

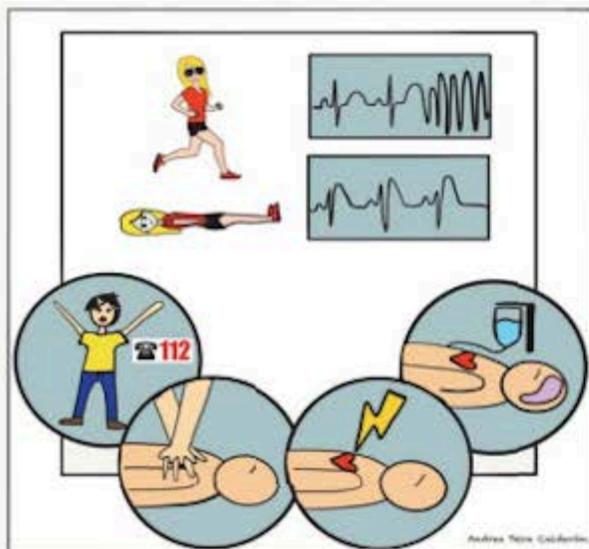
5. MUERTE SÚBITA CARDIACA

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:

- **Miocardiopatías:** enfermedades del músculo cardiaco como las miocardiopatías 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 miocardiopatías. 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 arritmico.
- **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.

