aorta.

La **TC con contraste** (escáner) es la prueba definitiva para descartar disección aórtica.



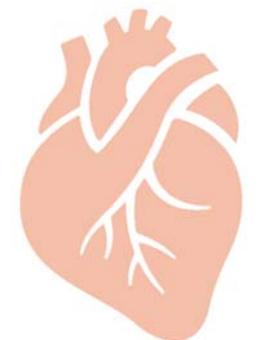
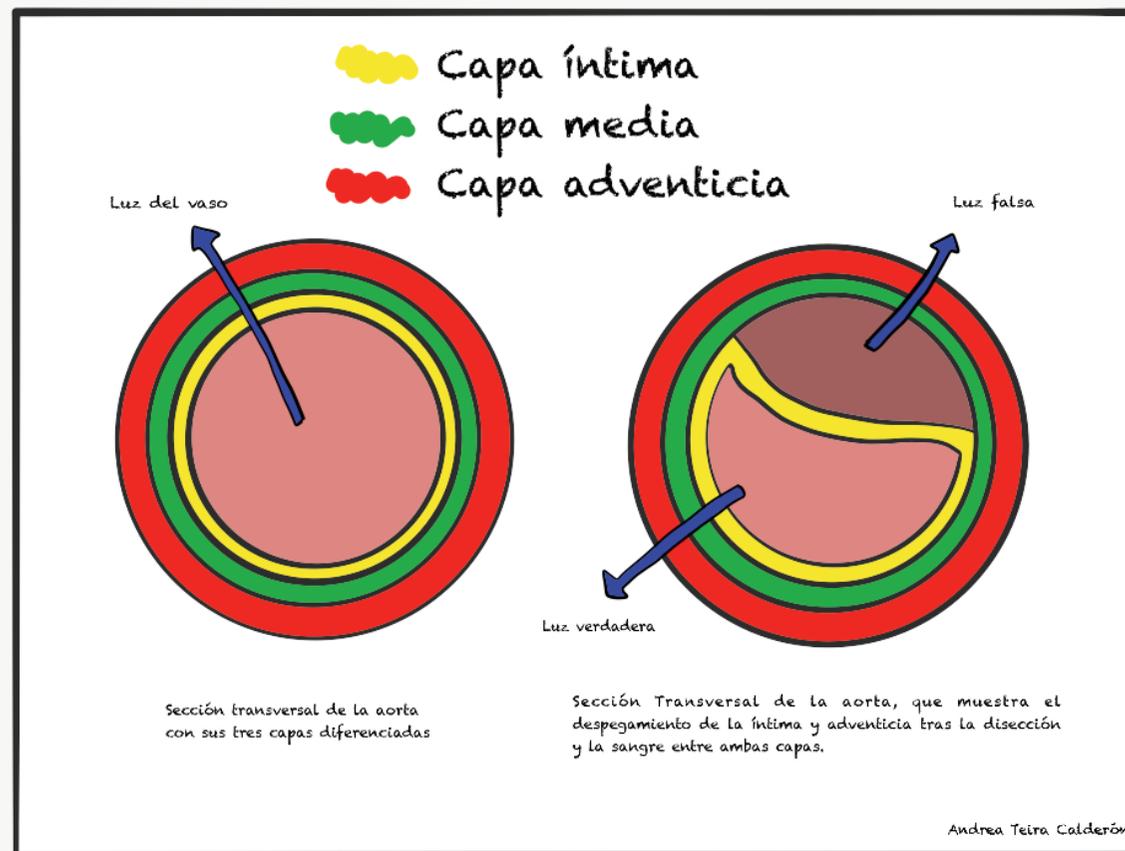
Enfermedades familiares o hereditarias de la aorta

Estas enfermedades se heredan, en general, con una herencia autosómica dominante (es decir, con un 50% de probabilidades de ser heredadas si un progenitor la padece) aunque en un porcentaje de casos (25% en Marfan) pueden aparecer de forma esporádica.

Se clasifican en dos tipos:

- **Aneurismas y disecciones aórticos torácicos sindrómicos:** cuando la dilatación o aneurisma de la aorta se asocia a otras características o alteraciones a otros niveles del organismo, produciendo un fenotipo particular. Dentro de estos se encuadra el síndrome de Marfan, el síndrome de Elher-Danlos vascular, el síndrome de Loews-Dietz o el Síndrome de Shprintzen Goldberg.
- **Aneurismas y disecciones aórticos torácicos no sindrómicos:** cuando la única manifestación es la dilatación de la aorta.

En cualquier paciente con dilatación o disección de aorta torácica es fundamental estudiar a la familia.



43. EL SÍNDROME DE MARFAN

Dr. Luis Ruiz Guerrero, Dr. Gonzalo Martín Gorriá

El síndrome de Marfan es una **enfermedad hereditaria del tejido conectivo** que puede afectar a varios órganos y sistemas incluyendo el esqueleto, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos.

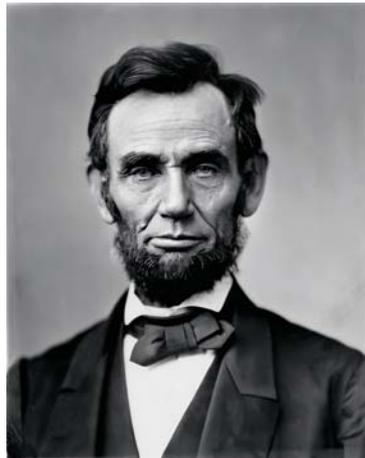
La **dilatación de la aorta ascendente** (senos de Valsalva), junto con la asociación de otras características corporales, es casi imprescindible para su diagnóstico.

Es imprescindible un estrecho **seguimiento de las dimensiones de la aorta a todos sus niveles** (ascendente, arco, descendente) y realizar una intervención quirúrgica si las dimensiones exceden los límites en los que el riesgo de disección o rotura es muy alto.

También pueden asociarse alteraciones en las válvulas cardíacas (aórtica y mitral) que pueden requerir intervención quirúrgica.

La causa reside en una alteración en el gen de la **fibrilina-1 (FBN1)** en el cromosoma 15 y afecta a hombres y mujeres por igual. La frecuencia poblacional se sitúa en **1/3000-5000**.

Esta alteración genética también puede aparecer espontáneamente en un 25% de los casos. La rentabilidad del **estudio genético en el síndrome de Marfan está por encima del 90%**.



Abraham Lincoln, se cree que parecía el Sd de Marfan

A veces es compleja la diferencia con los síndromes anteriormente descritos que afectan a la aorta.

Alteraciones no cardiovasculares.

Esqueleto: suelen ser personas altas y delgadas, aunque no necesariamente. Presentan dedos alargados, deformidades en el pecho (esternón), escoliosis y problemas articulares. A veces, también presentan debilidad muscular y problemas para ganar masa muscular a pesar de ejercitarse.

Es importante la valoración de estos pacientes por **médicos ortopedas**.

El ejercicio físico como la **natación** es recomendable para fortalecer la musculatura que sustenta la columna.

Neurológicas: la **ectasia dural** o el aumento desproporcionado del canal lumbar en región lumbosacra. Esto puede verse con una resonancia magnética o TC de la columna. Puede encontrarse hasta en un 60% de los pacientes. Puede ocasionar síntomas como cefaleas posturales de prolongada duración o dolores perilumbares y alteraciones sensoriales.

Oftalmológicas: la **ectopia lentis** o **luxación del cristalino** es la más típica. Suele aparecer en la infancia y requiere implantar una nueva lente. En la edad adulta pueden ser importantes los problemas de retina o el glaucoma. Es por ello importante el **seguimiento por un oftalmólogo**.

Dentales: la alteración en el desarrollo de la mandíbula y el maxilar puede dar lugar a paladar alto y problemas en el crecimiento de los dientes. Es conveniente la valoración por un dentista.

Pulmón: el **neumotórax espontáneo** (se despegan las capas de la pleura y entra aire entre ellas; suele requerir colocar un tubo para eliminar ese aire), enfisema o asma, son problemas que pueden aparecer.

Otros aspectos

Es fundamental un consejo genético adecuado a los pacientes con síndrome de Marfan para poder elegir si quieren tener descendencia que no resulte afectada por la enfermedad.

Además, es clave que los pacientes estén informados de los **signos de alarma** que puedan poner sobre aviso ante cualquier sospecha de disección aórtica, como son el dolor torácico o abdominal muy intenso o la fatiga repentina.

También es importante realizar una adecuada **planificación familiar**. Si una mujer con síndrome de Marfan desea tener un hijo, antes de comenzar debe acudir a un especialista, puesto que hay que evaluar el **riesgo de problemas aórticos que presenta la mujer**.

Para más información consulte la siguiente página web:

<https://www.marfan.org/resources-answers/patients-families/espanol>



44. SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

Es una **enfermedad del tejido conectivo**, similar al de Marfan, con el que muchas veces se confunde, y que también tiene origen genético y por lo tanto puede ser heredada.

Es una enfermedad **multisistémica** en la que lo más importante es la afectación de las arterias de todo el cuerpo, pero también puede afectar al esqueleto, piel u otros órganos.

Se produce cuando existen alteraciones en alguno de los genes implicados en la vía del factor de crecimiento transformante β (**TGF- β**). Esta es una vía esencial para el desarrollo del tejido conectivo de todo el cuerpo y, si se altera, este tejido es frágil.

¿Qué problemas puedo tener?

- **Aneurisma y disecciones arteriales:** el principal problema es que la pared de las arterias es frágil y pueden aparecer dilataciones y aneurismas. Lo más común es que ocurran en la **aorta**, la arteria que lleva la sangre de todo el cuerpo, pero **puede ocurrir en cualquier arteria del cuerpo**. Estas dilataciones aneurismáticas pueden llegar a producir una disección de aorta u otras arterias (por separación de las capas de la arteria) que es una complicación potencialmente mortal si no se detecta y controla a tiempo. Los aneurismas son asintomáticos, pero la disección produce un **dolor de pecho y de espalda muy intenso**. Las arterias pueden ser tortuosas, que no produce síntomas.

- **Otros problemas cardiovasculares:** A nivel cardíaco, puede existir una válvula aórtica bicúspide y prolapso de la válvula mitral.
- **Manifestaciones esqueléticas:**
 - Pectus excavatum (tórax hundido) o carinatum (hacia fuera).
 - Pies equinos y/o planos.
 - Contracturas en las extremidades y aumento de la flexibilidad articular.
 - Escoliosis y otras alteraciones de columna.
 - Osteoartritis: inflamación de articulaciones.
- Algunos pacientes tienen la úvula (campanilla) grande o bífida, los ojos muy separados (hipertelorismo) y el cráneo asimétrico (craneosinostosis).
- Piel frágil y transparente.
- Puede haber desprendimiento de retina, obstrucciones intestinales, rotura del bazo o útero.

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

El diagnóstico se realiza con un **estudio genético**. Es fundamental que todo paciente que tenga alguna de estas características sea valorado en una unidad de cardiopatías familiares o de genética cardiovascular.

Una vez establecido el diagnóstico, se le realizará:

- **Pruebas de imagen vascular:** ecocardiograma y TAC o RM vascular. Estos estudios deberán valorar todas las arterias del cuerpo. La periodicidad la establecerá su especialista correspondiente.
- **Valoración ortopédica** para seguimiento y tratamiento de los problemas esqueléticos.
- **Valoración oftalmológica** periódica.

¿Existe tratamiento?

No existe tratamiento curativo pero ciertos tratamientos como **atenolol** o **losartán** probablemente retrasen las dilataciones vasculares.

Si se detecta un aneurisma significativo se le recomendará una **cirugía de reparación** para prevenir la disección. Es esperable necesitar **varias intervenciones quirúrgicas** a lo largo de la vida por este motivo.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En todos los casos se recomienda un estudio familiar de 1º grado, los cuales tienen un 50% de posibilidades de tener la enfermedad. Si se quieren tener hijos, es fundamental el **consejo reproductivo** para evitar transmitir la enfermedad a la descendencia, así como una valoración del **riesgo que el embarazo** supone para la paciente.

Recomendaciones de estilo de vida:

- **Ejercicio físico:** se recomienda ejercicio regular aeróbico de baja intensidad, evitando paradas o cambios de sentido repentinos. Se debe **evitar el deporte de contacto** y aquellos **de fuerza** como levantar pesos grandes. Una buena idea sería caminar a paso rápido, natación, andar en bicicleta...
- **Puede trabajar** siempre que no implique levantar pesos o posibilidad de traumatismo.
- Debe **vigilarse la tensión arterial**, siendo lo ideal tener alrededor de 120/70 en casa.
- En caso de dolor de pecho o de espalda, intenso y brusco, debe consultar de manera urgente.



45. VALVULA AÓRTICA BICÚSPIDE

Dra. Helena Llamas Gómez, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

La válvula aórtica normal (en la salida del corazón hacia la arteria aorta) está formada por 3 velos. **Cuando solo tiene 2, decimos que es bicúspide.** Esto ocurre alrededor del 1% de la población. Más raramente, puede tener incluso solo un velo o más de 3.

¿Qué síntomas puede tener?

Al no ser del todo normal, puede que esta válvula **degenere o disfuncione** de forma precoz, haciéndose demasiado estrecha (estenosis aórtica) o produciendo que parte de la sangre que sale del corazón hacia la arteria aorta vuelva hacia atrás (insuficiencia aórtica).

En ocasiones, esta válvula también se asocia a la **dilatación progresiva de la parte proximal de la arteria aorta.**

Los **síntomas** que pueden aparecer como consecuencia de esto son: cansancio, falta de aire con las actividades, hinchazón de piernas, dolor de pecho, mareos o pérdida de conocimiento.

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

Para el diagnóstico es necesario realizar un **ecocardiograma para ver la válvula aórtica.**

En ocasiones es necesario realizar otro ecocardiograma especial que se realiza introduciendo una sonda en el esófago (transesofágico) para valorar mejor las características de la válvula. También se puede visualizar en un TAC o una resonancia.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

En **1 de cada 5 casos, la válvula aórtica bicúspide es hereditaria.** Por eso es fundamental que sus **familiares de 1º grado** (padres, hermanos e hijos) sean valorados por un cardiólogo con un **ecocardiograma para detectar o descartar la válvula bicúspide.**

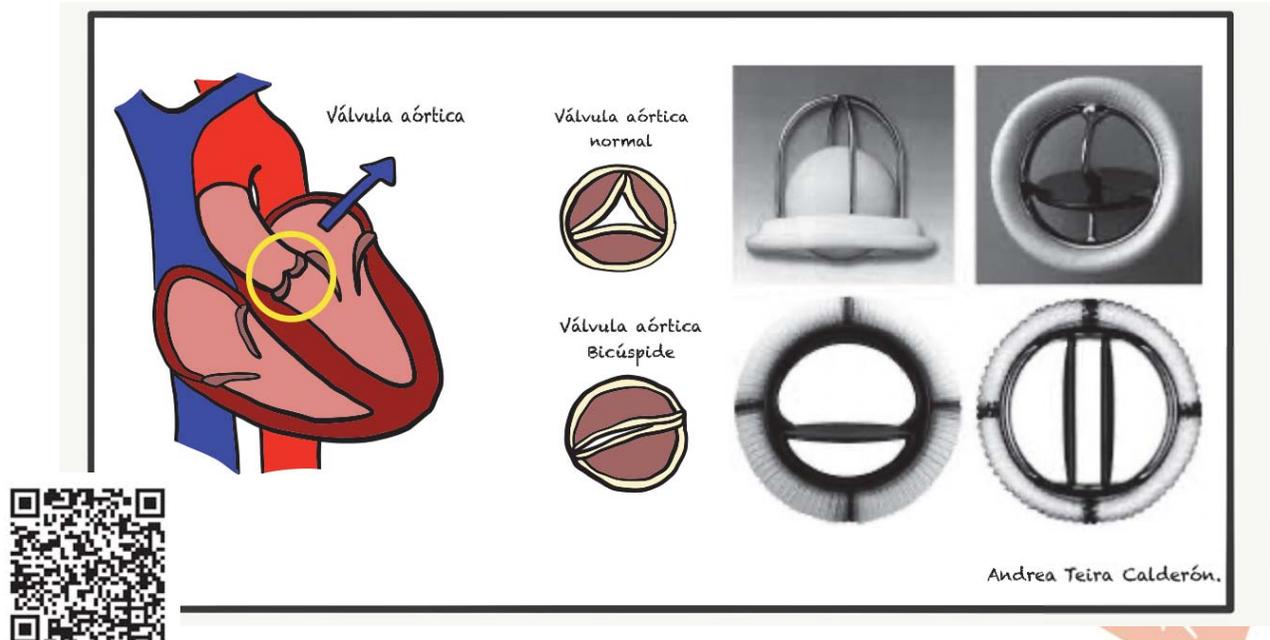
En ciertos casos, podría ser necesario realizar un estudio genético.

¿Existe tratamiento?

Si usted tiene válvula aórtica bicúspide necesita un **seguimiento cardiológico con ecocardiograma de por vida.** La periodicidad de las revisiones se las indicará su cardiólogo.

El objetivo es detectar problemas serios en la válvula o la aorta que sea necesario reparar. El único tratamiento curativo es la **cirugía**, implantando una válvula protésica metálica o biológica (de animal). En la mayor parte de los casos no es necesaria, y su cardiólogo le indicará si en algún momento lo es.

Si usted es hipertenso, es útil tomar betabloqueantes o fármacos hipotensores para mejorar los síntomas e intentar enlentecer la progresión de las complicaciones.





**Enfermedades
neuromusculares
hereditarias que pueden
afectar al corazón**

46. DISTROFIA MIOTÓNICA (STEINERT)

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

Es la enfermedad neuromuscular más frecuente en el adulto, con una prevalencia de 1/9000.

Existen 2 tipos, el primero es más frecuente y grave y se conoce como **enfermedad de Steinert**. Ambos tienen origen genético, en el caso del tipo 1 por alteraciones en el gen *DMPK*. Tiene las siguientes particularidades:

- Es una enfermedad por **expansión de tripletes**. ¿Qué quiere decir esto? Dentro de cada gen existen los nucleótidos que son como el “diccionario” para nuestras células. Dentro de este diccionario, existen repeticiones de letras que, si son demasiadas, producen enfermedad. En este caso, la repetición de la secuencia “CTG” dentro de este gen por encima de 50, da lugar a la enfermedad.
- **Anticipación genética**: el número de repeticiones tiende a aumentar en cada generación. A más repeticiones, más precoz y grave será la enfermedad en los descendientes.
- **Penetrancia variable**: amplia variabilidad en los síntomas entre pacientes y dentro de la misma familia.
- **Mosaicismo**: las repeticiones varían en diferentes tejidos y aumentan a lo largo de la vida, lo que contribuye a la variabilidad clínica.

¿Qué síntomas puedo tener?

Es una enfermedad muy compleja que afecta a todo el cuerpo. El nombre lo recibe porque los síntomas más

comunes son musculares, incluyendo debilidad muscular, **dificultar para relajar los músculos** (miotonía) y pérdida de masa muscular.

Puede producir problemas respiratorios como apneas del sueño y necesidad de oxígeno. También puede producir dificultad para tragar.

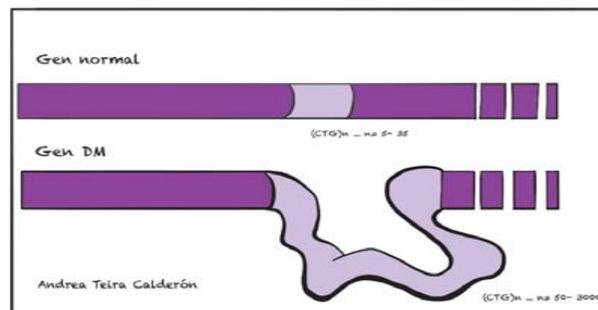
Otras manifestaciones típicas son la calvicie precoz, diabetes mellitus y cataratas precoces.

A nivel cardiovascular es necesario un seguimiento cardiológico porque puede producir:

- a) **Trastornos del ritmo cardíaco** como bloqueos en el corazón, y pueden producir síncope o muerte súbita.
- b) **Arritmias cardíacas** que pueden producir palpitaciones o síncope.
- c) **Miocardiopatía dilatada**: poco frecuente, pero produce pérdida de fuerza del corazón y fatiga de esfuerzo.

¿Qué pruebas se podrán realizar?

El diagnóstico se realiza con un **estudio genético**. Centrándonos en el aspecto cardiovascular, cada año se le realizará un **electrocardiograma y un holter-ECG** para detectar posibles bloqueos o arritmias. Al diagnóstico y periódicamente, se le realizará un **ecocardiograma** para descartar miocardiopatía.



Otras pruebas que le podrán realizar son una resonancia cardíaca o un estudio electrofisiológico, para detectar o tratar bloqueos o arritmias.

En las analíticas habrá niveles aumentados de **CPK**, una proteína muscular.

¿Existe tratamiento?

Es una enfermedad progresiva y degenerativa, por lo que los síntomas empeoran con el tiempo. No existe ningún tratamiento curativo, pero si que existen tratamientos de las diferentes complicaciones de la enfermedad.

Para el corazón, pueden ser necesarias diferentes medicaciones y, si se detectan bloqueos, se le recomendará el implante de un marcapasos o incluso un desfibrilador automático implantable.

La distrofia miotónica como enfermedad familiar

Es una enfermedad **autosómica dominante** y como tal, sus familiares de 1º grado tienen un 50% de posibilidades de heredarla. Dado que no hay tratamiento, siempre es decisión de la persona si realizarse el estudio, pero:

- Los síntomas pueden ser **leves** y el estudio confirma el diagnóstico.
- En caso de precisar **anestesia**, conlleva un riesgo mayor, incluso en asintomáticos. Saberlo permite tomar las medidas de precaución adecuadas.
- Una mujer portadora asintomática, puede tener un hijo con **miotonía congénita**, potencialmente letal. Esto es evitable con un consejo genético y reproductivo adecuado, pudiendo **evitarse transmitir el problema genético a la descendencia**.



47. DISTROFIAS MUSCULARES

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué son?

Son un grupo muy amplio de enfermedades neuromusculares caracterizadas por debilidad muscular progresiva a lo largo de la vida. La rapidez y gravedad de la progresión de esta debilidad depende del tipo de distrofia en particular.

Diferenciaremos 2 grupos, aunque existen otras:

- **Distrofias musculares de Becker y Duchenne:** se producen por un problema en el gen de la distrofina, localizado en el **cromosoma X**. Esto quiere decir que los hombres la padecen y normalmente las mujeres son portadoras asintomáticas y la transmiten. Se caracteriza por una **progresiva y variable debilidad muscular** y problemas cardíacos en forma de **miocardiopatía dilatada**. Suele comenzar en la **infancia**.
- **Distrofias musculares de cinturas:** existen más de 15 tipos diferentes, todos ellos caracterizados por debilidad muscular variable y más o menos progresiva. Se llaman así porque se afectan más los **músculos de los hombros y de la pelvis** (las 2 cinturas del cuerpo). Pueden tener herencia **autosómica dominante** (y por lo tanto un 50% de posibilidades de que sus familiares de 1º grado estén afectados) **o recesiva** (en la que los padres son sanos y puede haber varios hermanos afectados). La afectación cardíaca en forma de **miocardiopatía dilatada** puede ocurrir en algunos tipos en concreto.

¿Qué síntomas puedo tener?

- **Debilidad muscular:** puede notar que cada vez tiene menos fuerza en los músculos y, por ejemplo, le cuesta levantarse del suelo. Suele ser el primer síntoma. Es variable en función del tipo, pero en ocasiones impide la movilidad y pueden ser necesario el uso de silla de ruedas u otras ayudas.
- **Miocardiopatía dilatada:** se produce un crecimiento y pérdida de fuerza del corazón, con fatiga de esfuerzo. Puede ser la primera manifestación.
- **Arritmias cardíacas:** pueden producir palpitaciones, pérdidas de conocimiento y muerte súbita.

¿Qué pruebas le podrán realizar?

El diagnóstico de sospecha se hace en base a la clínica y se debe confirmar mediante un **estudio genético**.

Centrándonos en el aspecto cardiovascular:

- **Electrocardiograma:** las alteraciones pueden ser la primera manifestación.
- **Holter-ECG:** para detectar arritmias cardíacas.
- **Ecocardiograma:** para valorar el tamaño y la fuerza del corazón.
- **Resonancia cardíaca:** permite evaluar la fuerza y la presencia de cicatrices en el corazón.
- **Analítica:** habrá niveles elevados de CPK, una proteína muscular.

¿Existe tratamiento?

Es una enfermedad progresiva y degenerativa, por lo que los síntomas empeoran con el tiempo. Aunque no existe un tratamiento curativo definitivo, se están desarrollando tratamientos dirigidos a solucionar el problema genético en el caso de la DM de Duchenne.

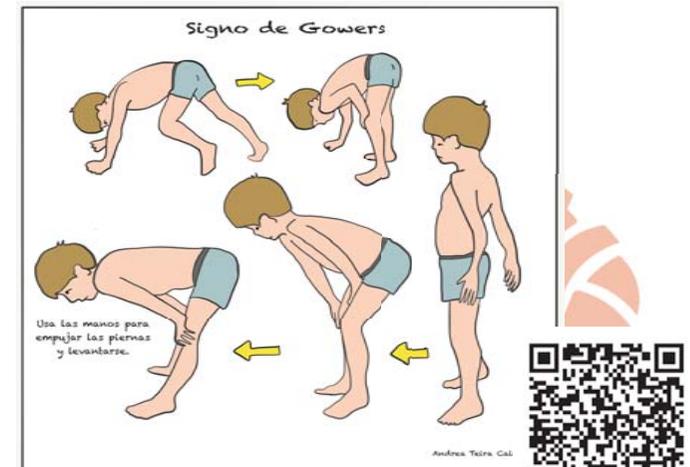
Para el corazón, pueden ser necesarias diferentes medicaciones y se le podrá recomendar el implante de un desfibrilador automático implantable para prevenir y tratar arritmias. Si el corazón está muy débil, puede ser necesario el trasplante del corazón.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

Es una enfermedad hereditaria y, como tal, la familia de 1º grado debe ser valorada, teniendo en cuenta las diferencias en la herencia entre ellas (por ejemplo, en el caso del Becker, no existe transmisión hombre a hombre).

La importancia del estudio familiar es detectar, por un lado, a los pacientes en una fase inicial y, por otro lado, a los portadores asintomáticos que pueden transmitirlo a sus descendientes. Hoy en día se debe hacer consejo reproductivo ya que existen métodos que permiten evitar la transmisión de la enfermedad de generación en generación.

En todo caso, su especialista le informará de las particularidades de la herencia en su caso.



48. ATAXIA DE FRIEDREICH

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dra. Andrea Teira Calderón.

¿Qué es?

Se trata de la ataxia hereditaria más frecuente, con una prevalencia de 1/30000 en la población. La ataxia es la dificultad para mantener el equilibrio y la coordinación en las piernas y brazos, llevando a la imposibilidad para caminar.

La ataxia de Friedreich (AF) se produce por una **expansión de tripletes "GAA"** en el gen *FXN*, que tiene herencia **autosómica recesiva**. ¿Qué es la expansión de tripletes? Dentro de cada gen existen los nucleótidos que son como el "diccionario" para nuestras células. Dentro de este diccionario, existen repeticiones de letras que, si son demasiadas, producen enfermedad, como en este caso.

Como consecuencia, se produce un **problema en el funcionamiento en las mitocondrias**, que son parte de la maquinaria fundamental para el funcionamiento de nuestras células y se produce acúmulo de sustancias como hierro. Esto produce problemas en múltiples órganos de nuestro cuerpo, principalmente en el **sistema nervioso** y especialmente el cerebelo.

Los pacientes pueden notar los primeros síntomas en la **adolescencia**, en forma de falta de coordinación de las piernas, manos o incluso al hablar (disartria).

¿Qué problemas y síntomas puedo tener?

- Dificultad para la marcha (**ataxia**) y para la movilidad, siendo necesaria la silla de ruedas en la 2ª o 3ª década de vida.
- **Disartria**: problemas para pronunciar las palabras y para hablar.
- **Pérdida de oído o de visión** precoz.
- **Dolores, espasmos y contracturas musculares**.
- **Problemas intestinales y para orinar**.
- **Miocardopatía hipertrófica**: engrosamiento de las paredes del corazón que puede producir fatiga con esfuerzo y dolor de pecho.
- **Arritmias cardíacas**: sintomáticas por palpitaciones.
- Otros problemas: escoliosis, pies cavos y diabetes.

¿Qué pruebas le podrán realizar?

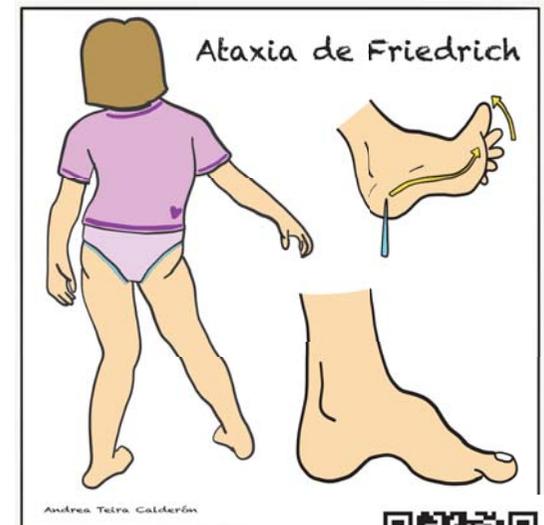
El diagnóstico se confirma en el **estudio genético**. A nivel cardiológico, será necesario realizar periódicamente un **electrocardiograma** y un **ecocardiograma**, para detectar arritmias y miocardopatía. Otras pruebas que le pueden hacer son un holter-ECG (si tiene palpitaciones) o una resonancia cardíaca.

¿Existe tratamiento?

No hay un tratamiento que sea definitivamente curativo. Se pueden usar medicaciones antioxidantes o quelantes de hierro que podrían enlentecer la progresión de la enfermedad. En la mayoría de los casos el tratamiento es dirigido a cada uno de los problemas, incluido el cardíaco. Es fundamental la **rehabilitación**.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

Es una enfermedad **autosómica recesiva**, es decir, las 2 copias que tiene del gen tienen que tener el problema. Su madre y padre le transmiten una copia cada uno, y no padecen la enfermedad. Se recomienda el estudio familiar porque puede tener hermanos con el mismo problema y porque, en aquellos portadores de 1 copia, se debe realizar consejo reproductivo antes de tener descendencia para evitar que aparezcan otros familiares con la enfermedad.





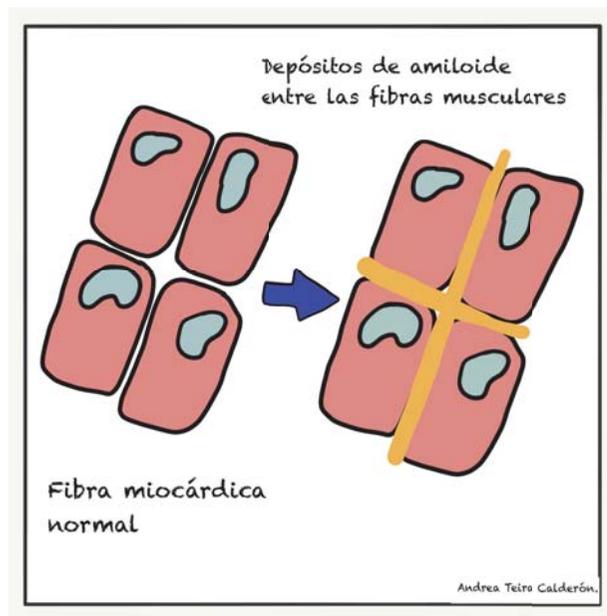
**Otras enfermedades
generales que pueden
afectar al corazón y ser
hereditarias**

49. AMILOIDOSIS

Dr. Pablo E. García-Granja, Dra. María Sandín

Concepto

Se trata de una enfermedad sistémica caracterizada por el **depósito y acumulación de proteínas anormales (amiloide) en los órganos y tejidos**. La manifestación de la enfermedad puede ser diferente en cada caso pero los órganos más frecuentemente involucrados son el corazón, los riñones, el hígado, el sistema nervioso y el tubo digestivo. Con el término amiloidosis cardiaca nos referimos específicamente a la afectación cardiaca, pero no debemos olvidar que se trata de **una enfermedad sistémica**. En este sentido, la amiloidosis es la causa más frecuente de miocardiopatía restrictiva.



La amiloidosis es una enfermedad progresiva, de tal forma que en las fases más avanzadas puede provocar la insuficiencia del órgano y llegar a poner en riesgo la vida.

Causas

Existen varios tipos:

- **Amiloidosis AL:** se produce por depósito de cadenas ligeras de inmunoglobulinas por un funcionamiento anormal de la médula ósea.
- **Amiloidosis AA:** aparece en el contexto de enfermedades inflamatorias o infecciosas crónicas como la artritis reumatoide o la enfermedad inflamatoria intestinal.
- **Amiloidosis por transtirretina:** cada vez más frecuente. Existen dos variantes:
 - ✓ **Adquirida:** típica de pacientes de edad avanzada, no hereditaria (amiloidosis senil o salvaje).
 - ✓ **Hereditaria:** producida por alteraciones en el gen codificante de la transtirretina y se hereda de forma autosómica dominante (riesgo de transmisión del 50%).
- **Otras:** menos frecuentes.

Síntomas

Es posible no tener síntomas de la enfermedad hasta fases avanzadas. La afectación cardiaca presenta los síntomas derivados de la miocardiopatía restrictiva.

Además, existen otros síntomas derivados de la afectación de otros órganos y tejidos:

- **Síndrome del túnel carpiano:** adormecimiento y dolor en la mano que aumenta con los movimientos repetitivos debido a una compresión nerviosa por acumulación de amiloide en la muñeca.
- **Ojos de mapache:** oscurecimiento de la piel de la región orbitaria.
- **Macroglosia:** lengua aumentada de tamaño y con dificultad para hablar y tragar.
- **Neuropatía:** pérdida de sensibilidad térmica y vibratoria a nivel fundamentalmente de los pies que puede evolucionar con atrofia muscular.
- **Alteraciones del ritmo intestinal.**
- **Adelgazamiento involuntario significativo.**
- **Insuficiencia renal.**

Diagnóstico

**SÍNTOMAS +
PRUEBA DIAGNÓSTICA +/-
ENFERMEDAD PREDISPONENTE
+/- BIOPSIA**

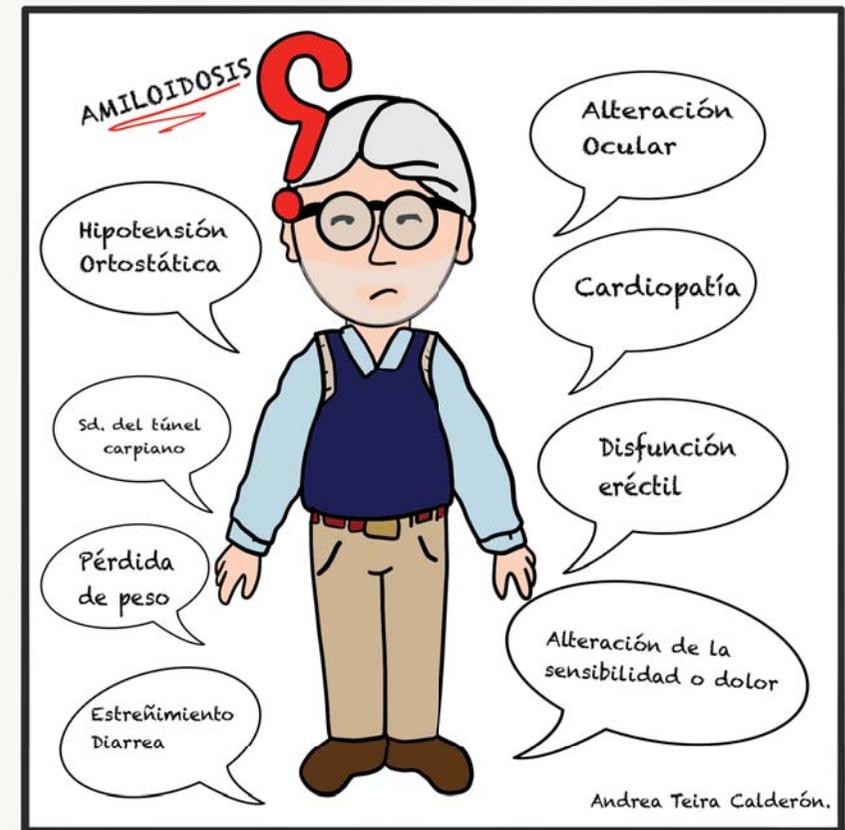


- **Síntomas:** las alteraciones como el síndrome del túnel carpiano, los ojos de mapache o la macroglosia son orientativos, más aún si aparecen en el contexto de una miocardiopatía restrictiva.
- **Pruebas diagnósticas:** la amiloidosis cardiaca presenta una serie de características diferenciales respecto a otras formas de miocardiopatía restrictiva. En todo paciente con sospecha de amiloidosis, tras el ECG y el ecocardiograma, se debe realizar una **analítica sanguínea especial y una gammagrafía cardíaca**, cuyo resultado puede evitar la realización de pruebas invasivas como la biopsia. Si se trata de una amiloidosis por transtirretina, es recomendable realizar **estudio genético para descartar una forma hereditaria**.
- **Enfermedad predisponente:** la presencia de enfermedades inflamatorias o infecciosas crónicas, así como patologías de la médula ósea como el mieloma múltiple son altamente sugestivas de la enfermedad. Sin embargo, la amiloidosis por transtirretina no precisa de una enfermedad subyacente.
- **Biopsia:** el **diagnóstico de certeza** se establece mediante la determinación de amiloide en un órgano afectado. Sin embargo, el rendimiento diagnóstico de la biopsia es bajo porque la afectación de la amiloidosis es parcheada y un resultado negativo no descarta la enfermedad.

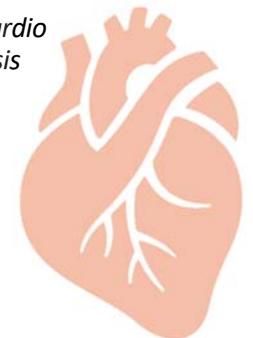
Tratamiento

El tratamiento de la amiloidosis precisa un tratamiento de soporte para aliviar los síntomas derivados de la afectación de los órganos, y un tratamiento dirigido a la causa de la enfermedad:

- **Amiloidosis AL:** tratamiento de la enfermedad hematológica que suele incluir quimioterapia y, ocasionalmente, trasplante de médula ósea.
- **Amiloidosis AA:** tratamiento de la enfermedad inflamatoria o infecciosa de base.
- **Amiloidosis por transtirretina:** inicialmente el único tratamiento dirigido en esta patología era el trasplante hepático, pero en la actualidad existen nuevos fármacos con resultados prometedores.



Captación de radiofármaco en miocardio con patrón compatible con amiloidosis cardiaca



50. ENFERMEDAD DE FABRY

Dr. José M. Larrañaga Moreira, Dr. Roberto Barriaes Villa

¿Qué es?

Todos los órganos de nuestro cuerpo están formados por **células**, que son las que forman los diferentes órganos y colaboran entre sí. Estas células producen multitud de sustancias activas que se llaman **enzimas** y realizan múltiples funciones. Por ejemplo, nuestro estómago dispone de enzimas que se encargan de la digestión de los alimentos que comemos todos los días. Dentro de las células, se localizan en unas vesículas que se llaman **lisosomas**. Los lisosomas tienen la misión de ayudar a nuestras células a digerir las grasas, las proteínas y otros productos que se generan en las células.

La **enfermedad de Fabry** es una entidad poco frecuente en la que, desde el nacimiento, se **tiene un defecto genético en el gen GLA, lo que provoca que una enzima funcione mal o apenas exista**. Esta enzima se llama **alfa-galactosidasa** y sirve para descomponer o digerir una sustancia grasa conocida como **globotriaosilceramida (Gb3)**. Al no poder digerir esta grasa por falta de la enzima, **se acumula** en los lisosomas de las células poco a poco, haciendo que con el tiempo, las células no puedan desempeñar sus funciones con normalidad. Cuando el depósito es muy importante, puede afectar a la estructura y función de muchos órganos, principalmente al **corazón, riñones, cerebro y a los nervios**.

¿Qué síntomas y problemas puede causar?

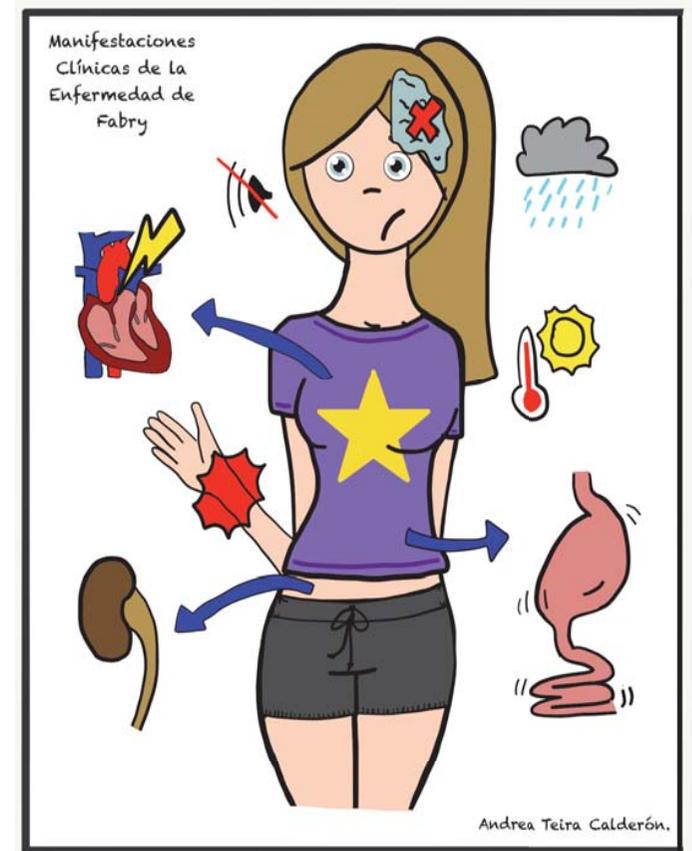
El depósito de Gb3 es progresivo en todos los órganos y varía de persona a persona. Los síntomas pueden **aparecer a lo largo de la vida; en algunos casos de forma más precoz y, en otros, de forma más tardía**.

En la infancia puede tener:

- **Dolor por sensación de quemazón en manos y pies.**
- **Disminución en la capacidad de sudar**, que causa una menor tolerancia al calor.
- **Problemas gastrointestinales** (dolor abdominal, necesidad de ir rápido al baño tras las comidas).
- **Fiebre** de origen desconocido.
- Pequeñas manchas rojas o moradas en la piel con relieve (**angioqueratomas**).

Y ya en la edad adulta:

- **Problemas en el riñón** (que empiezan a fallar, se tiende a retener líquidos y, si no se trata, puede llegar a precisar un trasplante).
- **Problemas en el corazón** (el corazón se engruesa de manera similar a la "miocardiopatía hipertrófica" y puede llevarnos a sufrir palpitaciones, fatiga o dolor de pecho).
- **Ictus** o accidentes cerebrovasculares a edad joven, pudiendo causar un déficit permanente.
- Cansancio al hacer esfuerzos.
- **Problemas de audición.**
- Trastornos psiquiátricos, como depresión, irritabilidad o cambios de humor.
- Cambio en la estructura de la córnea del ojo; es la llamada "**cornea verticillata**", que no afecta a la visión.



Manifestaciones clínicas de la enfermedad de Fabry



¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

Es común que los médicos la confundan con otras enfermedades y no se llegue a diagnosticar en sus fases iniciales, por eso es muy importante sospecharla. Si existe la sospecha, se puede:

1. **Medir los valores de alfaGal** para ver si tiene valores normales o no. Esto se puede hacer mediante **análisis de sangre** o recogiendo una gota de sangre de nuestro dedo en un papel especial ("**gota seca**"). Ahora bien, este análisis solo es válido para **hombres**, ya que las mujeres o niñas pueden tener valores normales.
2. Realizar **estudio genético** para buscar errores en el gen *GLA*. En **mujeres** o cuando la alfaGal esté alterada. **Es fundamental para confirmar la enfermedad.**
3. Determinar la cantidad de **Gb3** en sangre (mediante análisis o gota seca también): en casos dudosos y durante el seguimiento.

Ninguna de estas determinaciones precisa de ayuno previo, y puede tomar su medicación.

Si se le diagnostica de E. de Fabry, después del diagnóstico será necesario un **seguimiento por diferentes especialidades** (medicina interna, nefrología, cardiología, otorrinolaringología, neurología...), siendo necesaria la realización de múltiples pruebas durante el seguimiento como ecocardiograma, resonancia cerebral, análisis de orina, etc. Todo ello encaminado a detectar problemas secundarios a los depósitos.

¿Existe tratamiento específico?

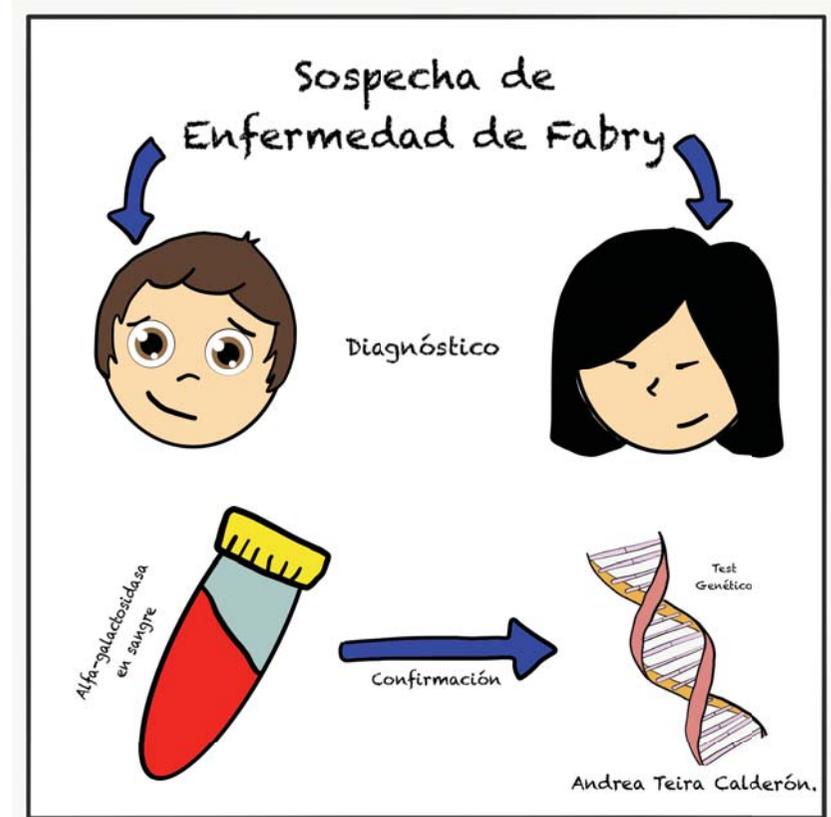
No existe tratamiento para eliminar la totalidad de los depósitos de Gb3, pero sí que **existe tratamiento para prevenir que este depósito continúe** y, por lo tanto, detener la progresión de la enfermedad. Hoy en día existe **reemplazo enzimático sustitutivo de alfa o betagalactosidasa** para que el Gb3 sea eliminado. Este tratamiento se comenzará a criterio médico ante la aparición de depósitos y consiste en la **infusión intravenosa cada 2 semanas** de esta enzima. Esto precisa acudir a su centro médico para administrarle esta enzima, cuya duración puede oscilar entre **2 y 4 horas**, y debería continuarse de por vida. En ciertos casos, se puede usar una medicación oral conocida como **migalastat**, pero que no sirve para todos los pacientes.

¿Qué riesgo tienen mis familiares de tener la enfermedad?

El gen *GLA* se localiza en el cromosoma X, por lo que se trata de una **enfermedad de herencia ligada a X** (ver capítulo "el estudio genético").

- Los **hombres**, como solo tienen uno, **siempre padecerán la enfermedad**. Además, ellos siempre **transmitirán ese cromosoma a sus hijas (pero no a sus hijos)**.
- Las **mujeres**, aunque tienen 2 cromosomas X, pueden padecer la enfermedad de igual manera que los hombres, o presentarla a mayor edad o con una forma leve. El **50% de los hijos sufrirán la enfermedad**, y el **50% de las hijas serán portadoras** del defecto.

El Fabry es, por lo tanto, una enfermedad familiar y hereditaria. Es fundamental estudiar a su familia en una unidad específica para detectar precozmente aquellos portadores del defecto en el gen *GLA*, realizar una evaluación completa de ellos buscando depósitos e iniciar tratamiento sustitutivo si se encuentra indicado.





Otras

51. DISLIPEMIAS FAMILIARES

Dra. Sofía González Lizarbe, Dra. Teresa Borderías Villarroel,
Dr. José Luis Hernandez

¿Qué son?

Las **dislipemias** son un conjunto de enfermedades causadas por concentraciones anormales de las lipoproteínas sanguíneas (partículas que transportan las principales grasas como el colesterol y los triglicéridos). Las dislipemias **familiares** son aquellas que se pueden heredar, al estar causadas por anomalías genéticas.

El **colesterol** es indispensable para fabricar hormonas, ácidos biliares, vitamina D y otras sustancias. Existen dos tipos diferentes de lipoproteínas que lo transportan:

- Lipoproteínas de baja densidad o **LDL** (colesterol “malo”=LDL-c): desde el hígado a todas las células de nuestro organismo.
- Lipoproteínas de alta densidad, o **HDL** (colesterol “bueno”=HDL-c): lo devuelven al hígado para su almacenamiento o eliminación.

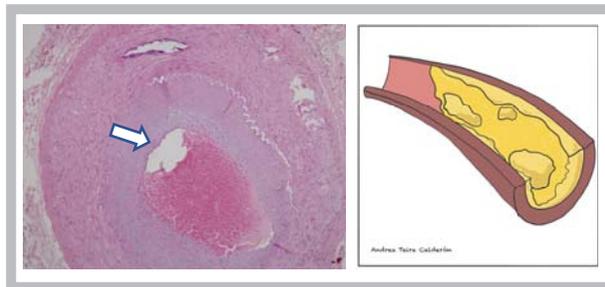
Los **triglicéridos** (TG) funcionan como una reserva energética. Circulan en la sangre mediante lipoproteínas que se producen en el intestino (**quilomicrones**; transportan los TG absorbidos) y en el hígado (lipoproteínas de muy baja densidad, **VLDL**; transportan los TG formados en el hígado a los diferentes tejidos).

¿Qué tipos hay?

Se pueden clasificar en dos grupos principales: hiper e hipolipemias.

Las **HIPERLIPEMIAS** son las más frecuentes y, dentro de estas, la más frecuente es la hipercolesterolemia poligénica (interacción entre muchos genes y factores ambientales), pero la que más se deriva a nuestra consulta es la **hipercolesterolemia familiar (HF)**. Se estima que al menos 1 de cada 250 personas en la población general presenta una HF y la mutación más frecuente es la del gen que codifica el receptor del LDL (r-LDL). Se expresa desde el nacimiento y estos pacientes tienen un aumento de los niveles sanguíneos de LDL-c, el cual no se metaboliza correctamente en el hígado.

También, dentro de las hiperlipemias, están las **hipertrigliceridemias primarias** (aumento solamente de los TG) y las **hiperlipemias mixtas** (aumento tanto del colesterol como de los TG).



En la imagen de la izquierda, una fotografía al microscopio de como se ve la placa de ateroma ocluyendo progresivamente el calibre de la arteria (flecha blanca, luz de la arteria que queda permeable). A la derecha, una ilustración de una arteria con ateroma recubriendo las paredes internas y obstruyéndola.

¿Qué síntomas puede tener?

El aumento del colesterol en la sangre, principalmente del LDL-c, y su depósito en las arterias, puede producir una **enfermedad arterioesclerótica precoz** (estrechamiento o endurecimiento de las arterias por depósito de colesterol en sus paredes), que es la principal causa de mortalidad. En ella se incluyen:

- Enfermedad coronaria (angina de pecho e infarto de miocardio).
- Enfermedad cerebrovascular (ictus o infarto cerebral).
- Enfermedad arterial periférica (claudicación intermitente o dolor en los gemelos al caminar, que cede al pararse).

En el caso de la HF, la enfermedad cardiovascular se manifiesta antes de los 55 años en más de la mitad de los pacientes.

El depósito de colesterol en otros tejidos corporales puede manifestarse de diversas formas: **arco corneal** (anillo blanco en la periferia del iris), **xantomas tendinosos** (engrosamientos de los tendones, en especial del tendón de Aquiles y de los extensores de las manos), **xantomas tuberosos** (nódulos amarillentos a nivel de los codos, las rodillas y los tobillos), **xantomas palmares y xantelasmas** (placas amarillentas en los párpados).

En los casos de hipertrigliceridemia grave existe riesgo de **pancreatitis aguda**

(inflamación del páncreas con intenso dolor en el centro del abdomen irradiado en cinturón).





Arco corneal (flecha blanca)

Xantomas tendinosos (flecha blanca)

¿Qué pruebas me realizarán durante y después del diagnóstico?

El primer paso es realizar un **análisis de sangre** para medir el colesterol total y sus fracciones (LDL-c y HDL-c) y los TG.

Se debe sospechar la HF en cualquier persona que tenga:

- Niveles muy elevados de **colesterol** total en sangre (>300 mg/dl) con TG generalmente normales.
- **Antecedentes** de hipercolesterolemia y enfermedad aterosclerótica precoz (<55 años en varones y <60 años en mujeres) en **familiares** de primer grado.
- **Arco corneal** en sujetos menores de 45 años o **xantomas**.

En el caso de la HF, los métodos basados en el análisis de ADN del gen del receptor de LDL (**estudio genético**) establecen el **diagnóstico de certeza**. Una persona afectada de HF, tiene el 50% de probabilidades de transmitir el gen anormal a sus descendientes. En un paciente con HF pueden coexistir otras causas de hipercolesterolemia y, por tanto, deben descartarse causas secundarias.

Los pacientes con HF requieren bajar sus niveles de colesterol a **niveles más estrictos** que los de la población general según sus factores de riesgo adicionales (LDL-c <70 mg/dL o incluso <55 mg/dl). Durante el seguimiento, se realizarán analíticas de sangre de control para monitorizar los niveles de colesterol.

¿Existe tratamiento?

El tratamiento de las dislipemias familiares debe incluir tanto el manejo de la hiperlipemia como de los demás factores de riesgo. Las **medidas no farmacológicas** (corrección del sobrepeso, supresión del tabaco y del alcohol, ejercicio físico y una dieta baja en grasas saturadas) ayudan a corregir la dislipemia.

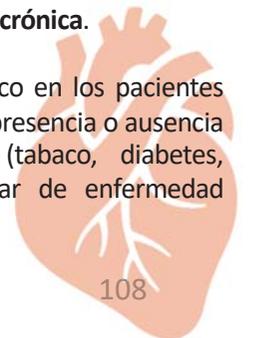
Prácticamente todos los pacientes con HF requerirán **tratamiento farmacológico** para reducir el colesterol, ya que las medidas higiénico-dietéticas no suelen ser suficientes.

Actualmente se utilizan en nuestro país cuatro clases de fármacos para el tratamiento de los pacientes adultos con HF:

- **Estatinas:** son los fármacos orales más eficaces para reducir el colesterol. Funcionan impidiendo la producción de LDL-c en el hígado y reducen los eventos cardiovasculares.
- **Ezetimiba y resinas secuestradoras de ácidos biliares:** impiden la absorción del colesterol en el intestino delgado, disminuyendo el LDL-c.
- **Inhibidores de PCSK9:** se administran por vía subcutánea y están recomendados cuando no se consigue el objetivo de control del LDL-c con el tratamiento anterior.
- **Fibratos:** utilizados en pacientes que tienen también los niveles de TG elevados.

En los pacientes con HF, a menudo la monoterapia es insuficiente y se necesita una **asociación de fármacos** para conseguir los objetivos, así como el mantenimiento del tratamiento de forma **crónica**.

La decisión de iniciar el tratamiento farmacológico en los pacientes con HF debe tener en cuenta la edad, el sexo, la presencia o ausencia de otros factores de riesgo cardiovascular (tabaco, diabetes, hipertensión arterial, etc.) y la historia familiar de enfermedad aterosclerótica prematura.





Material suplementario

Enlaces de interés

Dr. Luis Ruiz Guerrero Dr. Jose M. Larrañaga Moreira



Generalidades

Información general sobre cardiopatías y prevención cardiovascular, en la web de divulgación de la Sociedad Española de Cardiología.

<http://fundaciondelcorazon.com>

Página web de la Fundación Británica del Corazón (British Heart Foundation)

<https://www.bhf.org.uk>

Twitter

@CardiopatiasS: Sección Cardiopatías Familiares y Genética cardiovascular de la Sociedad Española de Cardiología.

@cuidarcorazon: Fundación Española del Corazón

Pruebas complementarias

Listado de los dispositivos, prótesis, materiales compatibles para realizar una resonancia magnética.

<http://mrisafety.com>

Reanimación cardiopulmonar básica (RCP):

Esquema con explicación

https://www.cruzroja.es/prevencion/hogar_09.html

Conducción vehículos:

Agencia Estatal, Boletín Oficial del Estado:

- Reglamento general de conductores. 12 de Abril 2018.

https://www.boe.es/diario_boe/txt.php?id=BOE-A-2018-4958

Comisión Europea Reguladora de Aviación Civil:

- Official Journal of the European Union. 3 de Noviembre de 2011

<https://www.easa.europa.eu/document-library/regulations/commission-regulation-eu-no-11782011>

Medicamentos a evitar

En el síndrome de Brugada:

www.brugadadrugs.org

En el síndrome de QT largo:

www.crediblemeds.org

Durante el embarazo y la lactancia:

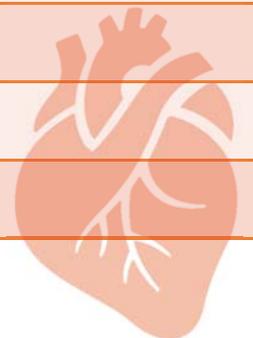
<http://www.e-lactancia.org>

<https://www.fda.gov/forconsumers/byaudience/forwomen/freepublications/ucm126298.htm>



	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___
Tensión arterial	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___
mmHg	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___	___/___
Frec. C								
Peso kg								
Notas								

Tratamiento habitual





 **Valdecilla**
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla



Área Sanitaria da Coruña e Cee

