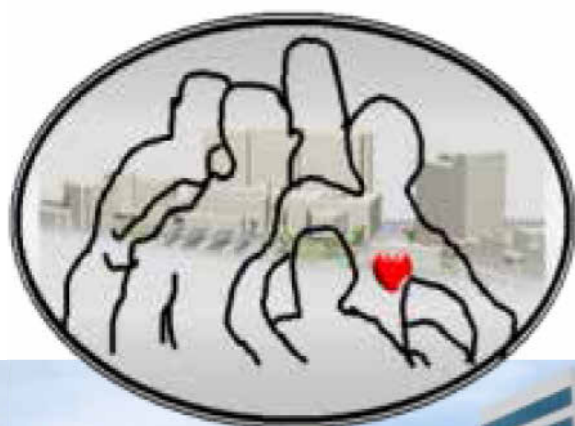




# Enfocament multidisciplinari de la mort sobtada





- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- DIFICULTADES:  
Cardiopatías RARAS y JÓVENES
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF



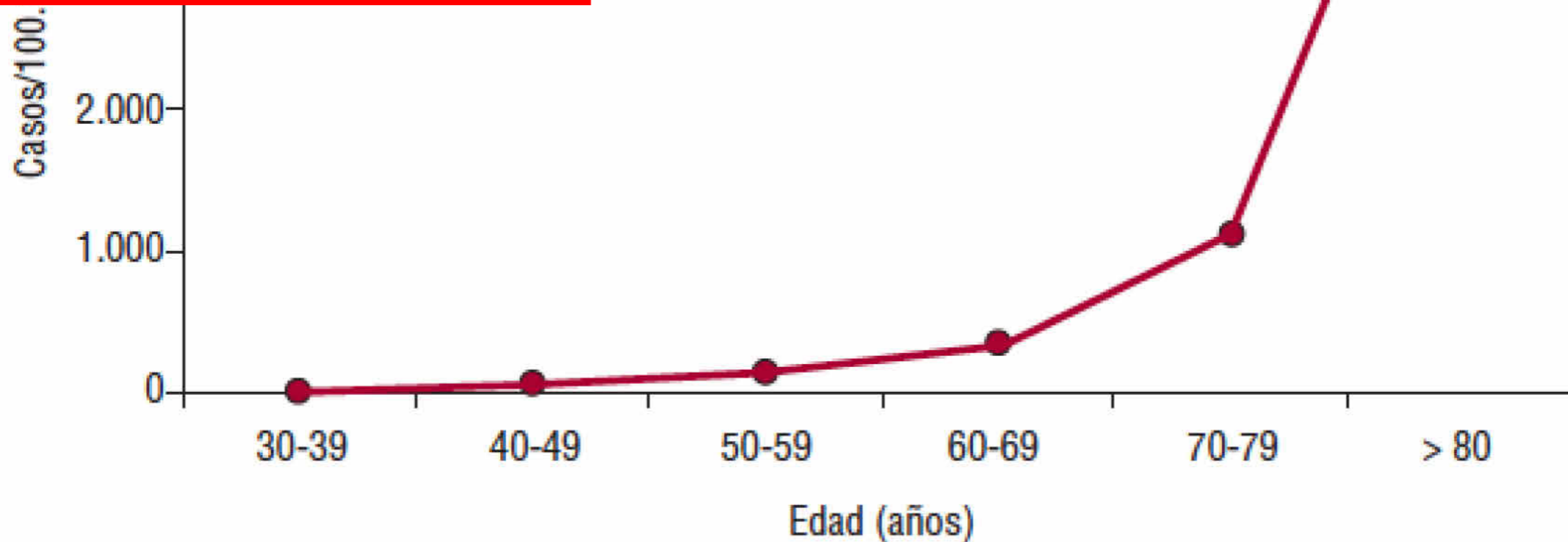
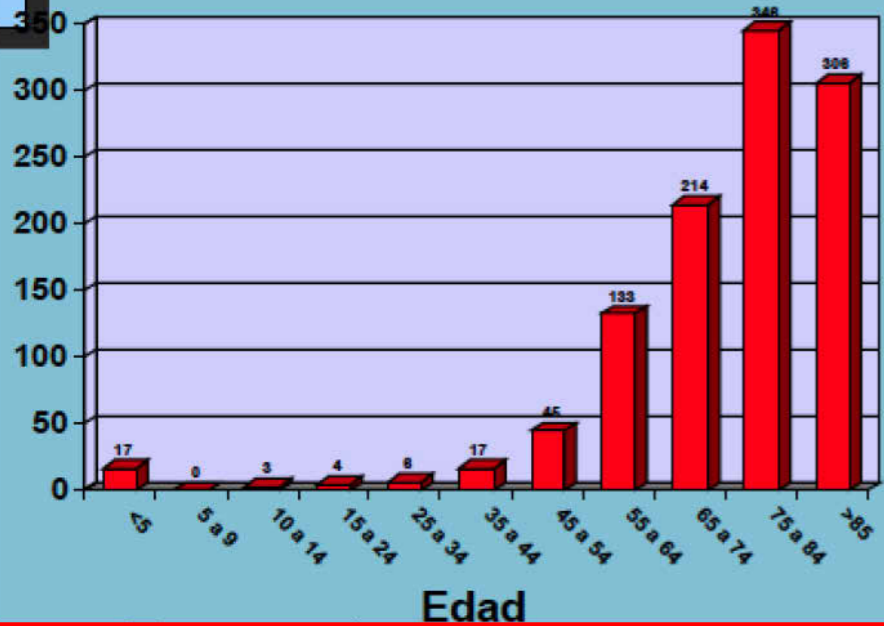
- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- DIFICULTADES:
  - Cardiopatías RARAS y JÓVENES
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF

# Las enfermedades del corazón, primera causa de mortalidad



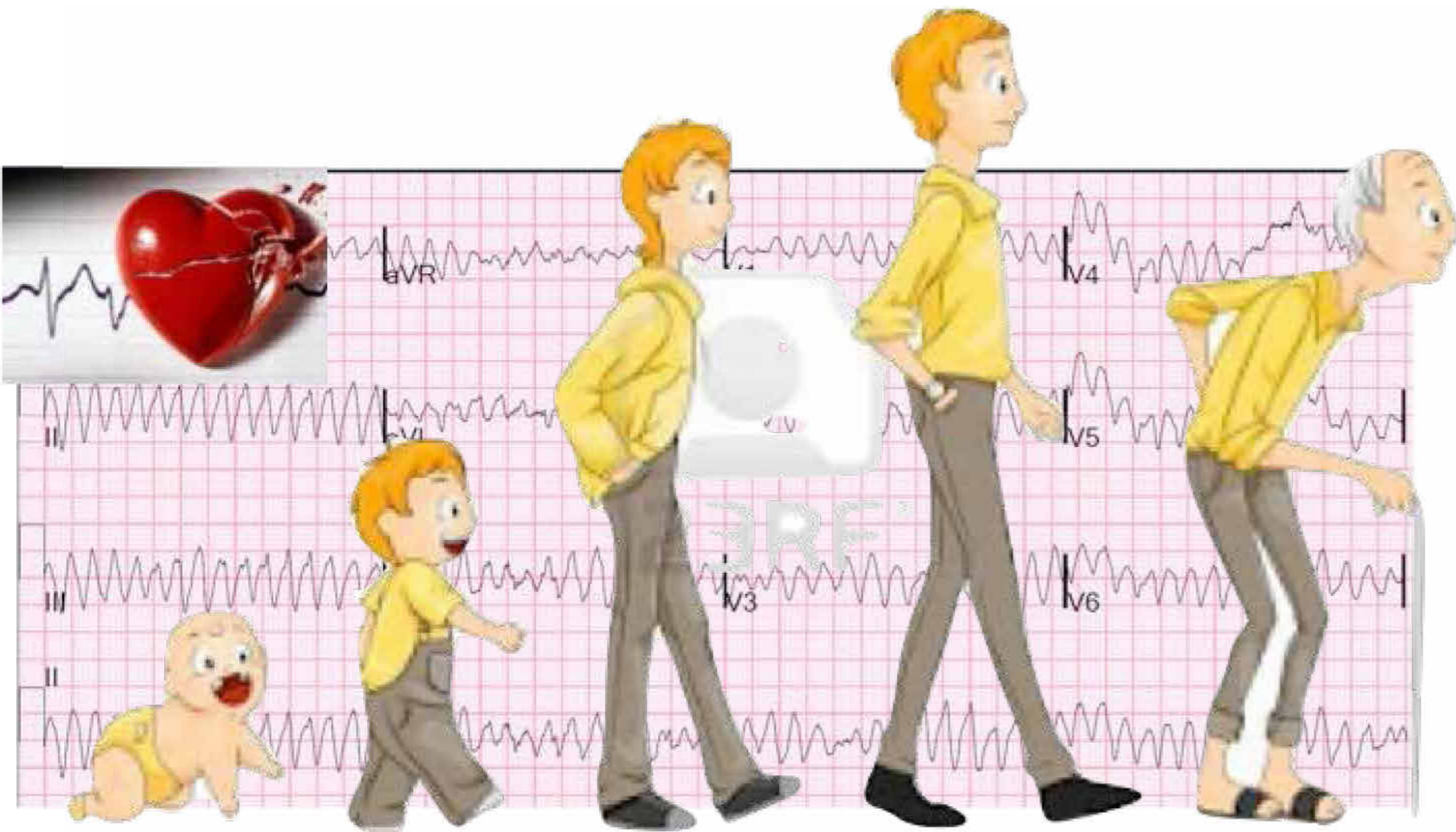
Chugh S. et al. JACC 2004;44:1268

Incidencia anual de MCS (tasa/100.000)



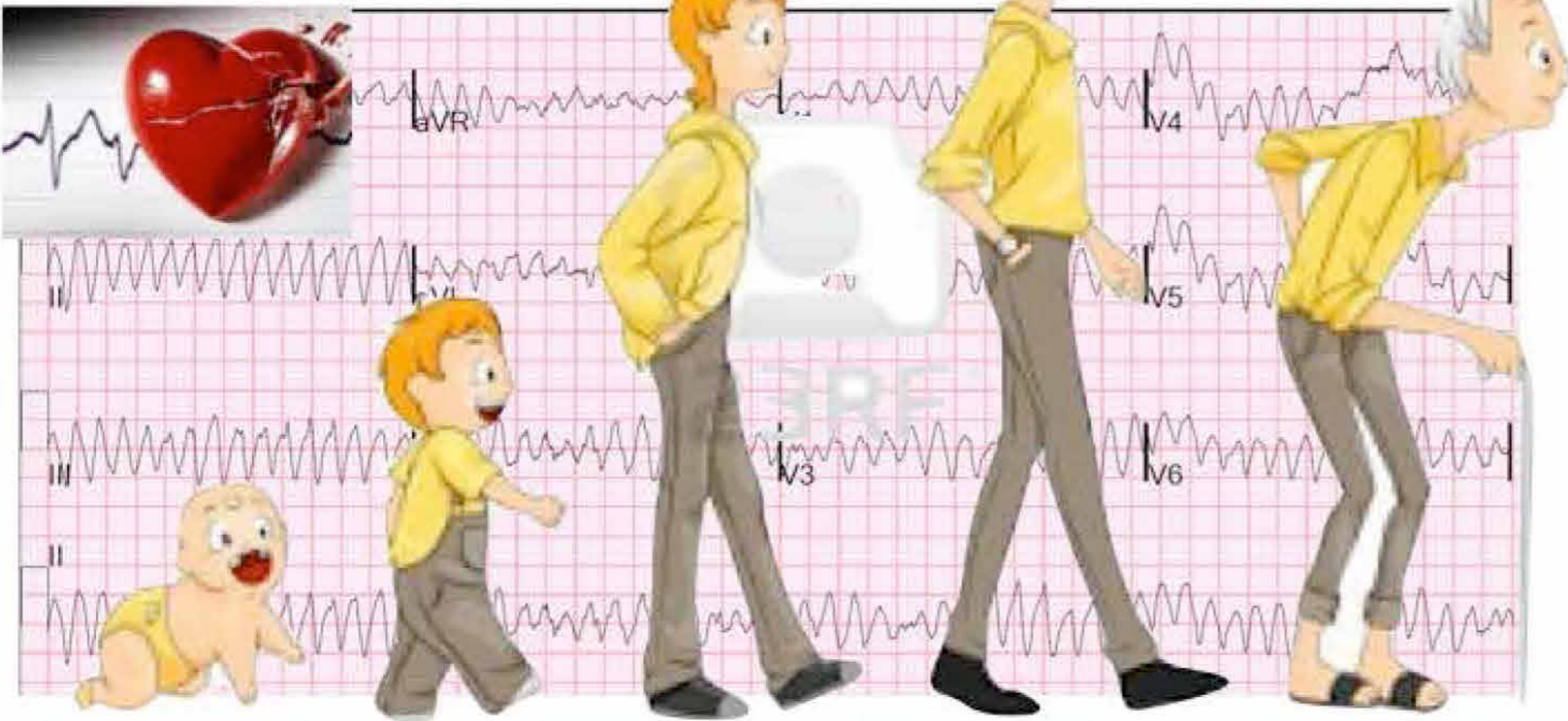
Bertomeu V et al; REC 2008

Incidencia de MUERTE SÚBITA: 50 a 100 por 100.000 habitantes  
Supervivencia: alrededor del 8%





Ley de Enjuiciamiento Criminal,  
capítulo 343



# ¿Qué es la muerte súbita (cardíaca)?



Muerte natural

inesperada

<1 hora

OMS: no presenciada <24 h

**“Muerte natural por causas cardíacas, que ocurre de forma súbita e inesperada en un individuo con una cardiopatía de base, conocida o no, con un intervalo de menos de una hora desde el inicio de los síntomas”**

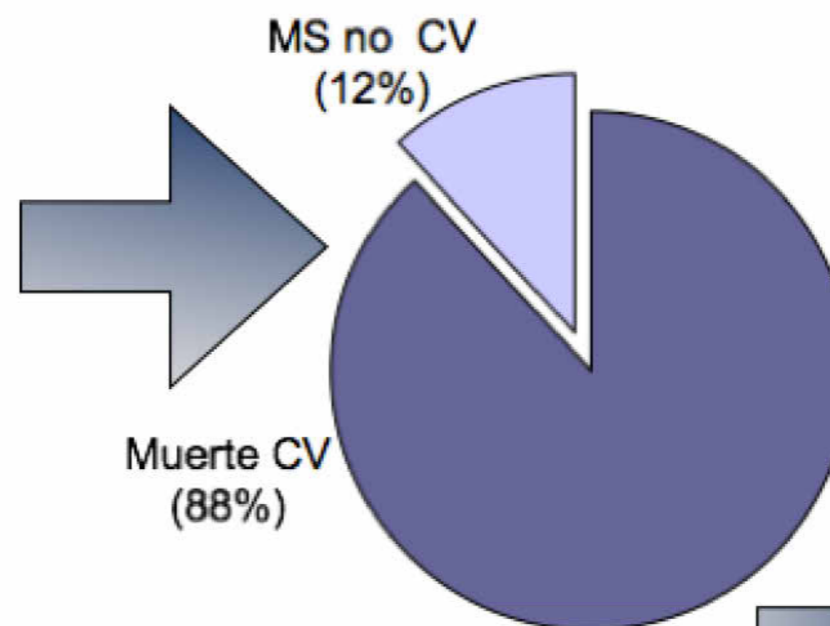
Autor y referencia bibliográfica	Definición de MSC	Población de referencia (años)	País	Incidencia (× 1.000)	MSC sobre total muertes CI (%)	MSC con CI conocida (%)
Schatzkin <sup>23</sup>	< 1 h	30-62	EE.UU.	V: 1,51 M: 0,53	V: 22% M: 23%	–
Elveback <sup>67</sup>	No definido	No definido	EE.UU.	1,32-0,79	–	–
Chiang <sup>68</sup>	< 1 h	> 30	EE.UU.	V-M: 2,0	45,9	40,0
Kuller <sup>26</sup>	< 24 h	40-64	EE.UU.	V-M: 1,55	60,2	50,9
Suhonen <sup>69</sup>	< 1 h	50-59	Finlandia	V-M: 4,2	64,1	23,3*
Hagstrom <sup>70</sup>	< 24 h	< 76	EE.UU.	V-M: 1,55	–	29,5*
Guillum <sup>74</sup>	Extrahospitalaria	30-74	EE.UU.	V: 3,11 M: 0,96	V: 61,2 M: 55,5	V: 25,5* M: 13,1*
Salonen <sup>71</sup>	< 1 h	35-64	Finlandia	V: 3,00 M: 0,35	V: 57,9 M: 46,2	–
Xiang-gu <sup>72</sup>	< 6 h	> 29	China	V-M: 0,2	–	37,1
Kannel <sup>75</sup>	< 1 h	45-74	EE.UU.	V: 2,35	46,6	43,1
Goldberg <sup>73</sup>	Extrahospitalaria	> 24	EE.UU.	V: 1,48; M: 2,65	–	–
Beaglehole <sup>5</sup>	< 24 h	25-69	Australia	V: 1,90 M: 0,49	–	15,5*
Madsen <sup>28</sup>	< 24 h	> 24	Dinamarca	V: 2,12 M: 1,12	–	74,6
Guillum <sup>29</sup>	Extrahospitalaria	35-74	EE.UU.	V: 1,91 M: 0,57	V: 66,7 M: 59,8	V: 26,0* M: 15,5*
WHO <sup>76</sup>	Extrahospitalaria	35-74		V: 1,91 M: 0,57	V: 59,7 M: 49,6	56,1
Andrés <sup>32</sup>	< 1 h/<12 h	45-74	España	0,79-3,6	–	38,0
Pérez <sup>33</sup>	< 24 h	35-64	España	V: 0,43 M: 0,01	–	–
Cuppler <sup>41</sup>	< 1 h	35-70	EE.UU.	V: 2,57 M: 0,67	–	–

\*Antecedentes de infarto de miocardio únicamente; V: varones; M: mujeres.

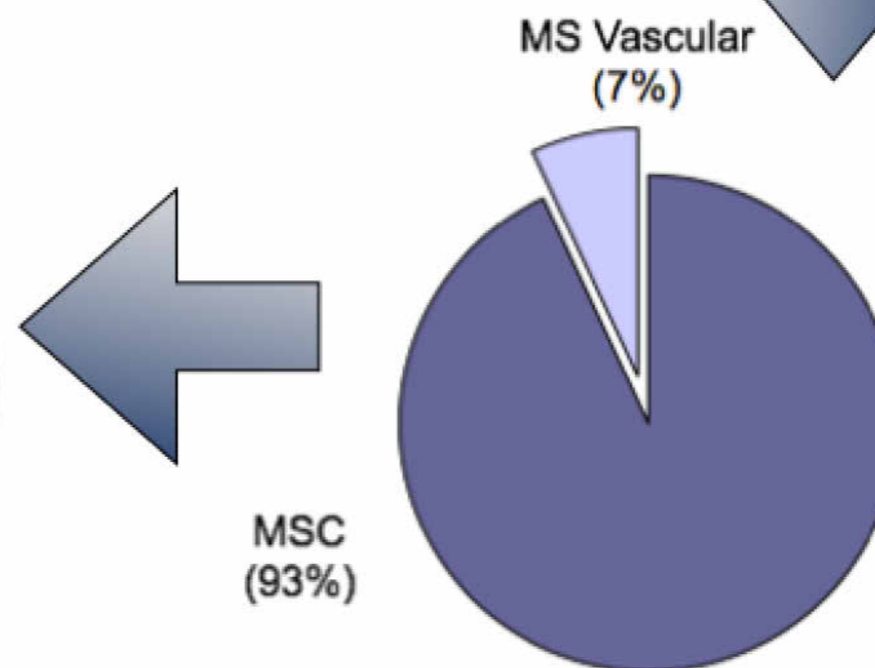
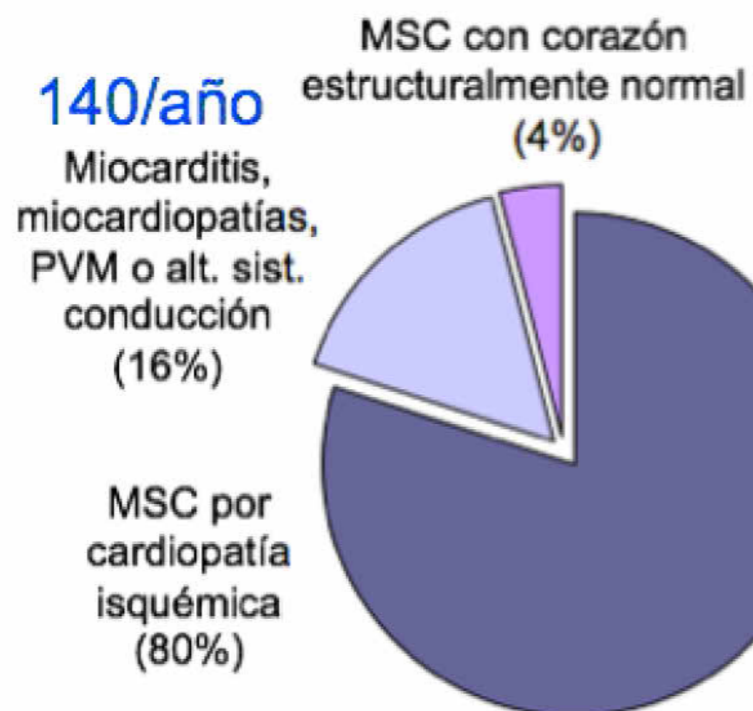




9000 MS/año  
en España



35/año



140/año

Miocarditis,  
miocardiopatías,  
PVM o alt. sist.  
conducción  
(16%)

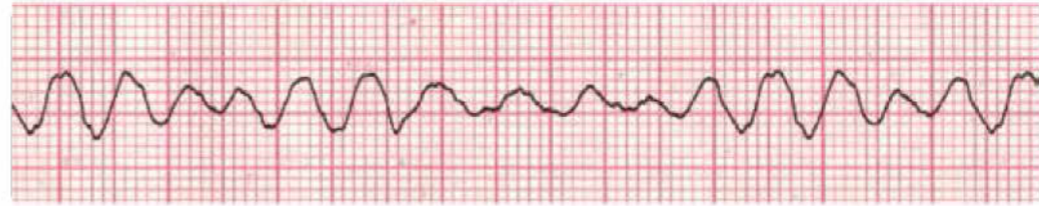
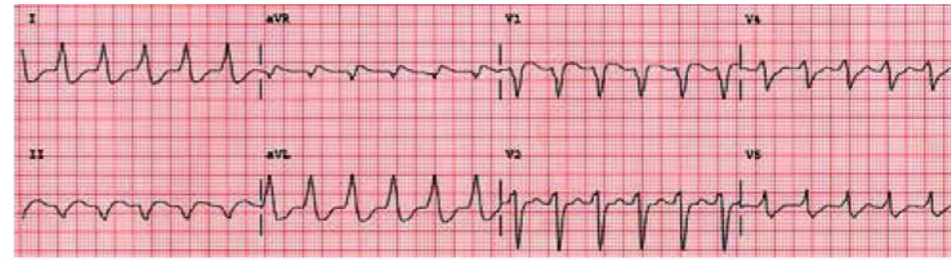
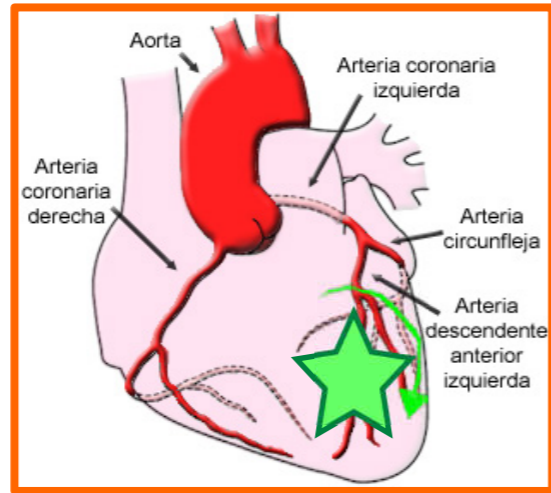
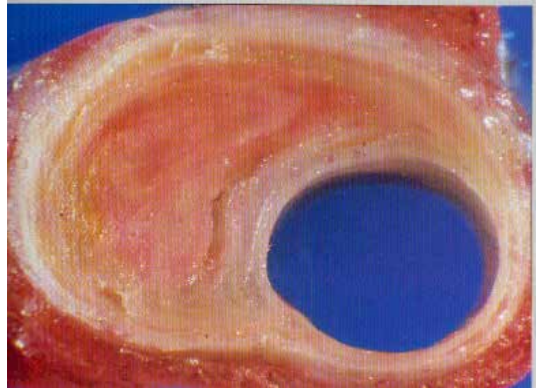
MSC por  
cardiopatía  
isquémica  
(80%)

MSC  
(93%)

# Mecanismos de MS en la CARDIOPATÍA ISQUÉMICA

Desequilibrio entre oferta y demanda de oxígeno

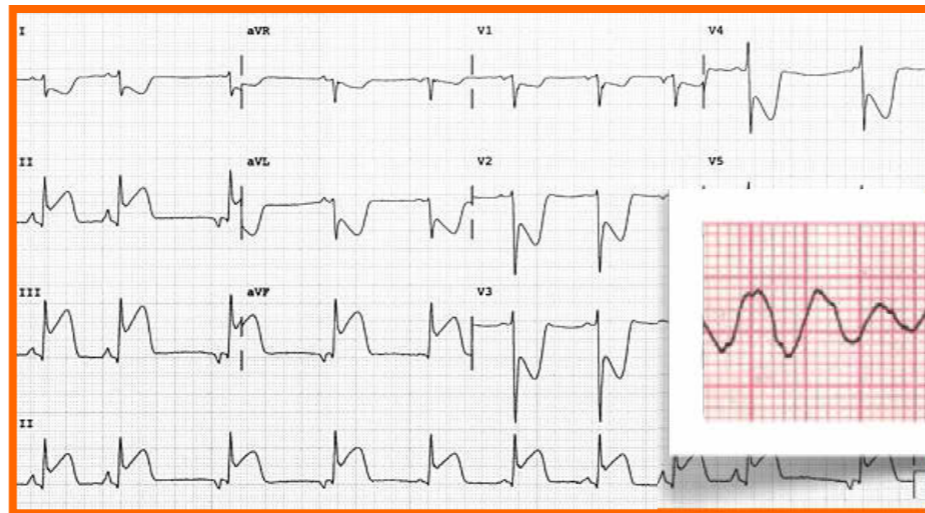
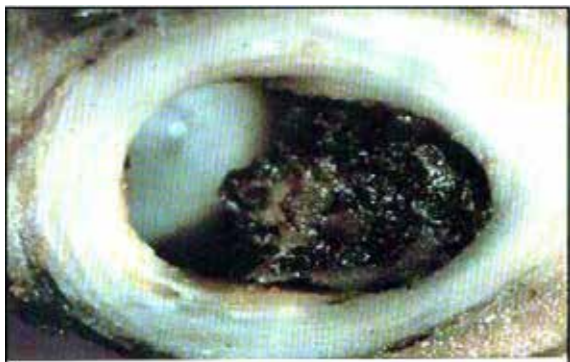
## crónica



✓ Reducción 75% de la luz de una de las tres arterias coronarias principales +/-

✓ Presencia de una cicatriz de infarto antiguo

## aguda



25% fallecen en las primeras 6 horas



✓ Placa complicada (trombosis coronaria, placa erosionada o rota...) +/-

✓ Presencia de signos histológicos de IAM (nada en 1as 4 horas)



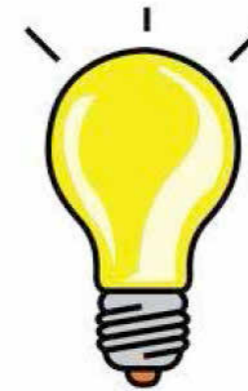
- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- DIFICULTADES:
  - Cardiopatías RARAS y JÓVENES
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF



## Miocardopatías



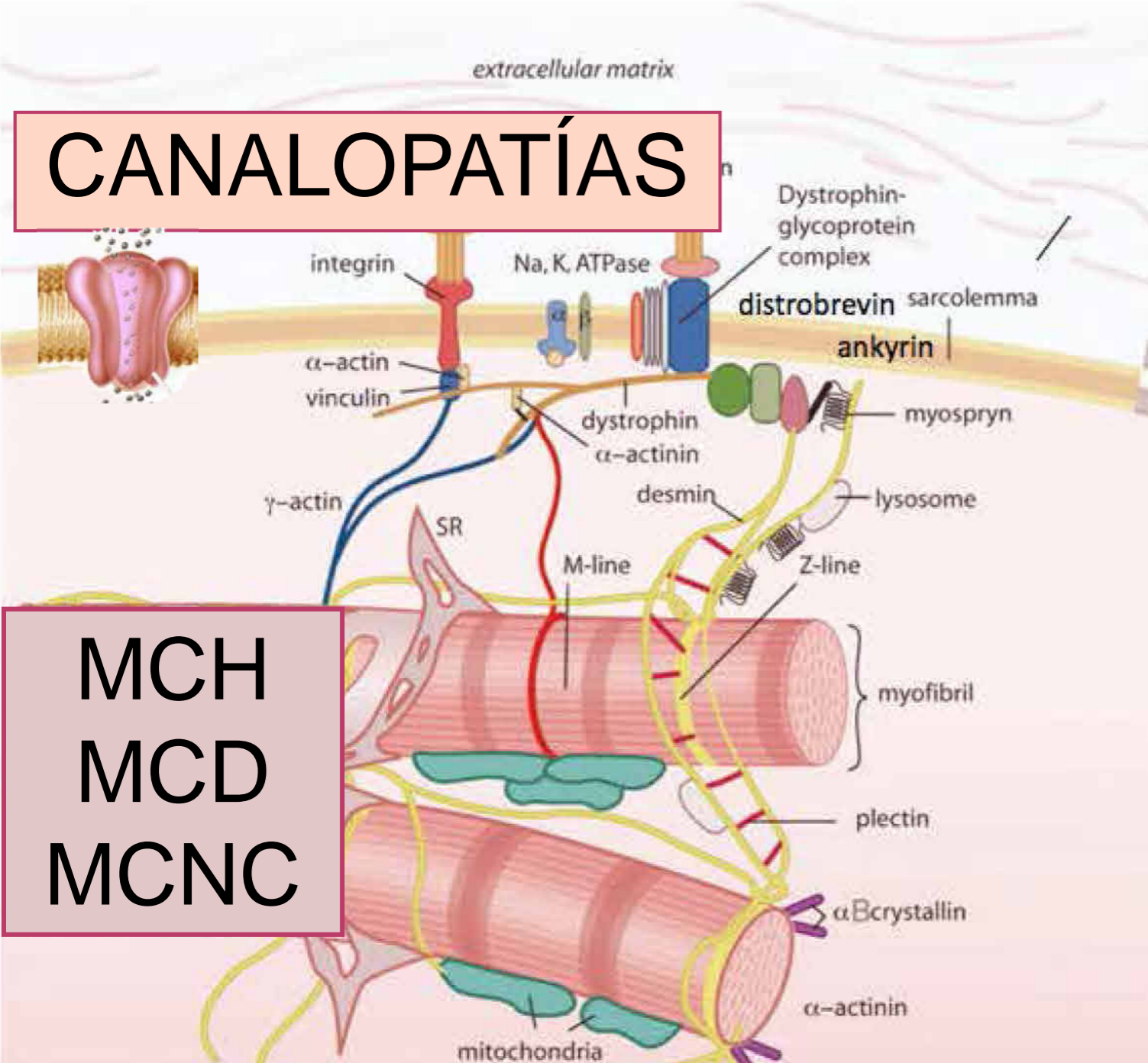
## Canalopatías



## Dissección aórtica



# CANALOPATÍAS

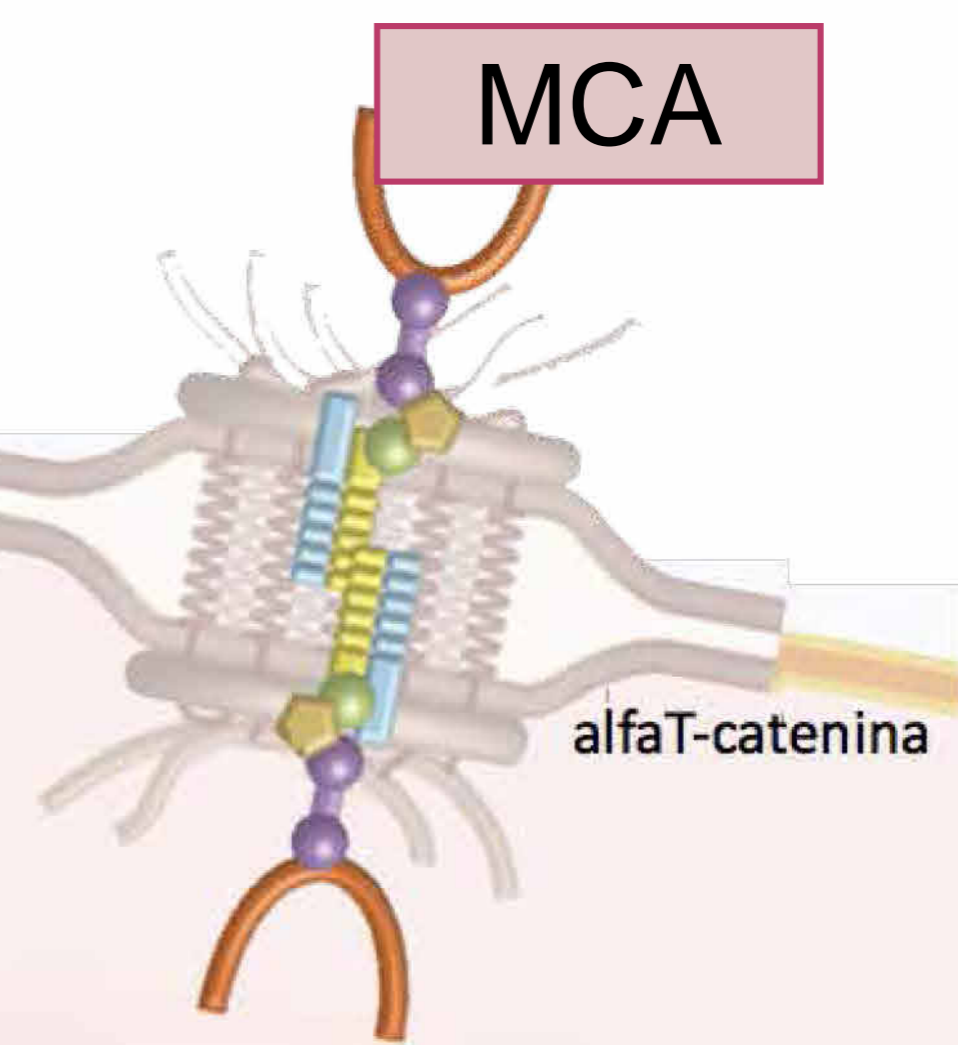


MCH  
MCD  
MCNC

MCD  
MCNC  
MCA

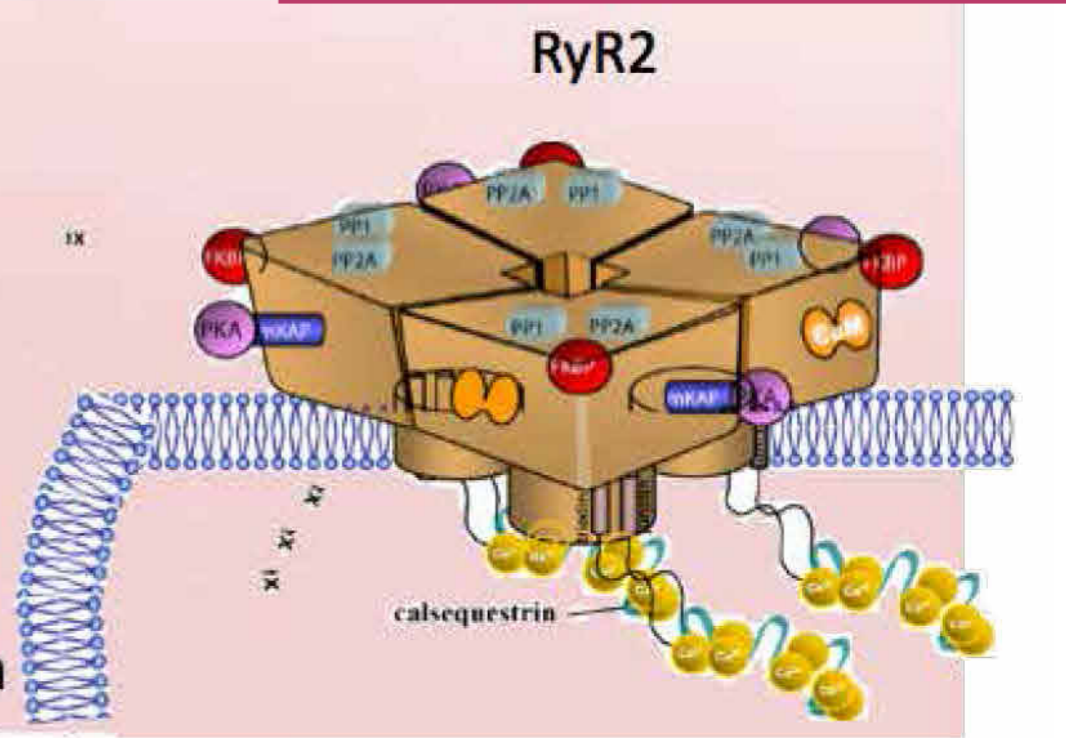
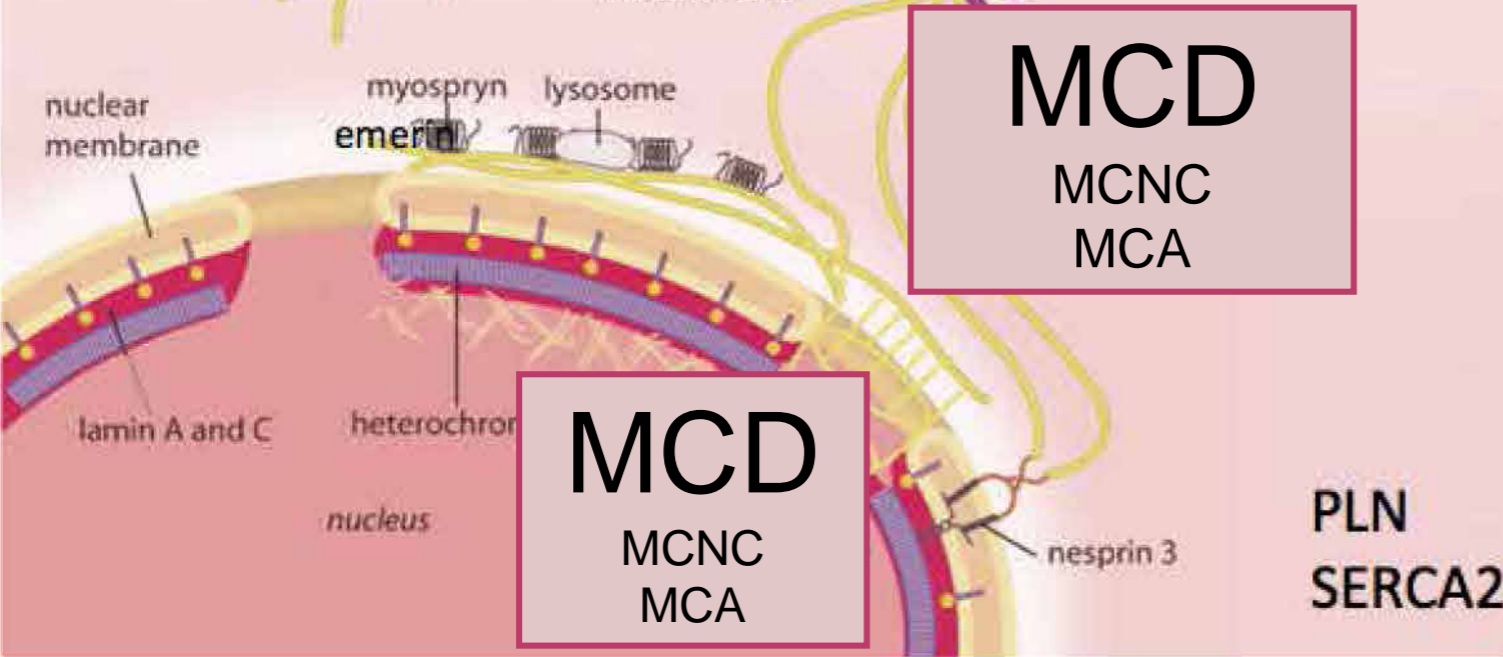
MCD  
MCNC  
MCA

MCA



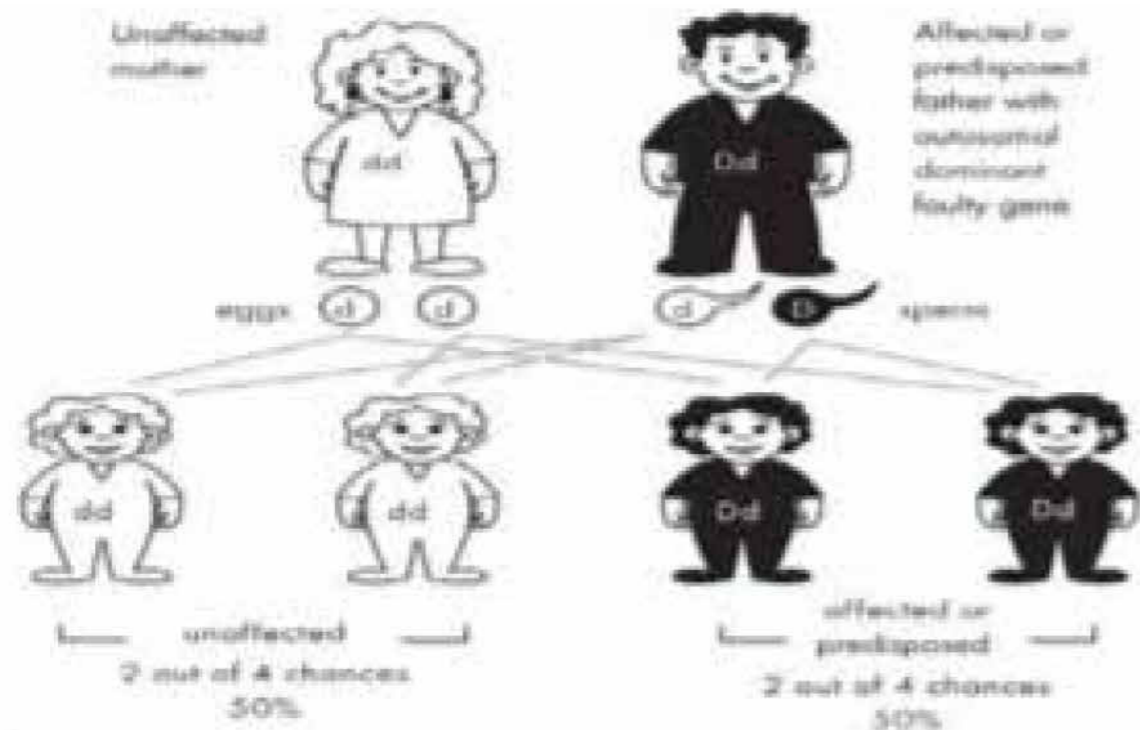
alfaT-catenina

# CANALOPATÍAS



PLN  
SERCA2a

calsequestrin



“Si estás tratando una cardiopatía familiar no estás tratando un paciente, estás tratando una familia”.

WJ McKena

**Table 2** Clinical family screening indicated in first-degree relatives of a patient with cardiomyopathy (situation in which genetic results are not available within the family)

	HCM	DCM	ARVC	RCM	LVNC
Cardiac evaluation	ECG, echocardiography	ECG, echocardiography (and Holter-ECG if CD in the proband)	ECG, echography, Holter-ECG, signal-averaged ECG	ECG, echocardiography (and Holter-ECG if CD in the proband)	ECG, echocardiography
Start of the cardiac evaluation	10–12 years	Childhood (except laminopathies: 10–12 years)	10–12 years	10–12 years	New-born
Repeated cardiac evaluation	[Every 3–5 years if performed before 10 years] Every 1–2 years between 10 and 20 years Every 2–5 years after 20 years	Every 1–3 years before 10 years <sup>a</sup> Every 1–2 years between 10 and 20 years <sup>a</sup> Every 2–5 years after 20 years <sup>a</sup>	[Every 3–5 years if performed before 10 years] <sup>b</sup> Every 1–2 years between 10 and 20 years Every 2–5 years after 20 years	[Every 3–5 years if performed before 10 years] Every 1–2 years between 10 and 20 years Every 2–5 years after 20 years	Every 1–3 years before 20 years <sup>a,c</sup> Every 2–5 years after 20 years <sup>a,c</sup>
Screening can be stopped at: <sup>d</sup>	50–60 years	50–60 years	50–60 years	50–60 years	50–60 years <sup>c</sup>



## **ALTO IMPACTO:**

- **SOCIAL**
- **ECONÓMICO**
- **MEDIÁTICO**



## ¿Cuál fue la causa?

Autopsia

Screening familiar clínico

Estudio genético

## ¿Los familiares están en riesgo?

HAD más frecuente,  
pero otras posibles

Dobles y triples mutantes

Riesgo también en asintomáticos



## ¿Pudo haberse evitado?

Difícil diagnóstico

Estratificación de riesgo no resuelta

Hábitos de vida, fármacos a tomar

y a evitar, consejo genético,

miectomía, simpatectomía, TC, DAI...





- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- **DIFICULTADES:**  
Cardiopatías **RARAS** y **JÓVENES**
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF



PREVALENCIA EN POBLACIÓN GENERAL

Miocardiopatías:

- MCF
- MCP
- MC
- MC
- MC

1/500

1/2000-3000

1/2500-3000

<1/5000

1/5000-10000

HTA en 30-74 años: 1/3  
 Angina de pecho: 1/13  
 Ictus: 1/15

Canalopatías:

- Sínd
- Sínc
- Sínc
- T

1/5000

1/10000

1/1000

aritmia polimórfica

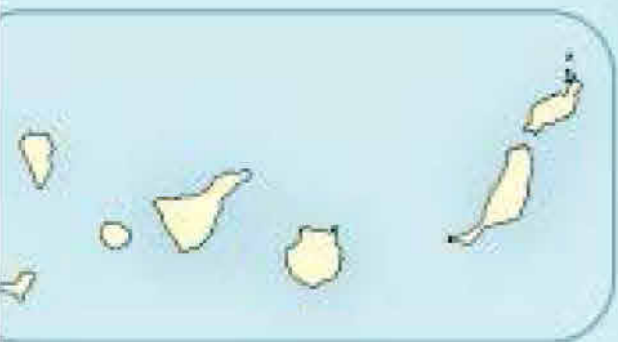
1/10000

# España: 46.704.314 habitantes 2013

93408 con miocardiopatía hipertrófica  
18681 con miocardiopatía dilatada familiar  
9340 con miocardiopatía arritmogénica  
9340 con miocardiopatía no compactada  
4847 con miocardiopatía restrictiva  
46704 con síndrome de Brugada  
9340 con síndrome de QT largo  
4670 con síndrome de QT corto  
4670 con taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica

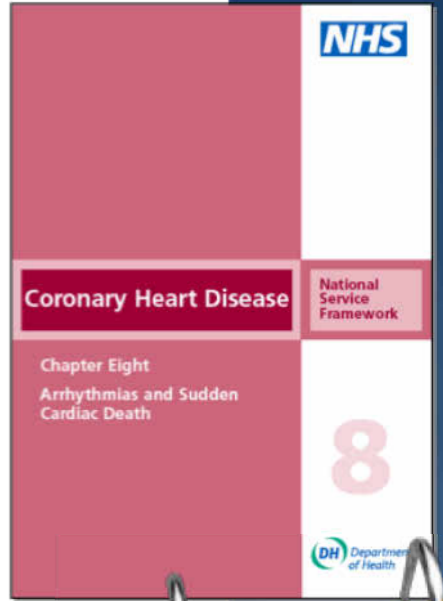


**200.000 con cardiopatías familiares**



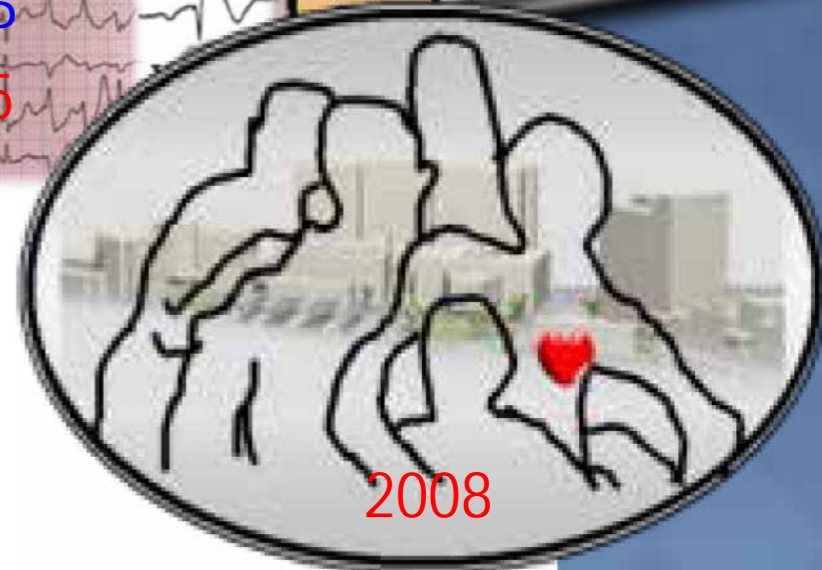


2005



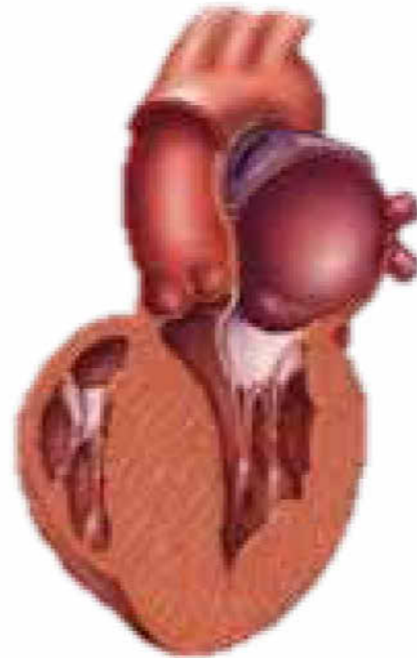
Abril 2017

3

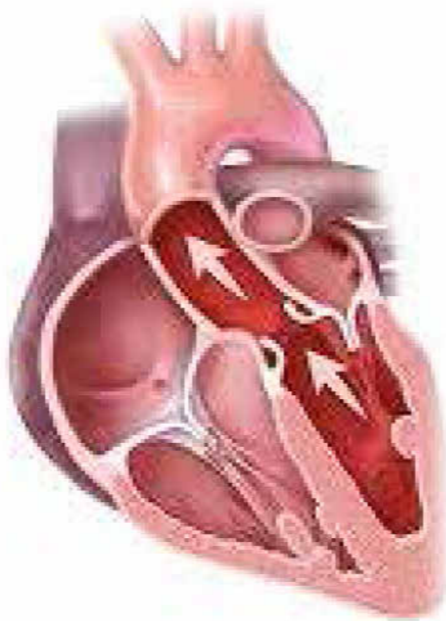


2008

1957



1900



1594



400 aC



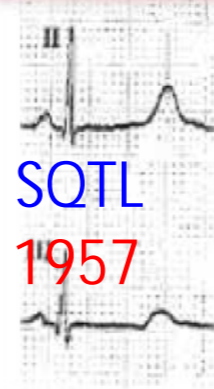
Mors ubi gaud  
succurrere vita

tavinum

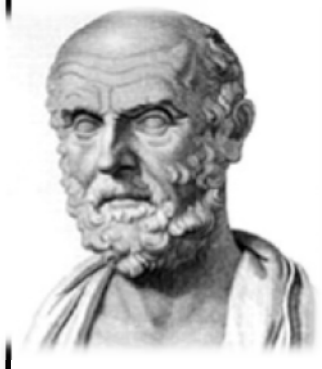


TVCP  
1975

SQTL  
1957



[...]





**PRACTICE GUIDELINE**

## 2011 ACCF/AHA Focused Update of the Guidelines

### for the Management of Non-ST-Elevation Myocardial Infarction (Updating the 2007 Guidelines)

A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force on Practice Guidelines



European Heart Journal  
doi:10.1093/eurheartj/ehs104

## ESC Guidelines for the Management of Acute and Chronic Coronary Syndromes

**PRACTICE GUIDELINE**

## Management of Patients With Atrial Fibrillation (Compilation of 2006 ACCF/AHA/ESC and 2011 ACCF/AHA/HRS Recommendations)

A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association  
Task Force on Practice Guidelines

*Developed in Partnership With the European Society of Cardiology;  
and in Collaboration With the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society*

# The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ESTABLISHED IN 1812

MARCH 5, 2009

VOL. 360 NO. 10

## Percutaneous Coronary Intervention versus Coronary-Artery Bypass Grafting for Severe Coronary Artery Disease

Patrick W. Serruys, M.D., Ph.D., Marie-Claude Morice, M.D., A. Pieter Kappetein, M.D., Ph.D.,  
Michael J. Mack, M.D., Elisabeth Stähle, M.D.,  
Mass, B.A., Nic Van Dyck, R.N., Katrin Leadley, M.D.,  
D., Ph.D., for the SYNTAX Investigators\*



- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- DIFICULTADES:  
Cardiopatías RARAS y JÓVENES
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF

## **Ley de Enjuiciamiento Criminal, capítulo 343:**

Debe hacerse una autopsia médico-legal en todas las muertes violentas y sospechosas de criminalidad. Estas últimas incluyen las muertes súbitas e inesperadas en niños, jóvenes y adultos.



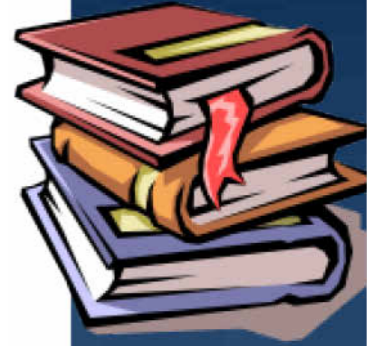
## **Valor de la autopsia para el estudio familiar:**

- Identificar la causa de la muerte (MCH, MCD, MCA...).
- Proporcionar datos morfológicos importantes (MS en MCH con TIV 10mm o con TIV 35 mm).
- Almacenar (idealmente sine die) muestras biológicas de un valor incalculable (mínimo imprescindible: sangre en EDTA).
- Canalizar las familias hacia grupos multidisciplinarios de trabajo.



## Potencial de la autopsia médico-legal:

- Jurídico-legal, para descartar muerte violenta.
- Investigación, para conocer los sustratos morfológicos subyacentes en estas muertes y explicar sus mecanismos fisiopatogénicos.
- Clínico-preventivo, para diagnosticar patologías con agregación familiar y potencialmente presentes en familiares "aparentemente sanos".



### Limitaciones:

- Se certifica un % indeterminado de MS (unas con causa conocida y otras en las que deberían haberse hecho autopsia) sido objeto de una autopsia médico-legal).
- MS con corazón estructuralmente normal: 4%-50% de las autopsias (en España, 1-14 años 28%).
- Hoy en día Sanidad y Justicia son COMPARTIMENTOS ESTANCOS.



+



=





# Recomendaciones para realizar estudio genético en cardiopatías familiares (vivos):

Recomendaciones y nivel de evidencia de los estudios genéticos en las guías y los documentos de consenso publicados

Estudio genético	Nivel de recomendación <sup>a</sup>	Nivel de evidencia
Miocardopatía hipertrófica (Elliott et al <sup>2</sup> , Ackerman et al <sup>4</sup> )	I	B
	I	C
Miocardopatía dilatada (Ackerman et al <sup>4</sup> )	I <sup>b</sup>	C
	IIa <sup>c</sup>	
Miocardopatía restrictiva (Ackerman et al <sup>4</sup> )	IIb	C
Miocardopatía no compactada (Ackerman et al <sup>4</sup> )	IIa	C
Miocardopatía arritmogénica (Ackerman et al <sup>4</sup> )	IIa (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de Brugada (Ackerman et al <sup>4</sup> )	IIa	C
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (Ackerman et al <sup>4</sup> )	I (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de QT largo (Ackerman et al <sup>4</sup> )	I (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de QT corto (Ackerman et al <sup>4</sup> )	IIb (incluido en los criterios diagnósticos)	C
Síndrome de Marfan (Loeys et al <sup>5</sup> )	Incluido en los criterios diagnósticos	
Síndrome de Loeys-Dietz (Arslan-Kirchner et al <sup>6</sup> )	Incluido en los criterios diagnósticos	

I: se recomienda; IIa: puede ser útil; IIb: se puede considerar.

<sup>a</sup> Es recomendable la lectura detallada de las guías, ya que contienen recomendaciones específicas que deben tenerse en cuenta.

<sup>b</sup> En presencia de bloqueos auriculoventriculares de primer, segundo o tercer grado y/o historia familiar de muerte súbita inesperada.

<sup>c</sup> En casos familiares.

# *Recomendaciones para realizar estudio genético en cardiopatías familiares (fallecidos MS):*

I: Guardar sangre en autopsia de MS para futuros EGs (EDTA)

I: Estudio del corazón por patólogo CV experimentado

Ila: Hacer EG en SADS y SIDS (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, RyR2) y en MCH. No hay mención explícita a EG en guías de otras MCPs.

I: Siempre hacer EG en cascada en familiares si se identifica mutación en el probando fallecido

*Gollob MH et al. Canadian Journal of Cardiology 2011;232–45*

*Ackerman MJ et al. Heart Rhythm 2011; 8:1308 –39*

*Priori SG et al. Europace (2013) 15, 1389–1406*

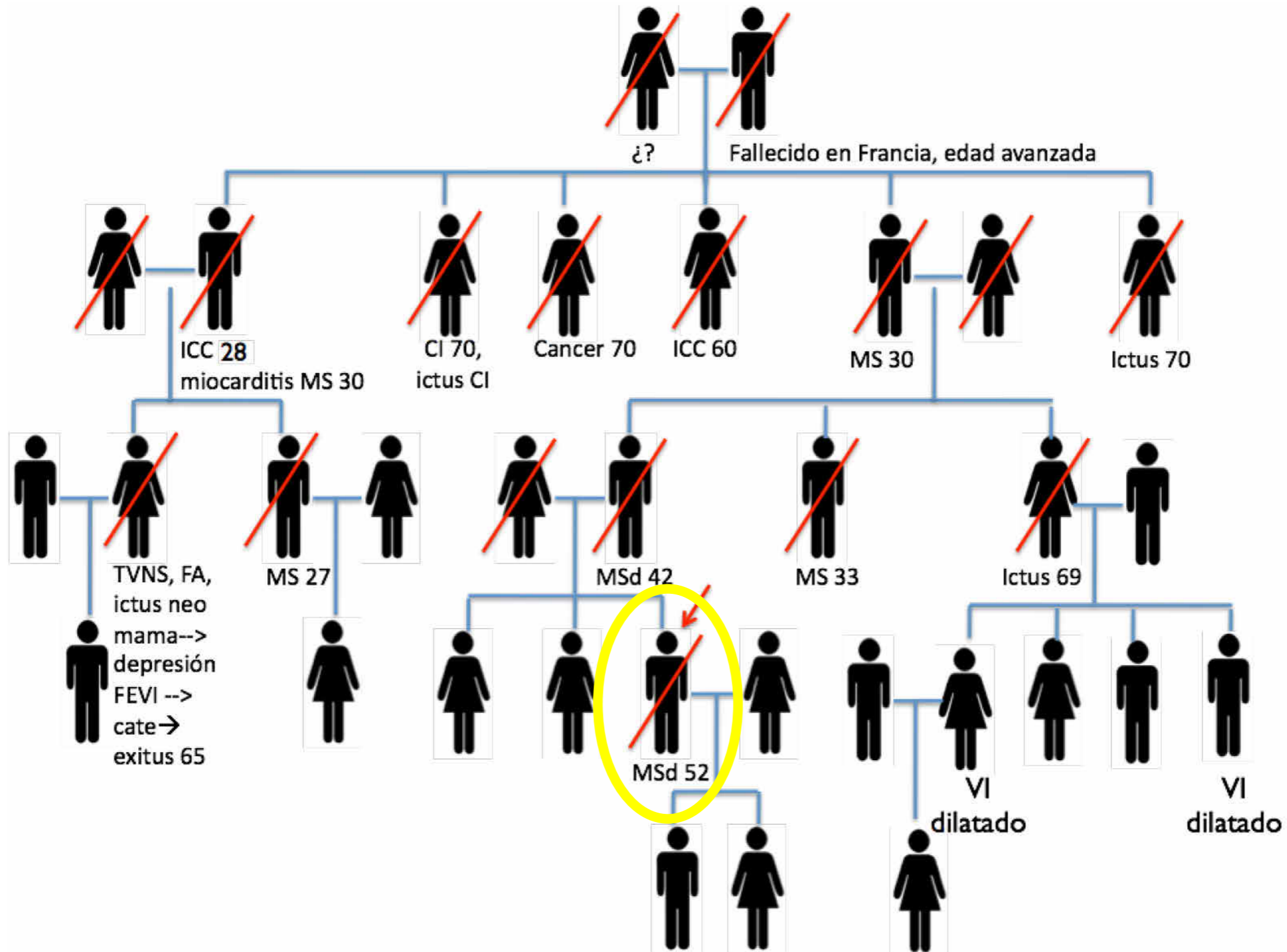
*Basso C. Virchows Arch 2008*

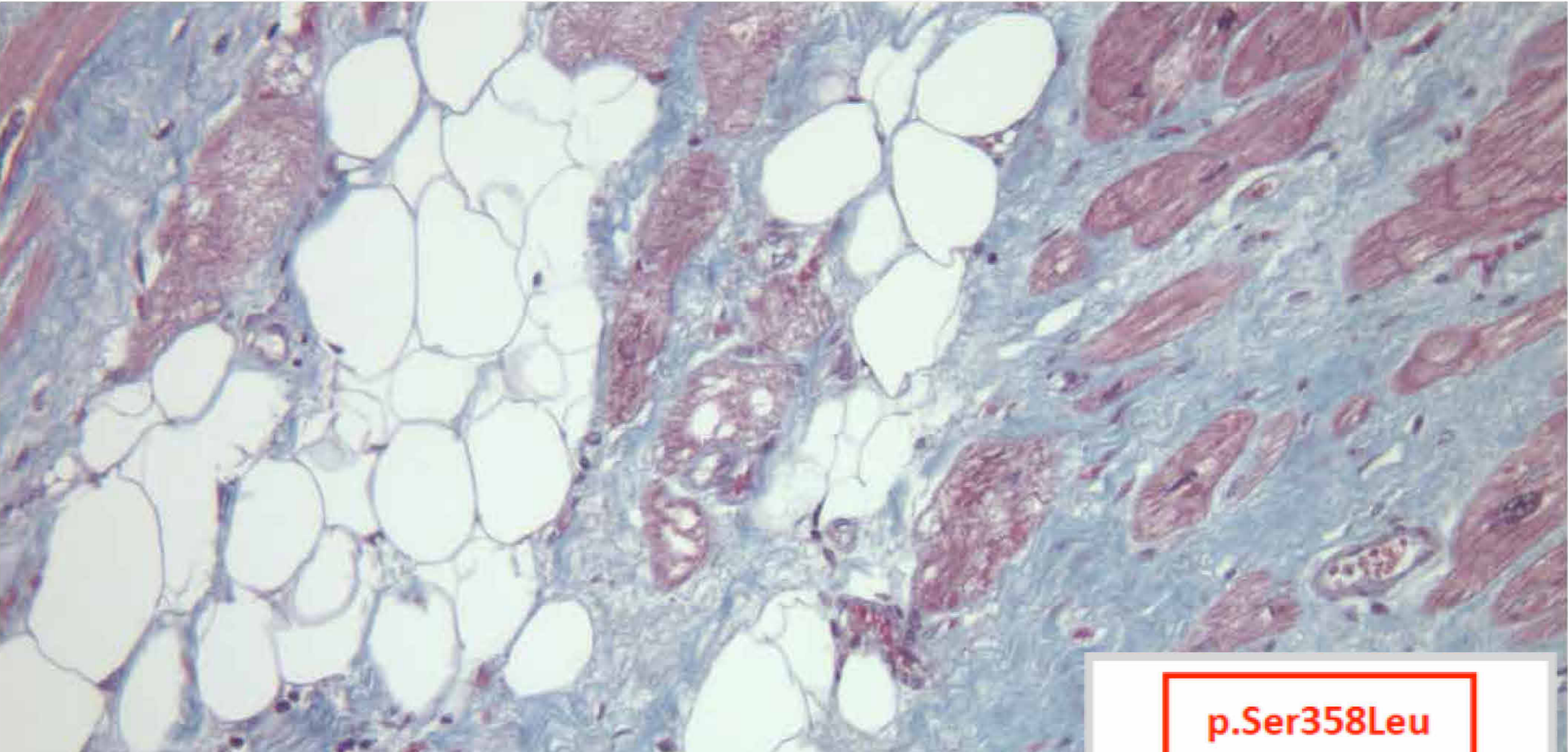
*Elliot. Eur Heart J 2014*

# AUTOPSIA

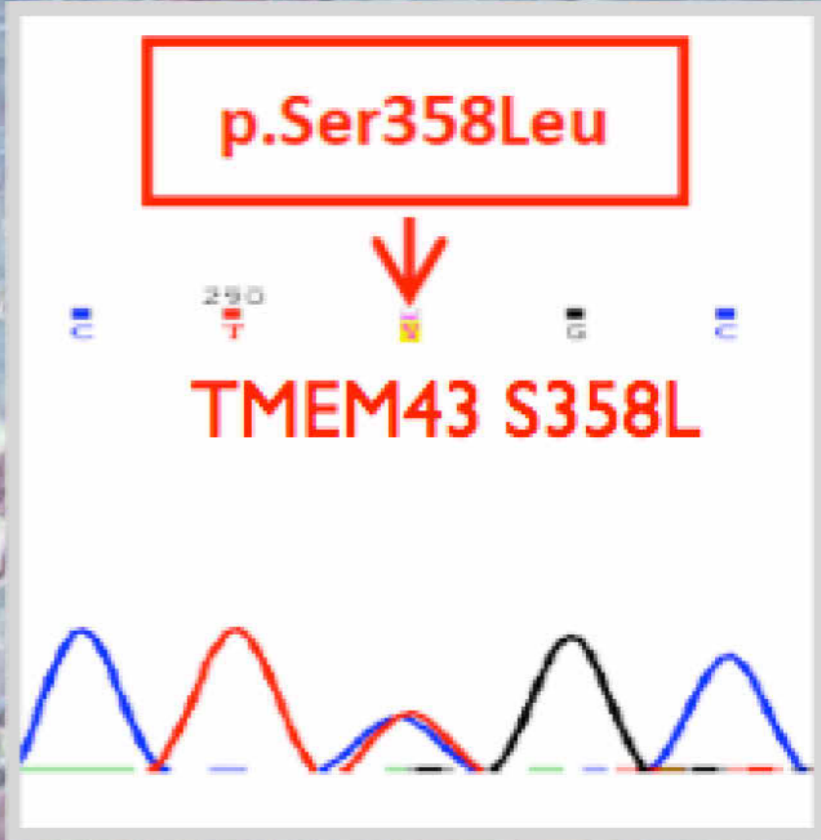


# screening de familiares





- 3 DAIs
- 4 Diagnósticos de portadores
- 5 Altas



# SCREENING DE FAMILIARES



autopsia

Specialized Multidisciplinary  
Inherited Heart Disease Clinic



## Initial Evaluation (Tier 1)

- Clinical & family history
- Physical examination
- Resting ECG
- Exercise ECG
- Echocardiogram

## Other Investigations (Tier 2)

- CMR imaging
- 24 hour ambulatory ECG
- SAECG
- Pharmacological challenge\*  
Test de flecainida/ajmalina  
Test de adrenalina

Sin autopsia < 55 años



Valorar  
epidemiológicamente  
causas más probables



H<sup>a</sup> clínica, ECG,  
(ecocardiograma) y  
analítica

Probando fallecido  
Familiar con fenotipo



MCPs  
Alteraciones mínimas  
SADS  
Aneurisma/disección de Aorta

Molecular Autopsy  
Findings



Diagnosis?



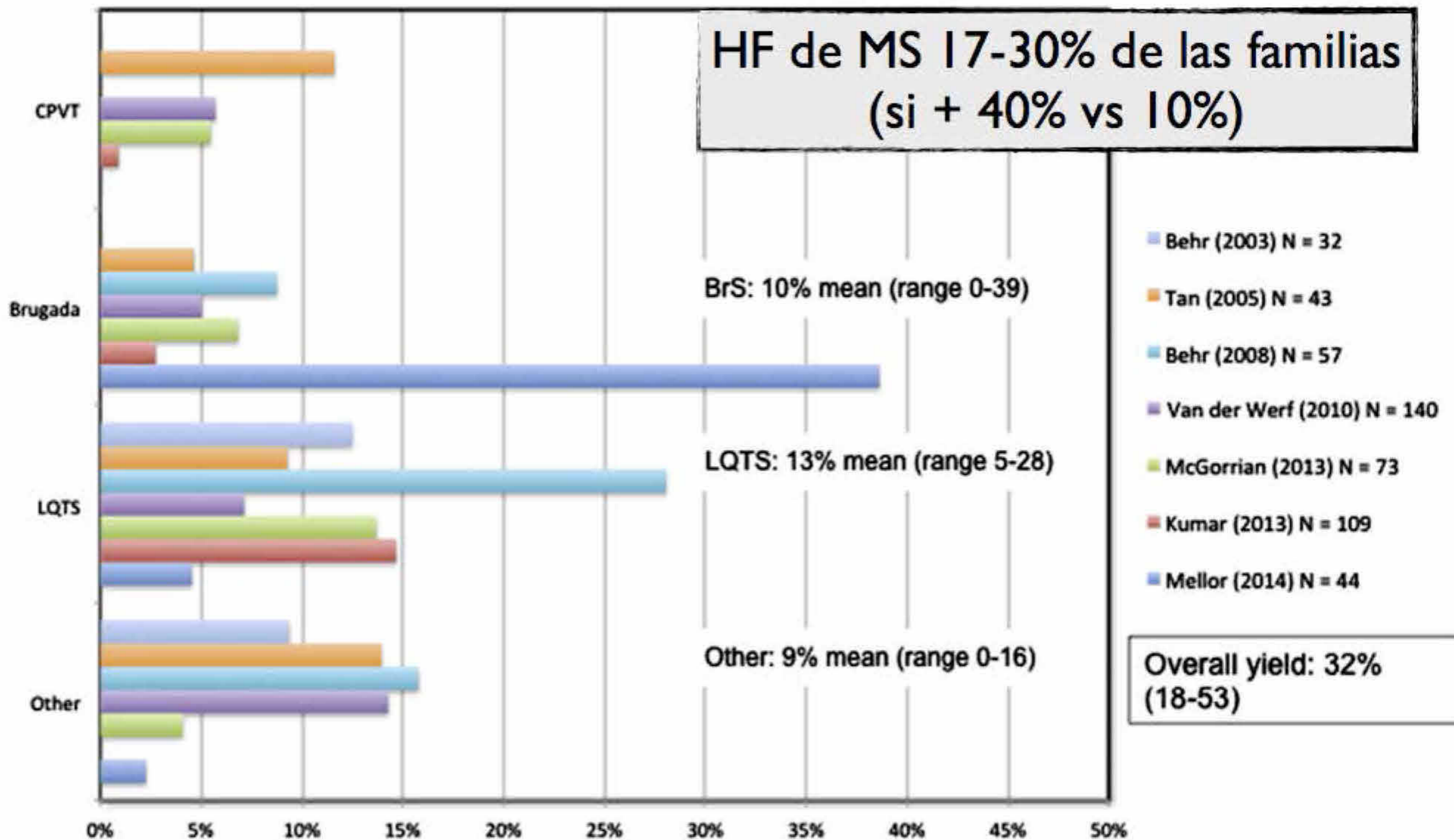
## YES

- Manage according to underlying diagnosis
- Offer family cascade clinical and/or genetic testing

## NO<sup>#</sup>

- Appropriate follow-up:
- Asymptomatic adults discharged
- If child, follow-up based on age-related expression of disease

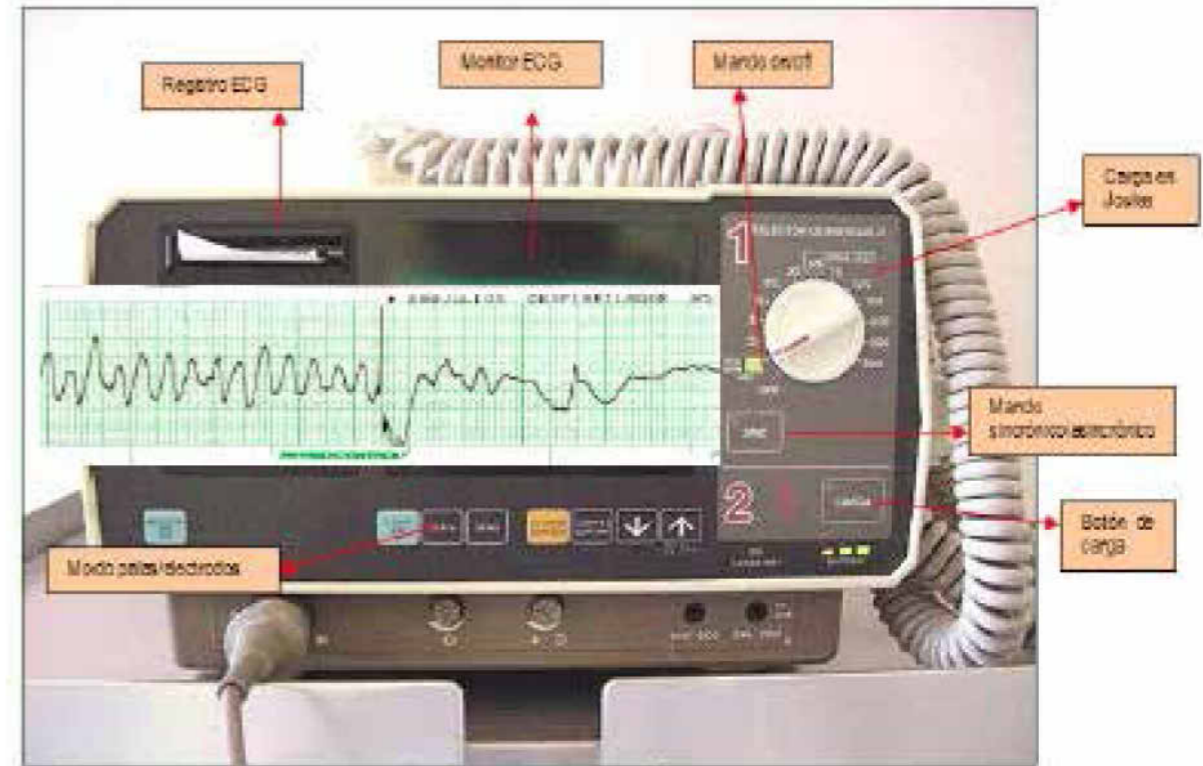
# Diagnósticos en familias SADS tras estudio cardiogenético en familiares





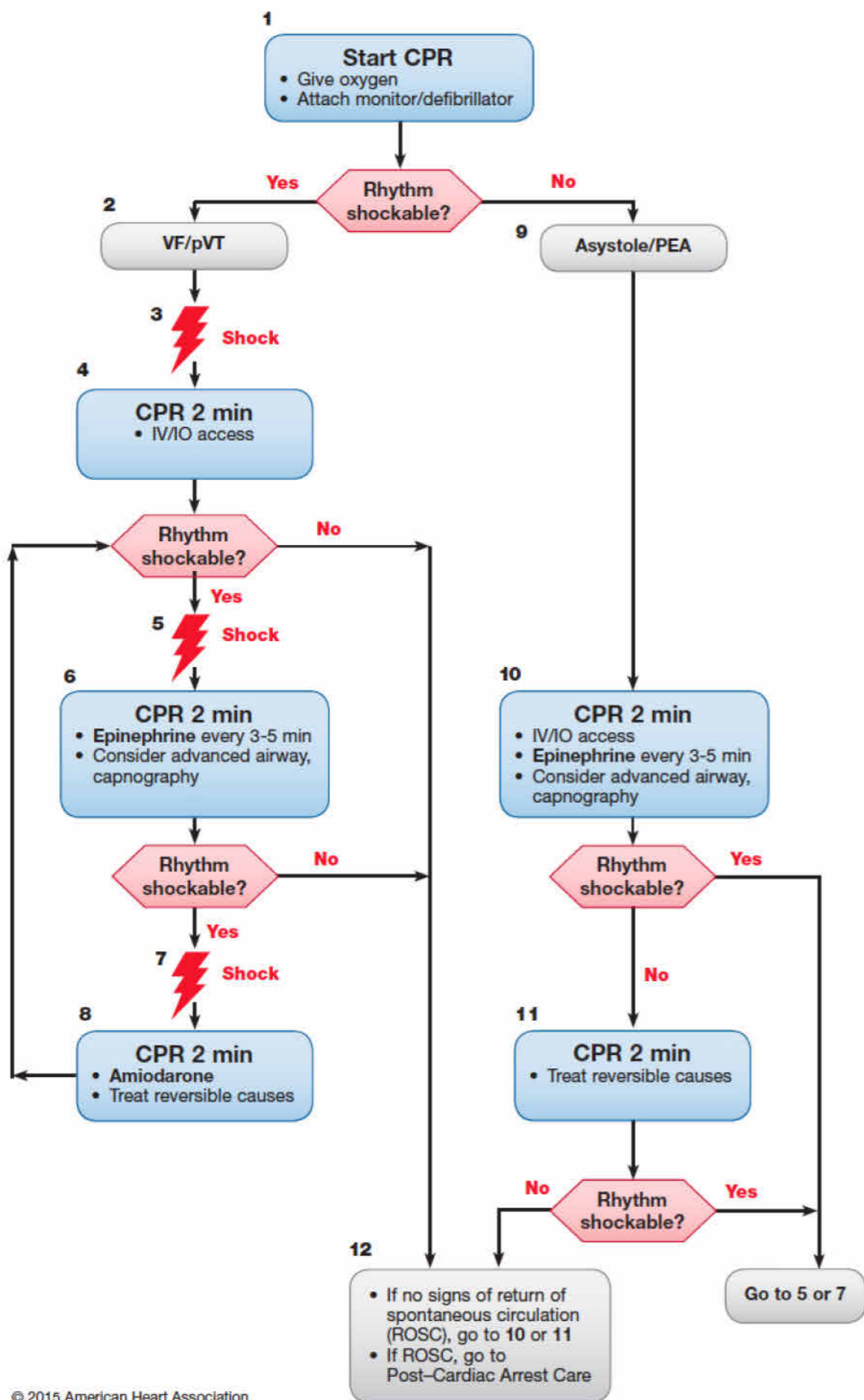
- Muerte súbita
- Cardiopatías familiares
- DIFICULTADES:
  - Cardiopatías RARAS y JÓVENES
- Valor singular de la autopsia en las CFs
- Experiencia de la UVRMSF

# ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN





# Adult Cardiac Arrest Algorithm—2015 Update

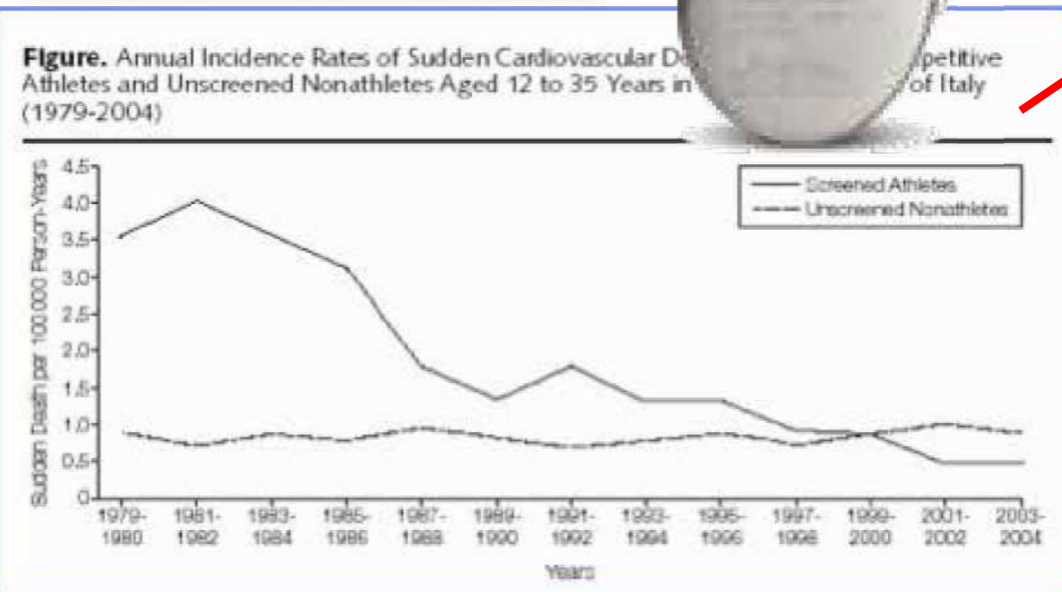


CPR Quality
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Push hard (at least 2 inches [5 cm]) and fast (100-120/min) and allow complete chest recoil.</li> <li>• Minimize interruptions in compressions.</li> <li>• Avoid excessive ventilation.</li> <li>• Rotate compressor every 2 minutes, or sooner if fatigued.</li> <li>• If no advanced airway, 30:2 compression-ventilation ratio.</li> <li>• Quantitative waveform capnography               <ul style="list-style-type: none"> <li>– If PETCO<sub>2</sub> &lt;10 mm Hg, attempt to improve CPR quality.</li> </ul> </li> <li>• Intra-arterial pressure               <ul style="list-style-type: none"> <li>– If relaxation phase (diastolic) pressure &lt;20 mm Hg, attempt to improve CPR quality.</li> </ul> </li> </ul>
Shock Energy for Defibrillation
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Biphasic:</b> Manufacturer recommendation (eg, initial dose of 120-200 J); if unknown, use maximum available. Second and subsequent doses should be equivalent, and higher doses may be considered.</li> <li>• <b>Monophasic:</b> 360 J</li> </ul>
Drug Therapy
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Epinephrine IV/IO dose:</b> 1 mg every 3-5 minutes</li> <li>• <b>Amiodarone IV/IO dose:</b> First dose: 300 mg bolus. Second dose: 150 mg.</li> </ul>
Advanced Airway
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Endotracheal intubation or supraglottic advanced airway</li> <li>• Waveform capnography or capnometry to confirm and monitor ET tube placement</li> <li>• Once advanced airway in place, give 1 breath every 6 seconds (10 breaths/min) with continuous chest compressions</li> </ul>
Return of Spontaneous Circulation (ROSC)
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Pulse and blood pressure</li> <li>• Abrupt sustained increase in PETCO<sub>2</sub> (typically ≥40 mm Hg)</li> <li>• Spontaneous arterial pressure waves with intra-arterial monitoring</li> </ul>
Reversible Causes
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Hypovolemia</li> <li>• Hypoxia</li> <li>• Hydrogen ion (acidosis)</li> <li>• Hypo-/hyperkalemia</li> <li>• Hypothermia</li> <li>• Tension pneumothorax</li> <li>• Tamponade, cardiac</li> <li>• Toxins</li> <li>• Thrombosis, pulmonary</li> <li>• Thrombosis, coronary</li> </ul>

Link MS et al. Circulation. 2015;132[suppl 2]:S444–S464

# ESTRATEGIAS DE PREVENCIÓN

## FRCV (CI)





2017

2012

- ✓ Difusión
- ✓ Becas: privadas y PI10
- ✓ Estudios genéticos: externalizados y HULF

- ✓ Difusión
- ✓ Becas
- ✓ Publicaciones
- ✓ Estudios genéticos...

2011

2009

- ✓ Difusión: centros de salud, hospitales, congresos, grupos de trabajo, prensa, TV...
- ✓ Becas: privadas y ANR

2008

Instituto de Salud Carlos III

PI070831  
CP070326

2007

Sanidad-Justicia IMLV-La Fe

DIARIO OFICIAL DE LA COMUNITAT VALENCIANA

UNIDAD DE VALORACIÓN DEL RIESGO DE MUERTE SUBITA FAMILIAR

GENERALITAT VALENCIANA



2006

Contacto HULF-IMLV

# Sanidad estudiará a los familiares de los fallecidos por muerte súbita cardiaca

En casos hereditarios graves se les podría medicar o implantar desfibriladores internos

**LAZARQUE** VALENCIA. La Comunidad Valenciana contará con el primer protocolo de prevención de muerte súbita cardiaca de España: una dolencia que provoca el fallecimiento de unas 900 personas al año en la Comunidad, muchos de ellos recién...

ValenciaHoy - Viernes, 14 de marzo de 2009

## CAUSA 900 FALLECIMIENTOS AL AÑO EN LA COMUNITAT (LACTANTES Y ADULTOS)

# La Fe acogerá la primera unidad de valoración de muerte súbita

Los forenses remitirán las autopsias a los hospitales para que descifren el origen

Marta Mampel  
marmampel@valenciahoy.es

**A**provechando la celebración del Día Europeo para la Prevención de las Enfermedades Cardiovasculares, la Conselleria de Sanidad presenta la primera unidad de valoración de riesgo de muerte súbita que se crea en España y que será ubicada en el Hospital La Fe, con...

### Estudio de riesgo de Muerte Súbita

- Muerte repentina e inesperada o imprevista
- Tener la apariencia de un asesino: falta de balanceo, travesía, etc.
- Origen: cardíaco
- En adultos, la primera causa de muerte súbita es de origen cardíaco (arritmias, aterosclerosis, aneurismas, etc.)
- Muerte repentina e inesperada de un niño menor de 1 año, previamente sano, sin que exista enfermedad conocida.
- Ocurre de los 60-2 años por cada 1.000 nacimientos.
- Actualmente, 637 casos por cada 1.000 nacimientos entre 10 y 15 años en la Comunitat Valenciana.

lasprovincias.es C. Valenciana

# La Generalitat crea la primera unidad de muerte súbita de España, que albergará el hospital la Fe

Nace con el objetivo de conocer la causa de esta patología hereditaria y prevenir una dolencia que produce 900 muertes al año en la Comunitat Valenciana

13.03.09 - 14:20 - EFE | Valencia

Las Consellerias de Sanidad y Justicia han creado por primera vez en España una Unidad de Valoración de Riesgo de Muerte Súbita cardiaca en adultos y lactantes, con el objetivo de conocer la causa de esta patología hereditaria y prevenir una dolencia que produce 900 muertes al año en la Comunitat Valenciana.

La unidad, presentada hoy en rueda de prensa por el conseller de Sanidad, Manuel Cervera, y el de Justicia, Fernando de Rosa, tiene como objetivo identificar de forma precoz la presencia de esta enfermedad en los familiares vivos y aplicarle una recomendaciones y tratamientos.

# Acepta dos años de cárcel por apuñalar a su yerno cuando maltrataba a su hija

La condenada zanjó la paliza al utilizar el cuchillo con el que estaba cortando el pollo

**LA FE** VALENCIA. Ayer tarde, entre lágrimas, que era sangre de su sangre, y que le quería que ella, su esposa, la misma que hace algo más de un año intentó matarlo fuera la cárcel. Por su condena a la prisión de más de 1.800 euros...

gal cuando de los gritos pasaron a las llamas, cuando vio que su yerno y a la vez sobrino maltrataba a su hija. «Me acordaba antes de ir con un cuchillo de cocina en la mano a la cárcel. Ayer se declaró culpable de estos hechos y el fiscal aceptó rebajarme a dos años de cárcel sin petición de absolución que inicialmente fue de tres años y medio por el asesinato accidental, que tenía el cuchillo en la mano por razones domésticas, que intenté desahogar a mi hijo y que fue en el momento en que la víctima cuando se lesionó. El intento lo hice de otra manera. Pero en vista de que ella provocó la muerte y el la prisión, el fiscal aceptó la atenuante de rebato.

## Bandas latinas En libertad con cargos los «fletas» detenidos

El Juzgado de Alicante ha ordenado la libertad provisional para cuatro de los 12 acusados de la banda latina de los «fletas» detenidos el pasado marzo en Alicante y Elche, aunque los restantes imputados por su presunta delincuencia de asociación ilícita, agresión y secuestros. El resto quedó en libertad al no haberse podido imputarles cargos.

Semana Santa



Macarena ha forjado una alianza con el Instituto de Medicina Legal para impulsar la creación de una unidad hospitalaria en el servicio de Cardiología que se ocupará de diagnosticar y abordar estas patologías.

Los doctores Joaquín Lucena, Ricardo González Campora, José María Cruz y Francisco Trujillo, impulsores de la nueva unidad médica.

Premio Principal: BMW SERIE 1

## que suelen pasar desapercibidos. Esta nueva unidad asistencial será pionera en Andalucía. Sólo existen dos antecedentes en el ámbito estatal, en el Hospital La Fe de Valencia y en Hospital Arrixaca de Murcia.

tratar de detectar, a tiempo, problemas hereditarios en el corazón a los más allegados de las víctimas. La primera causa de las muertes súbitas registradas en Sevilla (el 30%) son los problemas del corazón y, entre las distintas enfermedades, destacan las miocardiopatías congénitas (30%), que los hijos heredan de los padres.

Los estudios para crear la novedosa unidad en el Hospital Macarena comenzaron en 2003. A través de la colaboración entre los forenses del Instituto de Medicina Legal y los cardiólogos del Virgen Macarena, esta unidad ya ha realizado estudios clínicos a 101 familiares de personas que fallecieron de manera súbita. Los cardiólogos han detectado cardiopatías congénitas en 26 personas, el 25% de las estudiadas, que ahora pueden prevenir el fatal desenlace. Por ejemplo, a una de estas personas se le ha implantado un desfibrilador que necesitaba por padecer el síndrome de Brugada, un trastorno genético poco común del sistema eléctrico del corazón. Y a otras siete se les ha diagnosticado miocardiopatía arritmogénica, un problema del corazón vinculada al deporte, que ahora pueden prevenir un desenlace fatal evitando ejercicio físico de competición, entre otras medidas.

Para realizar estos estudios clínicos el hospital universitario cuenta con la colaboración del Instituto Nacional de Toxicología, que realiza los análisis para descartar la presencia de sustancias tóxicas en las muertes súbitas; el laboratorio de Hematología del Hospital de Valme; el Instituto Universitario de Medicina Legal de Santiago de Compostela, que se encarga de los estudios genéticos; y el Instituto Nacional de Toxicología de Madrid, que realiza los análisis microbiológicos.

Según un estudio realizado por el servicio de Patología Forense del Instituto de Medicina Legal, que dirige Joaquín Lucena, en Sevilla y provincia cada año se registran entre 20 y 25 muertes súbitas en jóvenes menores de 35 años, con una media de dos casos al mes. Además de conocer las causas de estos fallecimientos inesperados en personas aparentemente sanas, el objetivo en la nueva unidad es avanzar en el conocimiento de las enfermedades para prevenir a la población de riesgo.

2 comentarios 15 votos

### 2 COMENTARIOS

**MANUEL MUÑOZ BEATO** 09.01.2011, 16:53

Les deseo el mayor éxito en el abordaje de esta nueva unidad hospitalaria, para así prevenir muertes en personas jóvenes que ignoran el problema cardíaco que sufren a

el retraso en la inauguración

97 personas en. Más vale tarde que nunca. al. El Ayuntamiento debería haberse abierto. la inactividad por parte de laay. La serie cumplir los plazos.

Ver resultados

JOSÉ ÁNGEL CASTAÍN



Por de foto

"Jamás me ofrecieron prebendas en Urbanismo, luego ha sido un desvarío"

Diecisiete años de experiencia política en la arena municipal, autonómica y estatal acreditan sus reflexiones sobre la vida pública y la sociedad sevillana, que ahora observa desde la Universidad.

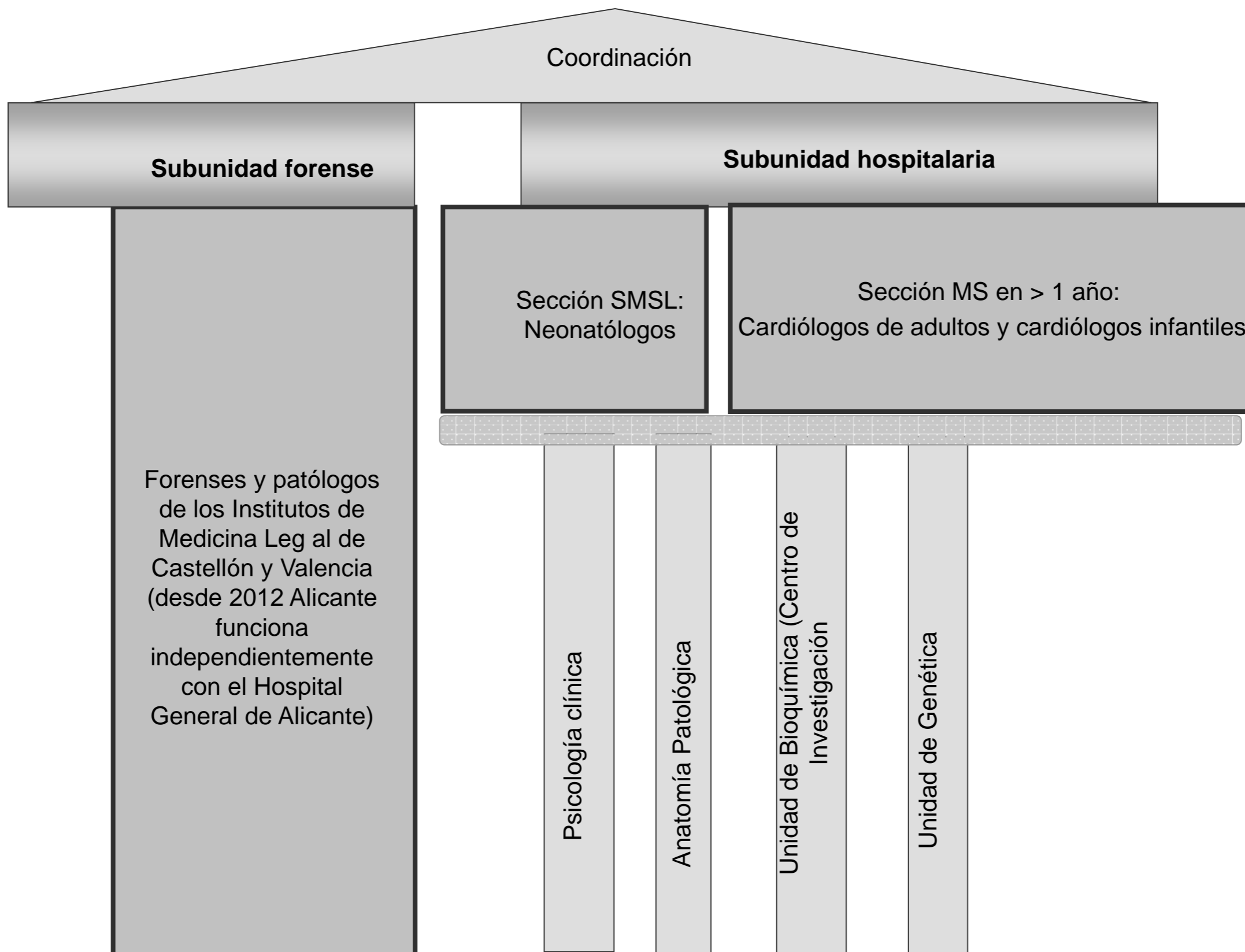
Consulte el resto de entrevistas de Protagonistas de la democracia

14 comentarios

SEVILLA 2.0

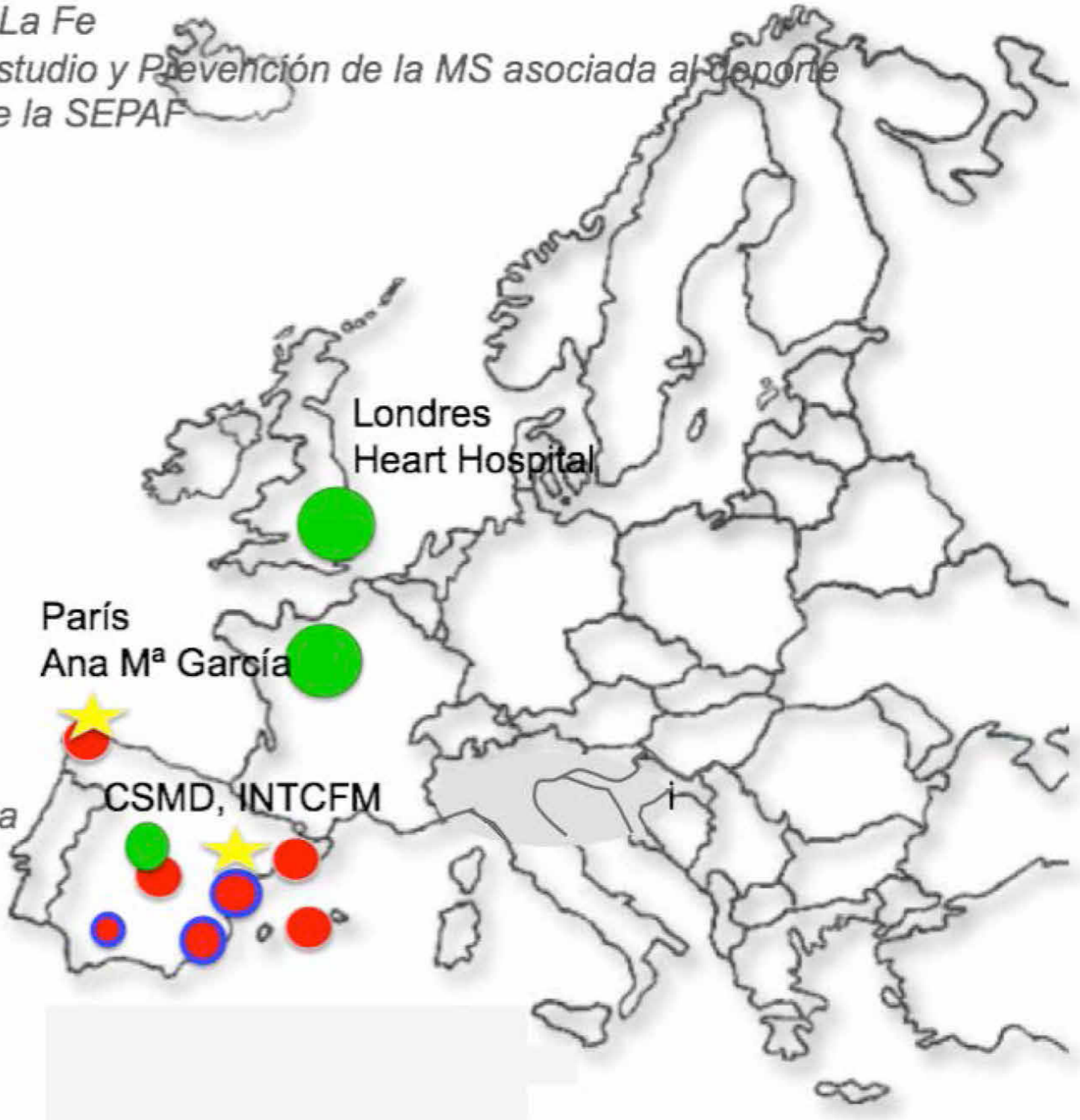


Premio Antonio de la Torre de periodismo para diariodesevilla.es



- ✓ Grupo Acreditado IIS-La Fe
- ✓ GT Español para el Estudio y Prevención de la MS asociada al deporte
- ✓ GT de MS cardiaca de la SEPAF
- ✓ RIC del ISCIII
- ✓ GT de la SEC
- ✓ WG de la ESC
- ✓ Orphanet España

● Boston  
A. Asimaki



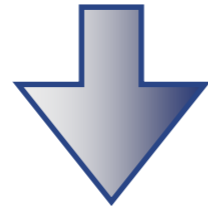
HUPLF  
H. Virgen de la Arrixaca  
H. Virgen de la Macarena

H Juan Canalejo  
H Clínic Barcelona  
H Puerta de Hierro  
H Son Llätzer

...



## Muerte súbita cardiaca <55 años



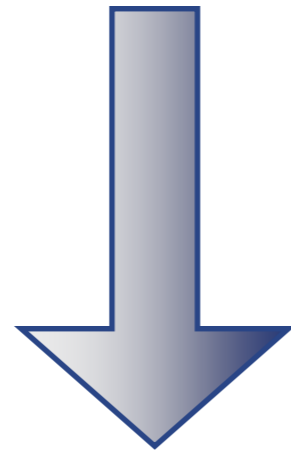
### Autopsia forense en el Instituto de Medicina Legal

*Radiología  
Histología  
Toxicología  
Microbiología  
Bioquímica vítrea  
Screening metabólico  
Sangre y tejidos congelados -80°C*

*ENTREVISTA A FAMILIARES  
Consentimiento informado*

Corazón estructuralmente normal,  
MCA, MCH, MCD, MCNC  
Disección aorta torácica ascendente

**Familias con MS y autopsia en otras CCAA**  
**Familias con MS SIN autopsia**  
**Familias con MS resucitada**  
**Familias con CF sin MS**



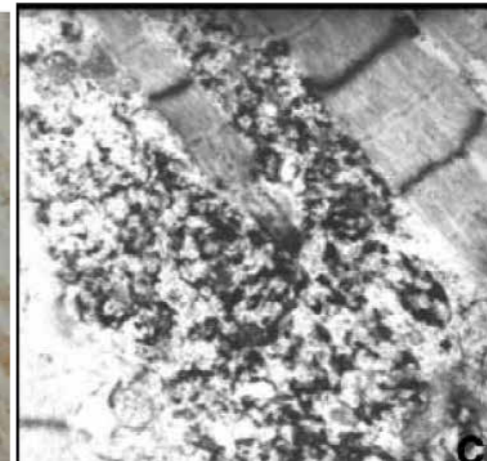
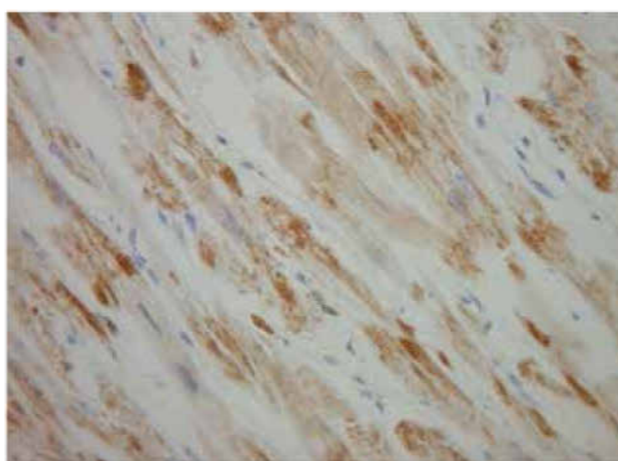
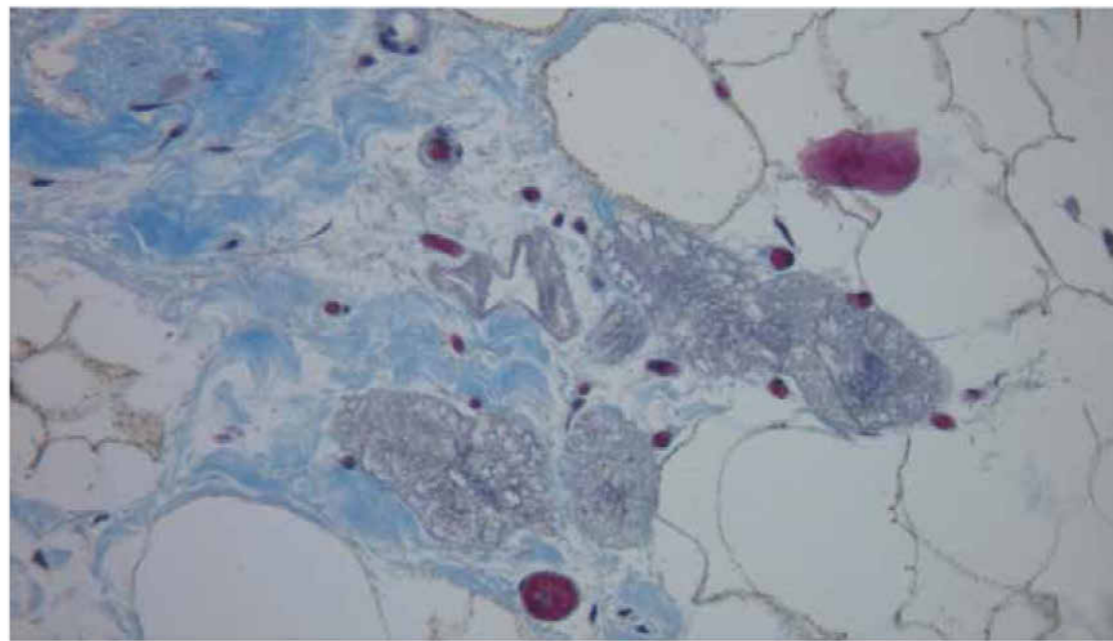
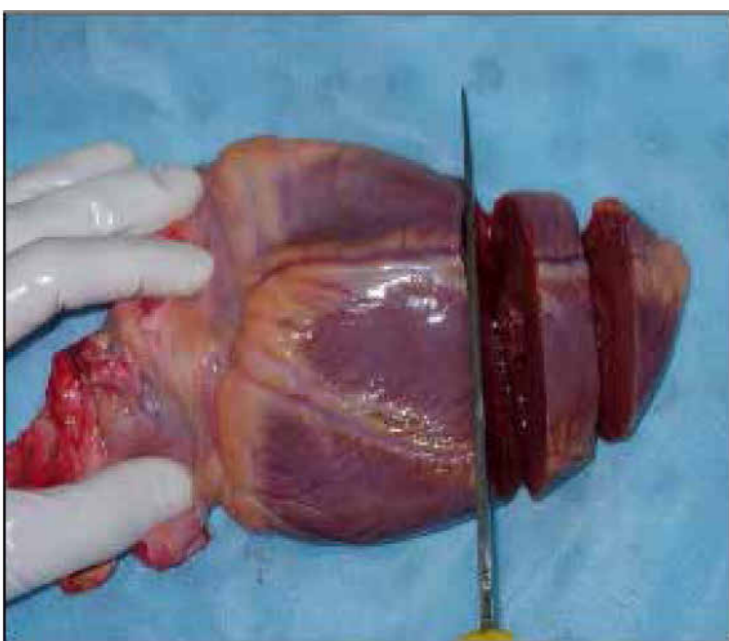
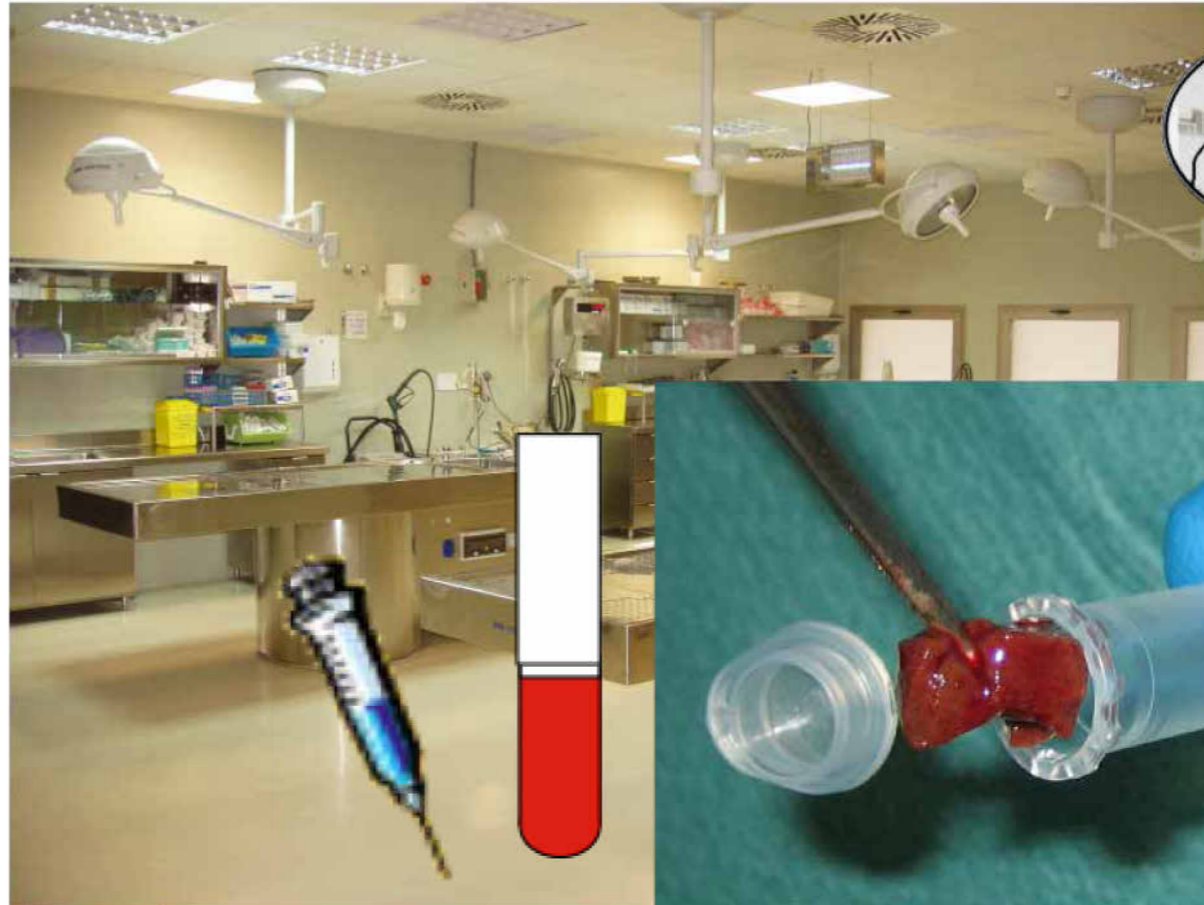
### **ESTUDIOS CARDIOLÓGICOS:**

Inicialmente en familiares de 1º, se amplía según resultados.  
Evaluación clínica enfocada según los hallazgos en el probando.

### **ESTUDIOS GENÉTICOS:**

Siempre que es posible, idealmente en ADN del probando obtenido de sangre en EDTA, si se identifica mutación/es se estudian en cascada a los familiares.





IMLV--> Cardiología  
Cardiología-->IMLV

@gmail.com



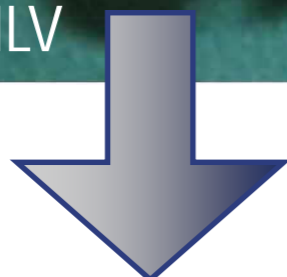
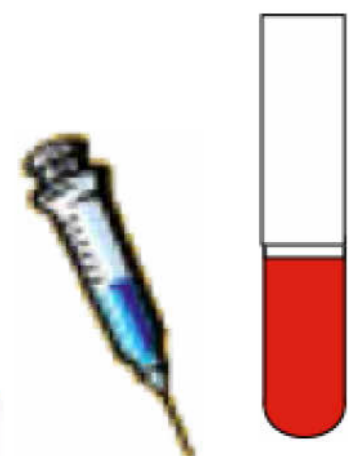


## ENTREVISTA en el IMLV con los familiares

- tríptico
- consentimiento informado

## FAX del IMLV a Cardiología:

- el nombre y teléfono de contacto
- informe del macro y micro



IIS-La Fe

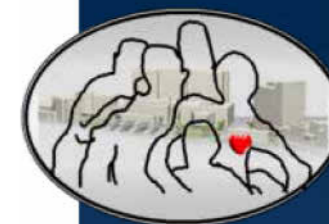
Otros IMLs o INTCF:  
solicitudes de muestras a los jueces

### UNIDAD DE VALORACIÓN DEL RIESGO DE MUERTE SÚBITA FAMILIAR

Referencia UVRMSF IMLV	<input type="text" value="383"/>
Referencia histopatología	<input type="text" value="2773"/>
Nombre	<input type="text"/>
Edad	<input type="text" value="37"/> años <input type="text"/> meses
Fecha muerte	<input type="text" value="17/04/2012"/>
Telefonos contacto	<input type="text" value="(madre): 627 02 14 20, hijo: 963 25 94 27"/>
Telefonos contacto	<input type="text"/>
Diagnóstico	<input type="text" value="MCH"/>

FAX REMITENTE:  
FAX DIRIGIDO A:





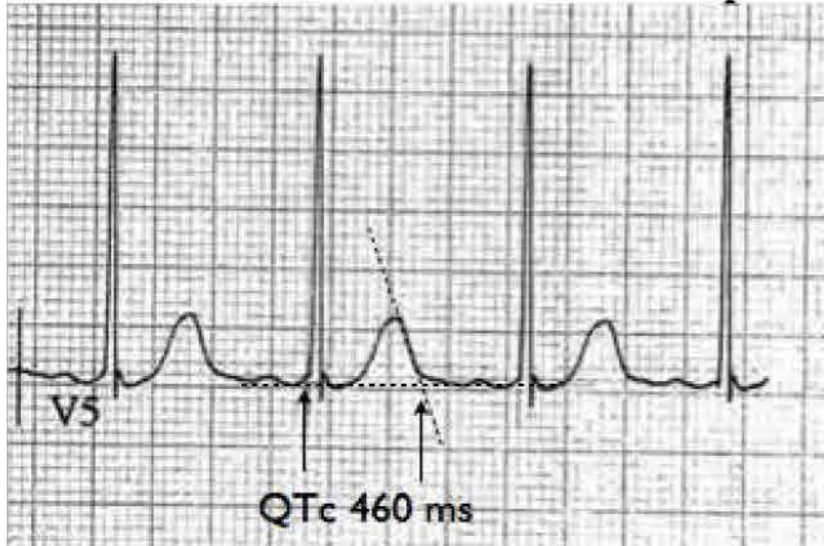
	SADS/SIDS	MCA	MCH	MCD	DiAo
ECG	sí	sí	sí	sí	sí
ECO	sí	sí	sí	sí	sí
PE	sí	sí	sí	opcional	no
EPI	sí	no	no	no	no
FLECA	sí	no	no	no	no
c-RMN	no	sí	opcional	opcional	opcional
análisis (CK)	no	sí	no	sí	no
genética Sanger	*Según sospecha.  *Sin sospecha: KCNQ1, H2, SCN5A, RyR2 selectivo	PKP2, DSP, DSG2, DSC2	MHY7, MBPC3, TNNT2, TNNT2, TPM1	*Sólo si sospecha clínica de LMNA	no
	<b>NGS</b>	<b>NGS</b>	<b>NGS</b>	<b>NGS</b>	<b>NGS</b>

## Ultrasecuenciación Next Generation Sequencing (NGS)

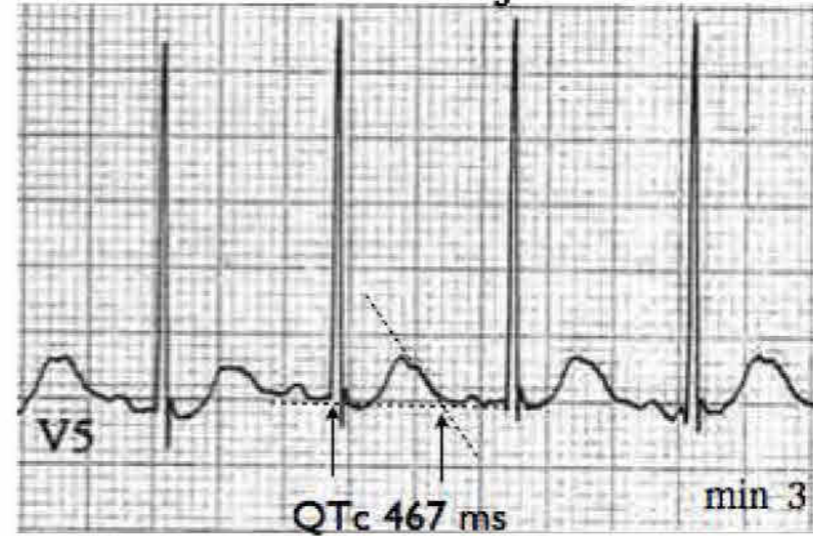


# Bipedestación y prueba de esfuerzo

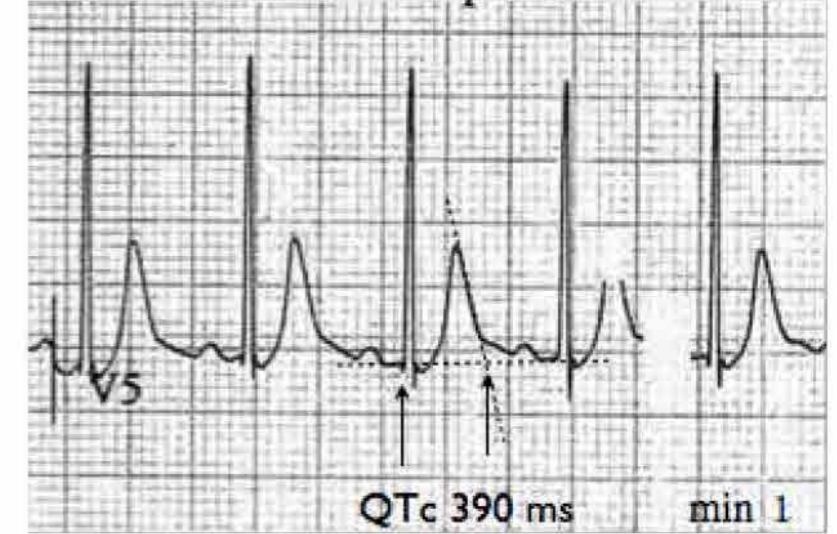
Decúbito supino



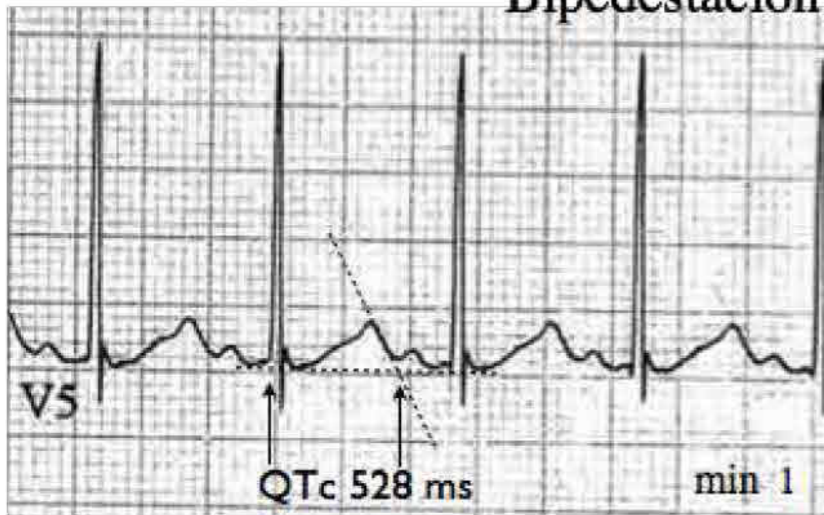
Ejercicio inicial



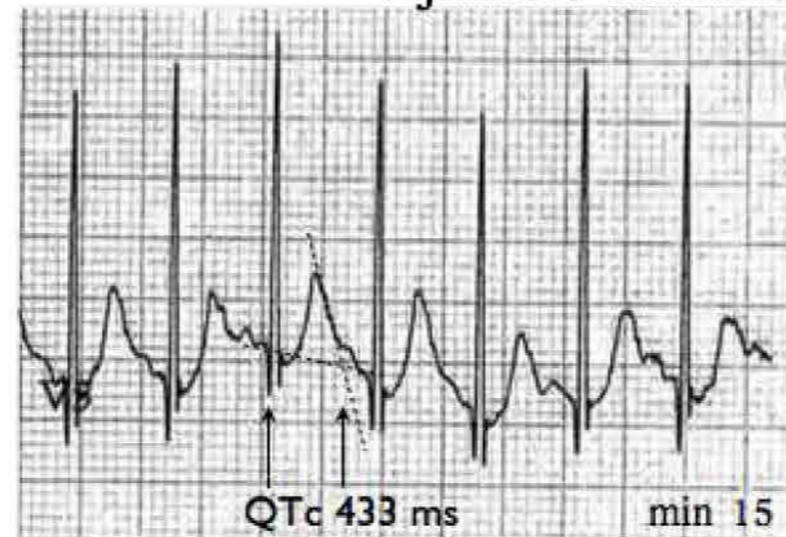
Recuperación inicial



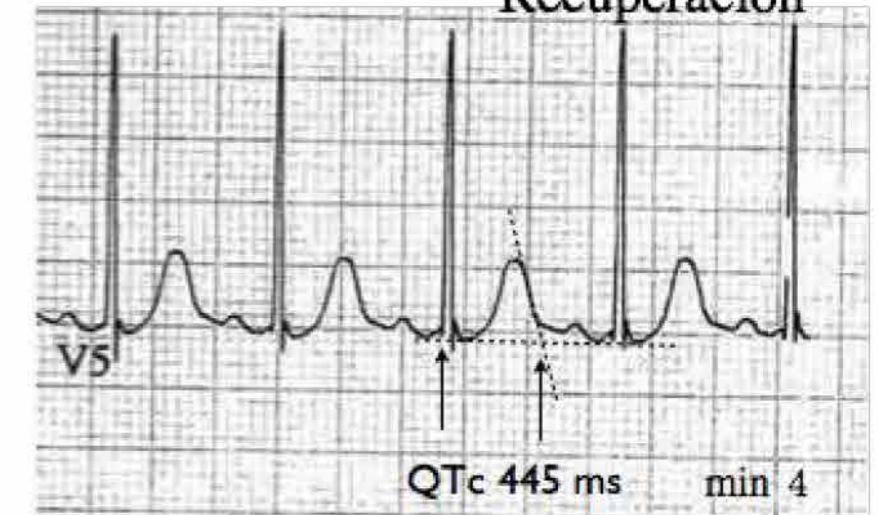
Bipedestación



Ejercicio máximo



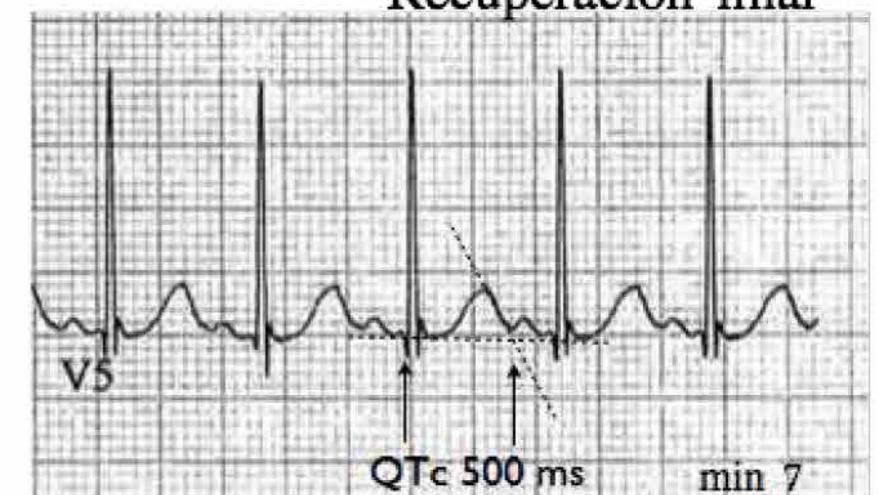
Recuperación



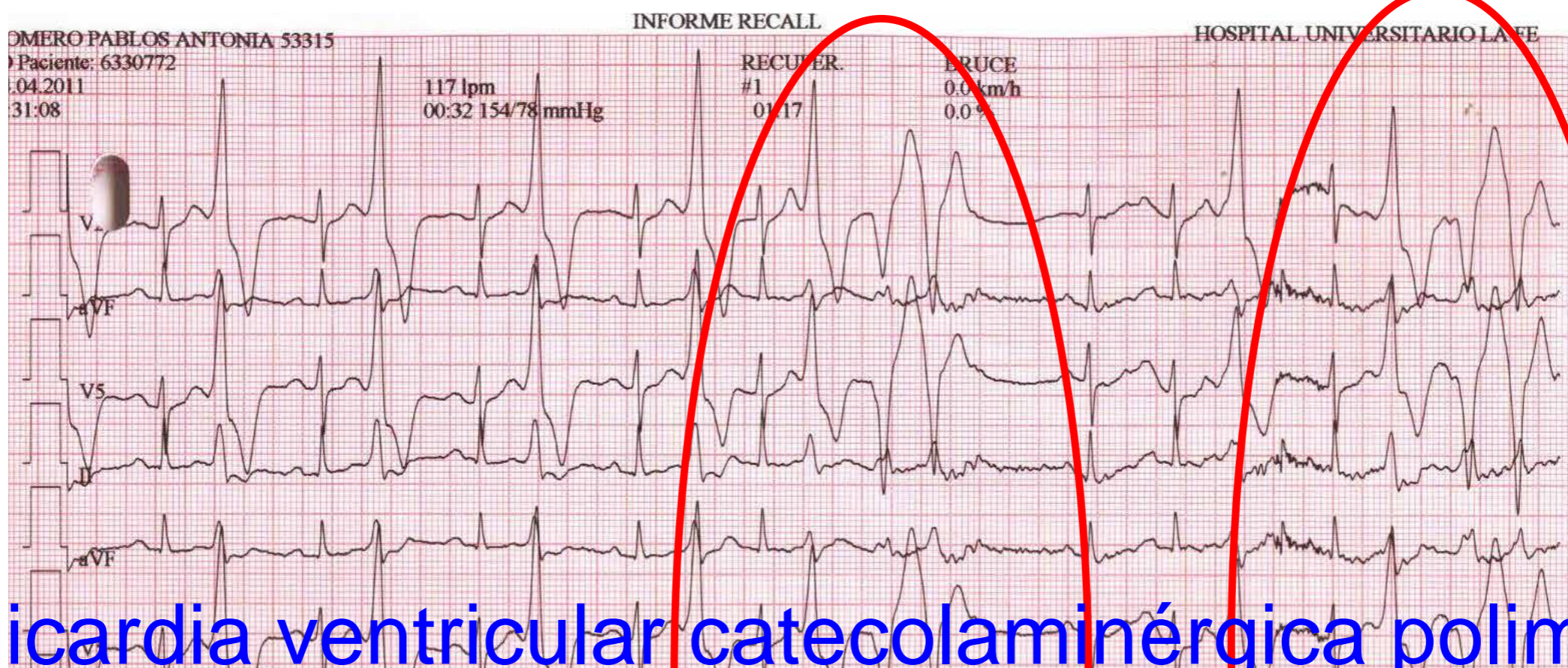
SQTL 2, KCNH2



Recuperación final



# Prueba de esfuerzo

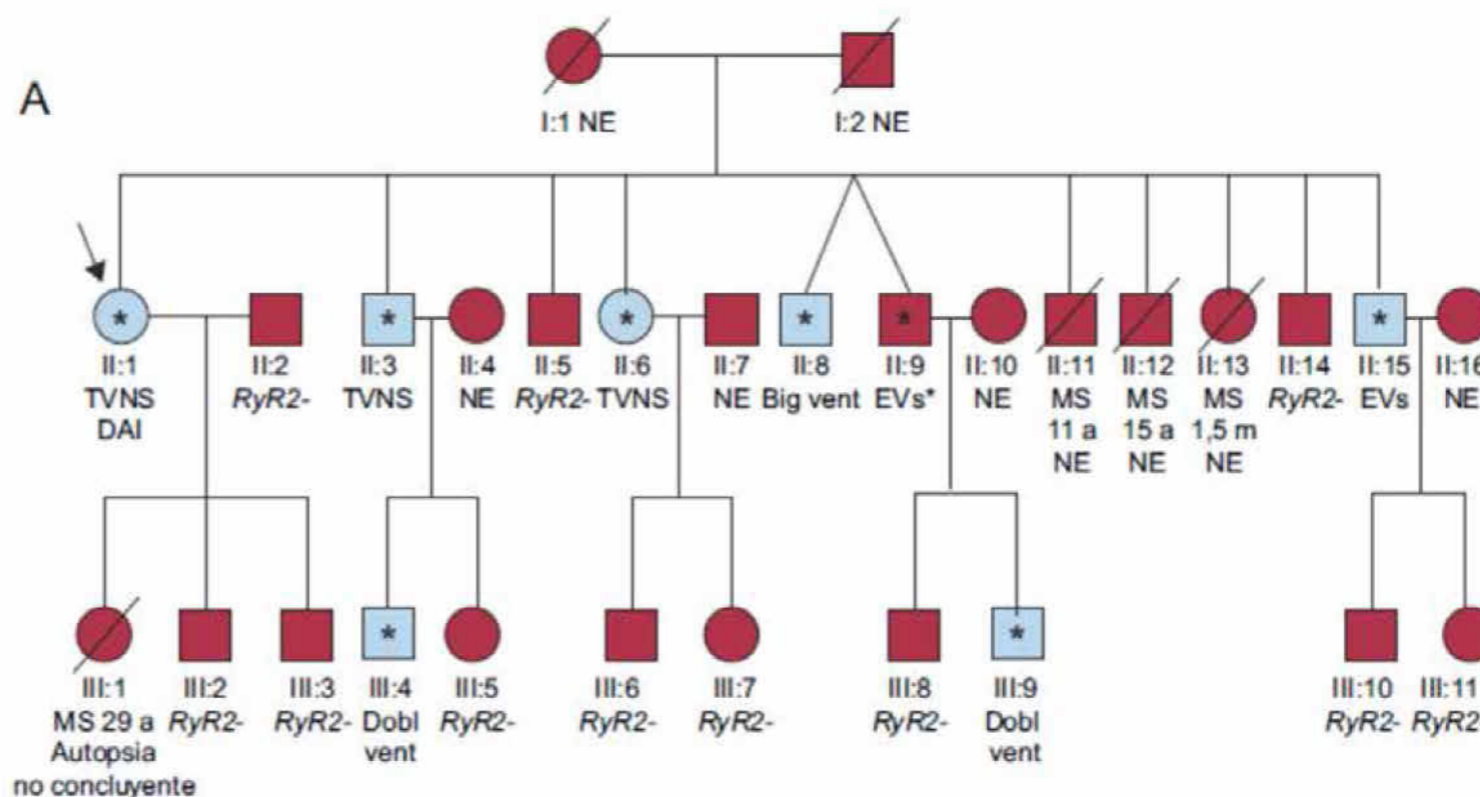
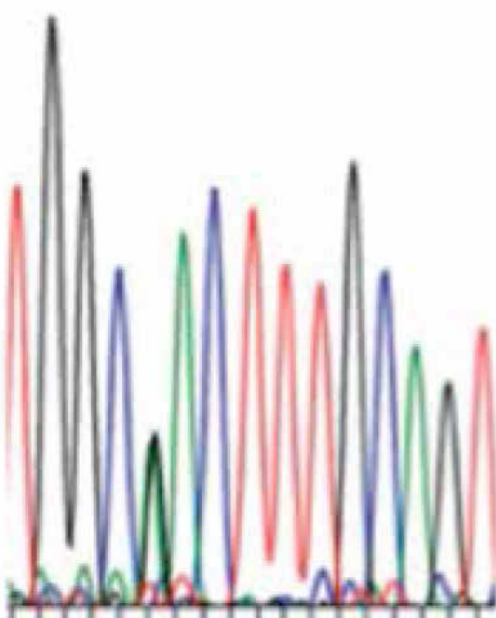


Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica,

RyR2 C2277R

TGGC **A**CTTTGCAGT

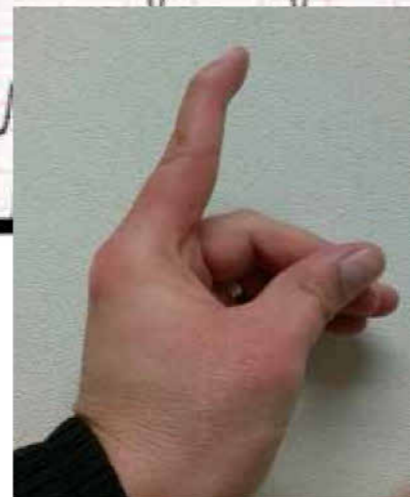
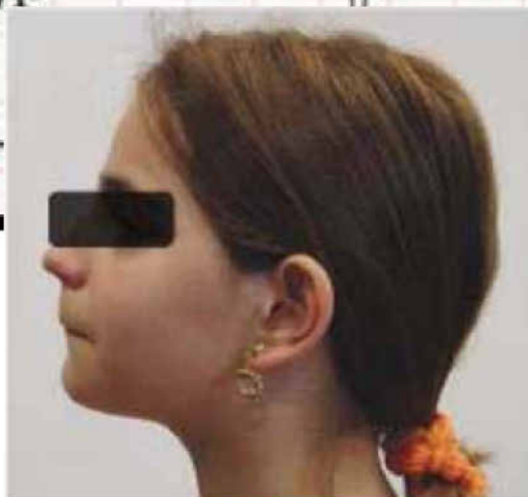
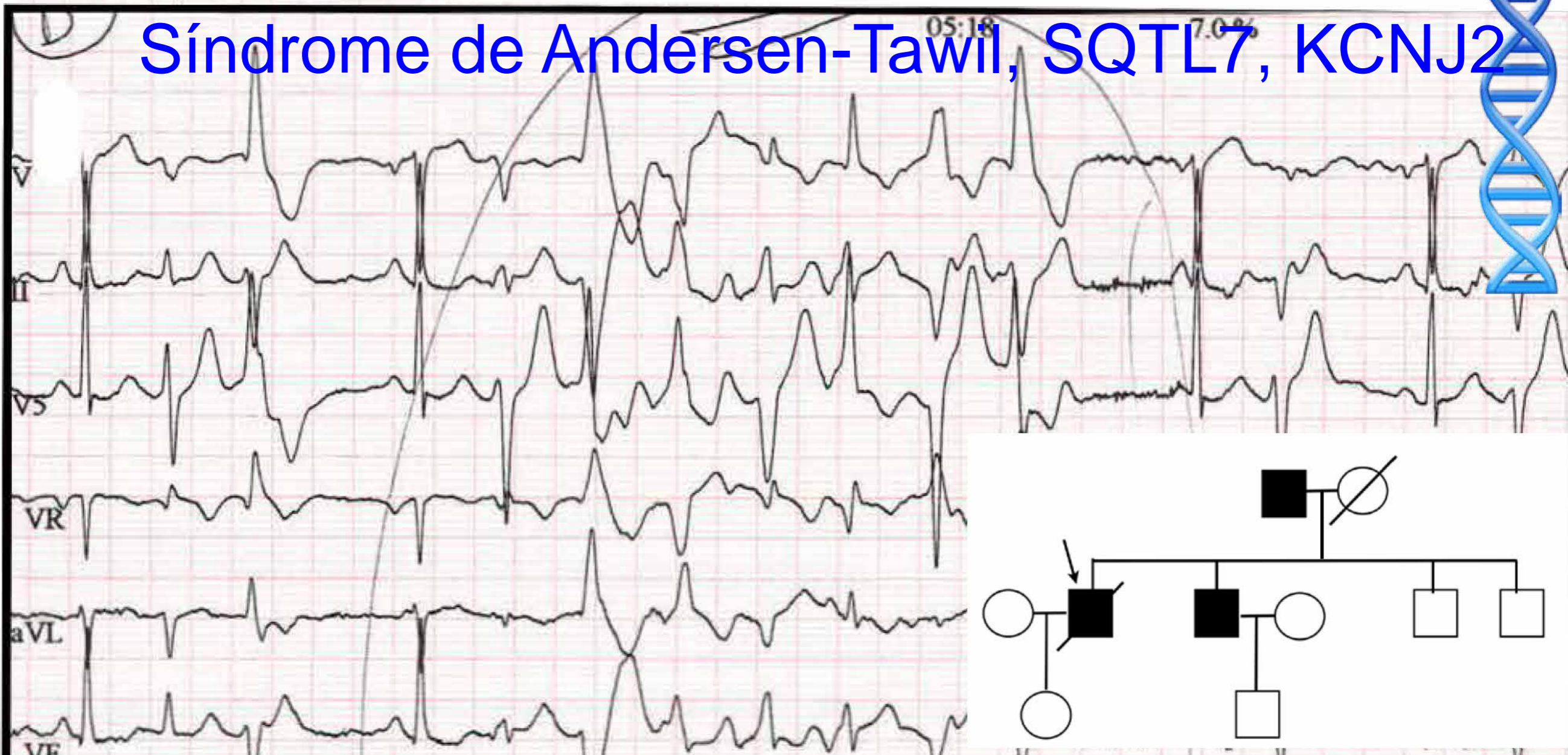
140 145 150



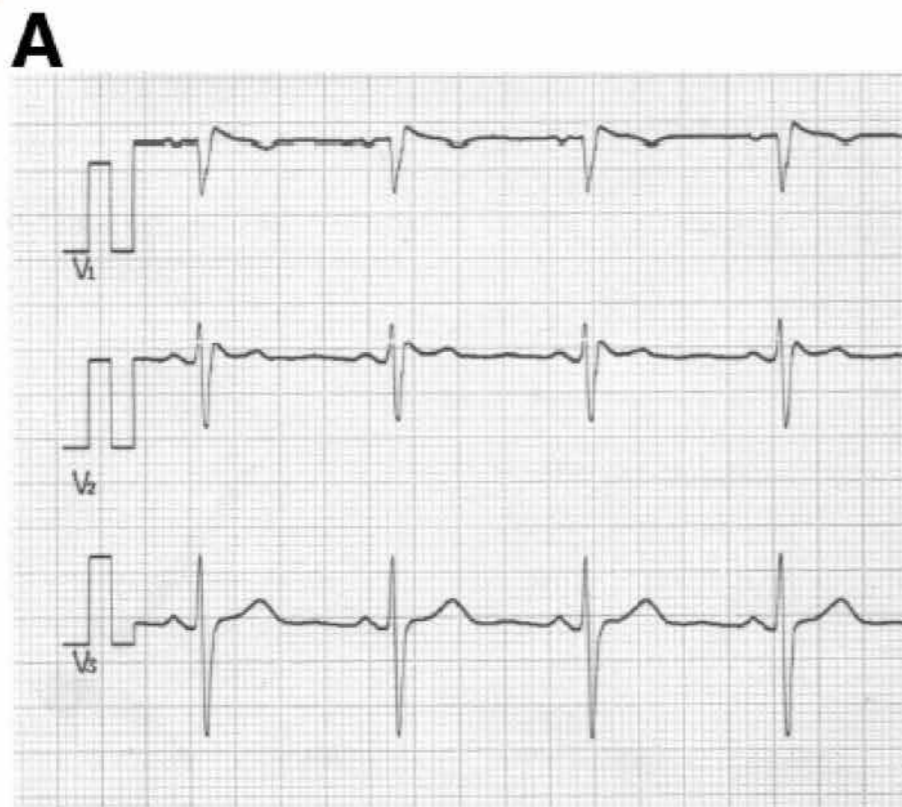
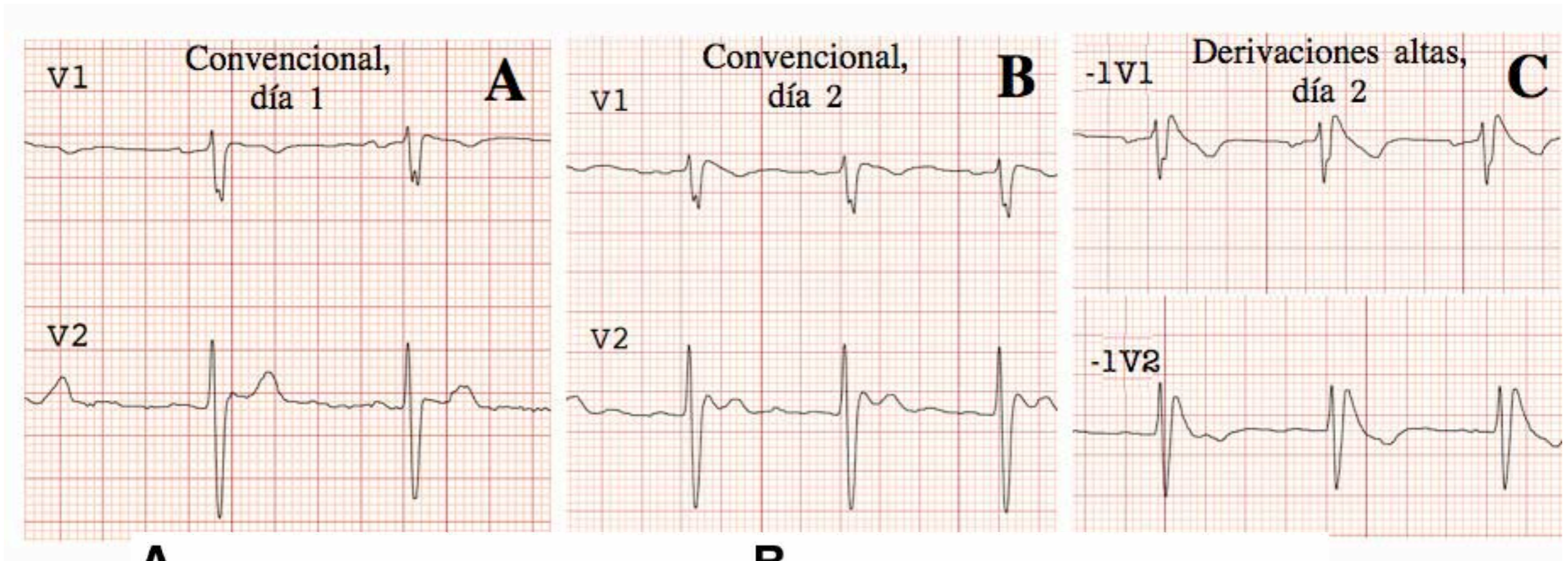
# Exploración física y prueba de esfuerzo



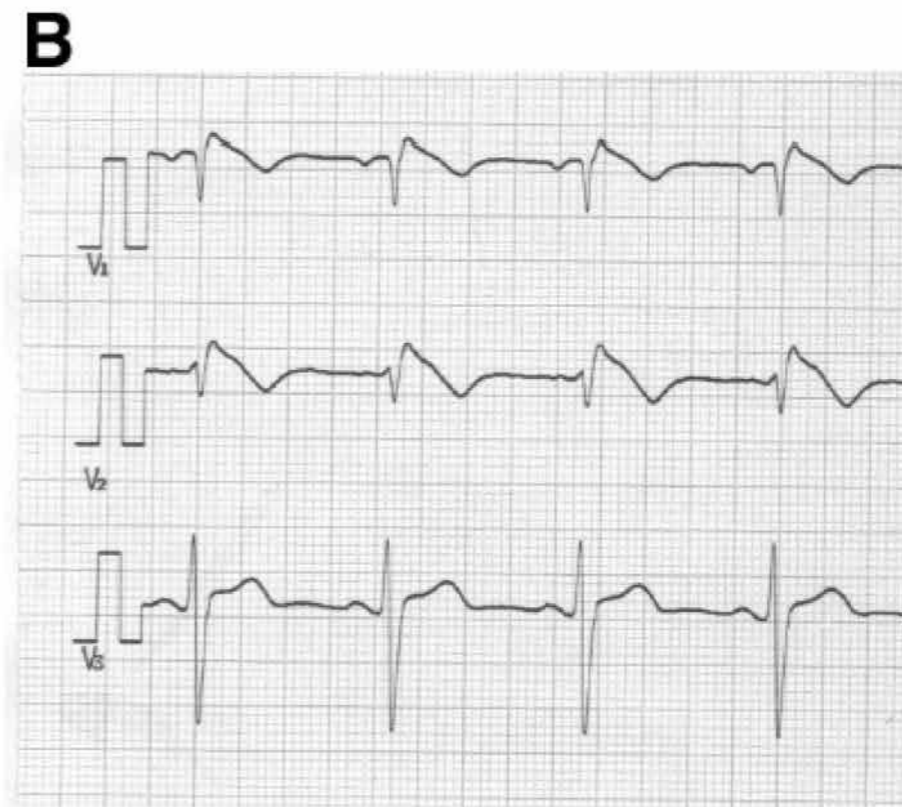
## Síndrome de Andersen-Tawil, SQTL7, KCNJ2



# Derivaciones altas y test de flecainida



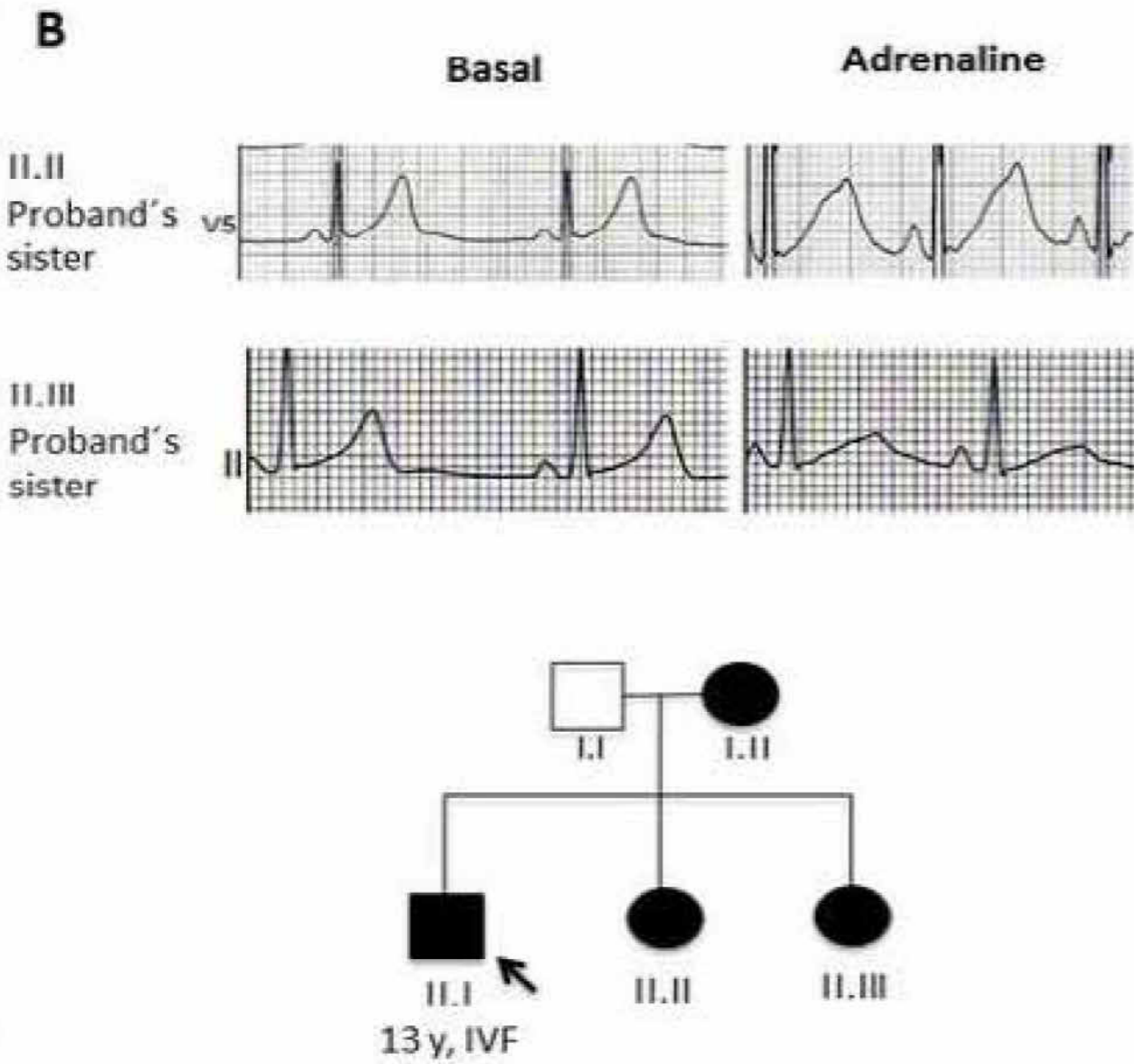
Antes



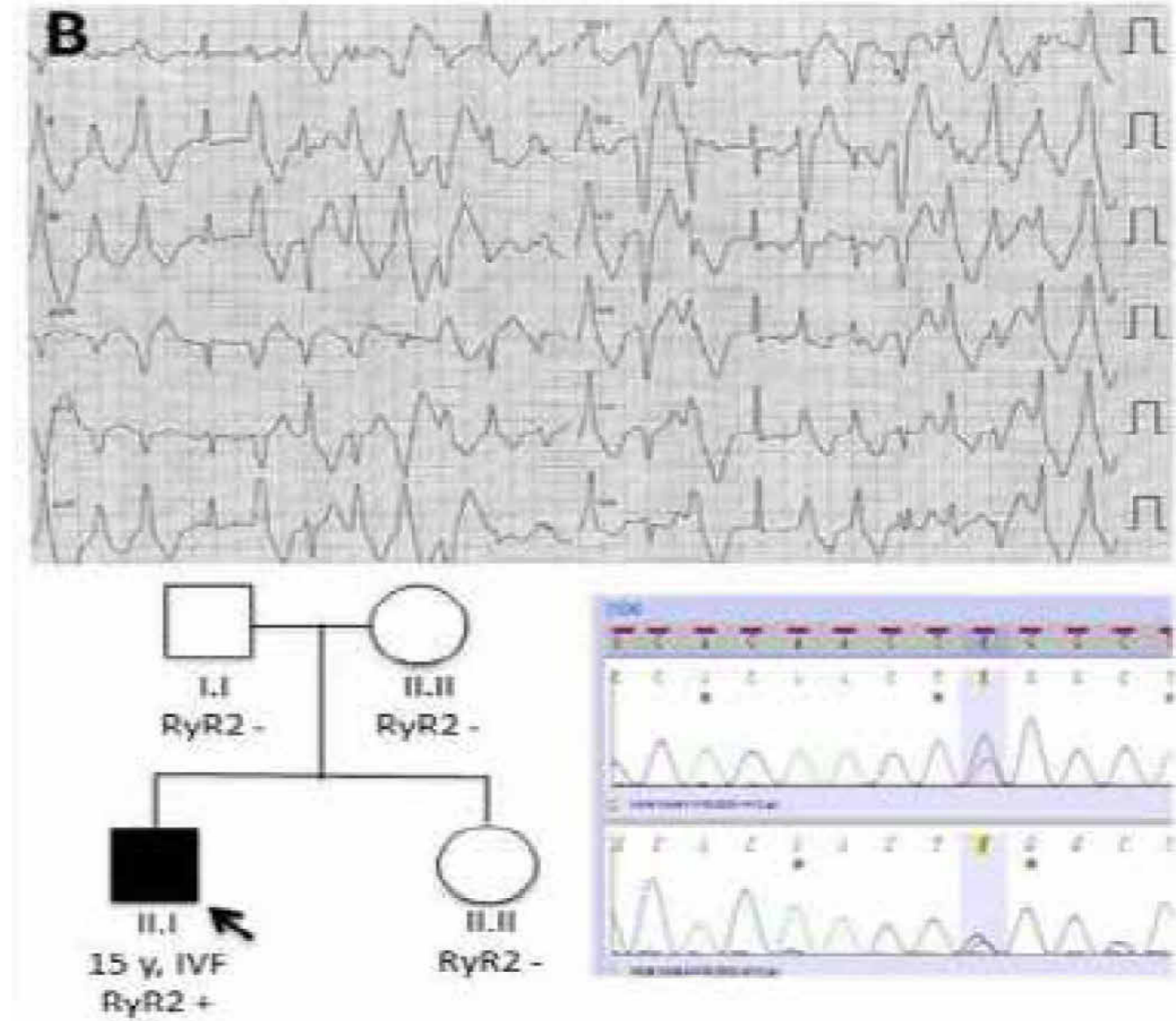
Después de perfusión de flecainida

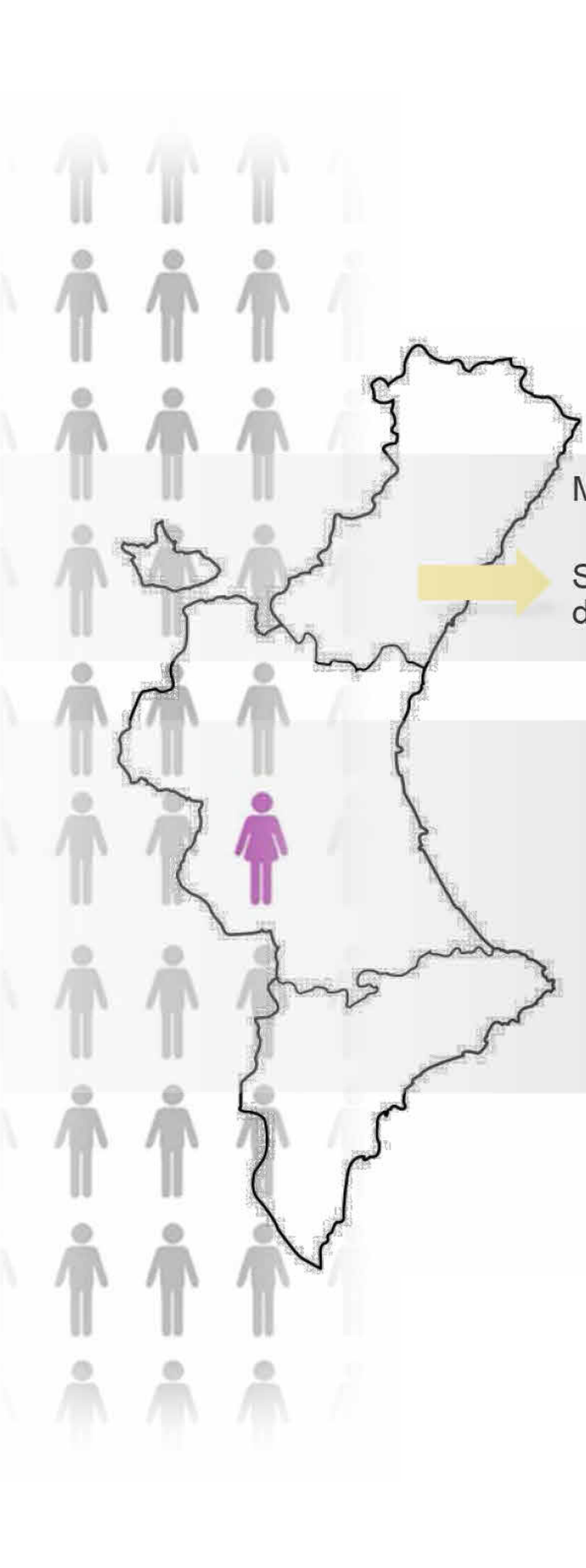
# Test de adrenalina

## SQTL



## TVCP





MSC por **es mucho más frecuente en hombres**

Sesgo de género importante a la hora de valorar conjuntamente sus causas, datos epidemiológicos, factores de riesgo, etc.

**OBJETIVO:** Estudiar la MSC y hacerlo con perspectiva de género

**METODOLOGÍA:** Comparación entre hombres y mujeres en autopsias forenses de nuestra provincia de 2008 a 2015 (SPSS 23.0)



♀ 71

♂ 334

	n	%		n	%	p
<b>Lugar</b>						0,019
Domicilio	52	77		176	57	
Via pública	3	4		48	16	
Urgencias H/CS	8	12		22	7	
Trabajo	2	3		27	9	
Polideportivo/Gimnasio	1	2		15	5	
Mar/piscina	0	0		3	1	
Otros	2	3		16	5	
<b>Circunstancias</b>						0,002
Actividad normal	55	85		193	65	
Ejercicio	1	1		48	16	
Sueño	9	14		59	19	





	n	%		n	%	p
Toxicologia	16	31		84	31	
Alcohol	5	10		44	16	
Cocaina	0	0		13	5	
Benzodiacepinas	9	18		7	3	< 0,001
Cannabis	2	4		26	10	
Antidepresivos	1	2		1	0	
Barbituricos	0	0		2	1	
Anfetaminas	0	0		1	0	
Opiaceos	0	0		2	1	

x 6 veces



		2011	2009	2007	2005	2003	2001	1999	1997	1995
<b>Mujeres</b>	Tabaco	36	37	37,6	37,5	42,6	40,5	39,2	38,7	..
	Alcohol	69,9	72,7	66,4	69,2	68,4	70,9	67,2	70,5	58
	Tranquilizantes	13,2	7,6	9,1	5,2	..	..	..	..	..
	Tranquilizantes (sin receta)	1	..	..	..	..	..	..	..	..
	Somníferos	5,9	4,6	4,3	..	..	..	..	..	..
	Somníferos (sin receta)	0,7	..	..	..	..	..	..	..	..
	Cannabis	5,5	6,2	6,6	6,6	6,3	5,5	4,3	4,7	4,4
	Éxtasis	0,4	0,3	0,5	0,6	0,8	0,7	0,5	0,5	0,7
	Alucinógenos	0,2	0,2	0,3	0,4	0,3	0,2	0,4	0,4	0,4
	Anfetaminas/espíd	0,3	0,3	0,3	0,5	0,5	0,6	0,4	0,4	0,7
	Cocaína en polvo	0,9	1	1,5	1,3	1,2	1,3	0,8	0,6	1
	Cocaína base	0,1	0,1	0,1	0	0	0	0	0	0
	Cocaína general	0,9	..	..	..	..	..	..	..	..
	Heroína	0	0	0	0,1	0,1	0	0	0	0,1
	Otros opiáceos	..	..	..	0	0	0,1	0	0	0
	Inhalables volátiles	0,1	0	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1	0,1	0
	Hipnosedantes (1)	15,3	..	..	..	..	..	..	..	..
Hipnosedantes (1) (sin receta)	1,2	..	..	..	..	..	..	..	..	
<b>Varones</b>	Tabaco	44,2	48,4	46	47,2	53	51,5	50,3	55	..
	Alcohol	83,2	84,4	80,4	84	84,5	85,2	83,2	86,4	79,3
	Tranquilizantes	6,4	3,4	4,7	2,6	..	..	..	..	..
	Tranquilizantes (sin receta)	0,9	..	..	..	..	..	..	..	..
	Somníferos	3,1	2,6	2,8	..	..	..	..	..	..
	Somníferos (sin receta)	0,5	..	..	..	..	..	..	..	..
	Cannabis	13,6	14,8	13,6	15,8	16,2	13	9,6	10,7	10,7
	Éxtasis	1	1,4	1,6	1,8	2	2,8	1,2	1,2	1,9
	Alucinógenos	0,6	0,7	0,9	1,1	0,9	1,2	0,8	1,4	1,1
	Anfetaminas/espíd	0,9	1	1,3	1,4	1,1	1,6	1	1,4	1,3
	Cocaína en polvo	0,6	4,2	4,4	4,6	4,1	3,8	2,3	2,6	2,7
	Cocaína base	0,2	0,2	0,7	0,3	0,2	0,2	0,4	0,2	0,2
	Cocaína general	3,6	..	..	..	..	..	..	..	..
	Heroína	0,2	0,1	0,1	0,2	0,2	0,2	0,2	0,4	0,8
	Otros opiáceos	..	..	..	0,2	0,1	0,3	0,2	0,2	0,1
	Inhalables volátiles	0,1	0	0,3	0,2	0,1	0,2	0,1	0,3	0,2
	Hipnosedantes (1)	7,6	..	..	..	..	..	..	..	..
Hipnosedantes (1) (sin receta)	1,1	..	..	..	..	..	..	..	..	

x 2 veces

Fuente: Observatorio Español sobre Drogas (OED). Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Más información en:

<http://www.pnsd.msssi.gob.es/profesionales/sistemas/informacion/home.htm>

<http://www.ine.es/jaxi/menu.do?type=pcaxis&path=%2Ft15%2Fa044&file=inebase&L=0>

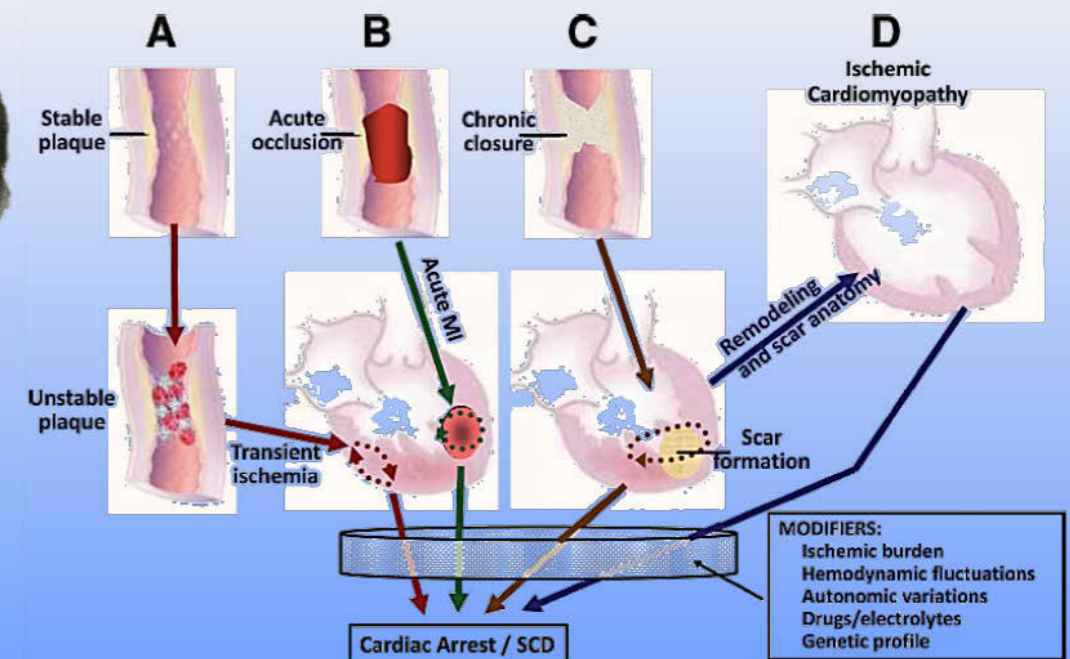
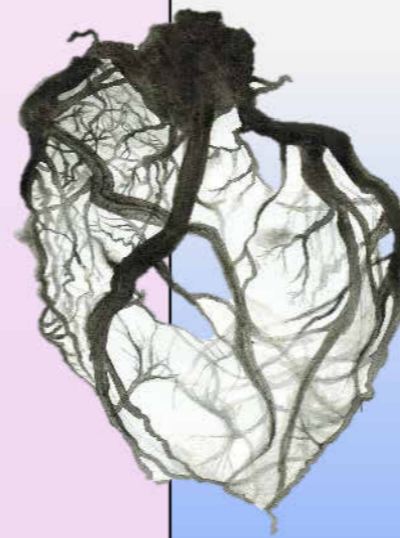
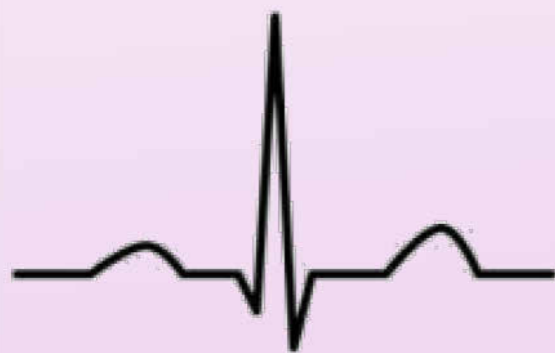
(1) incluye tranquilizantes y somníferos

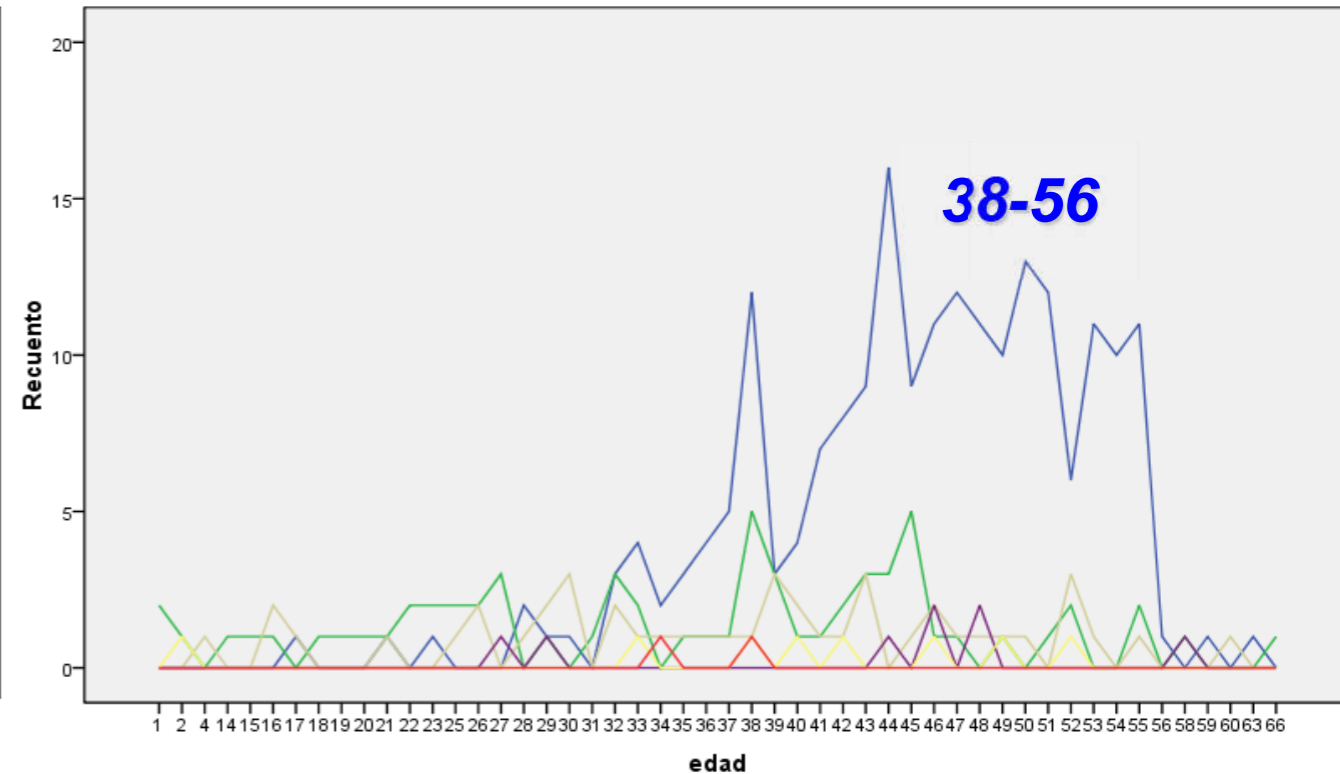
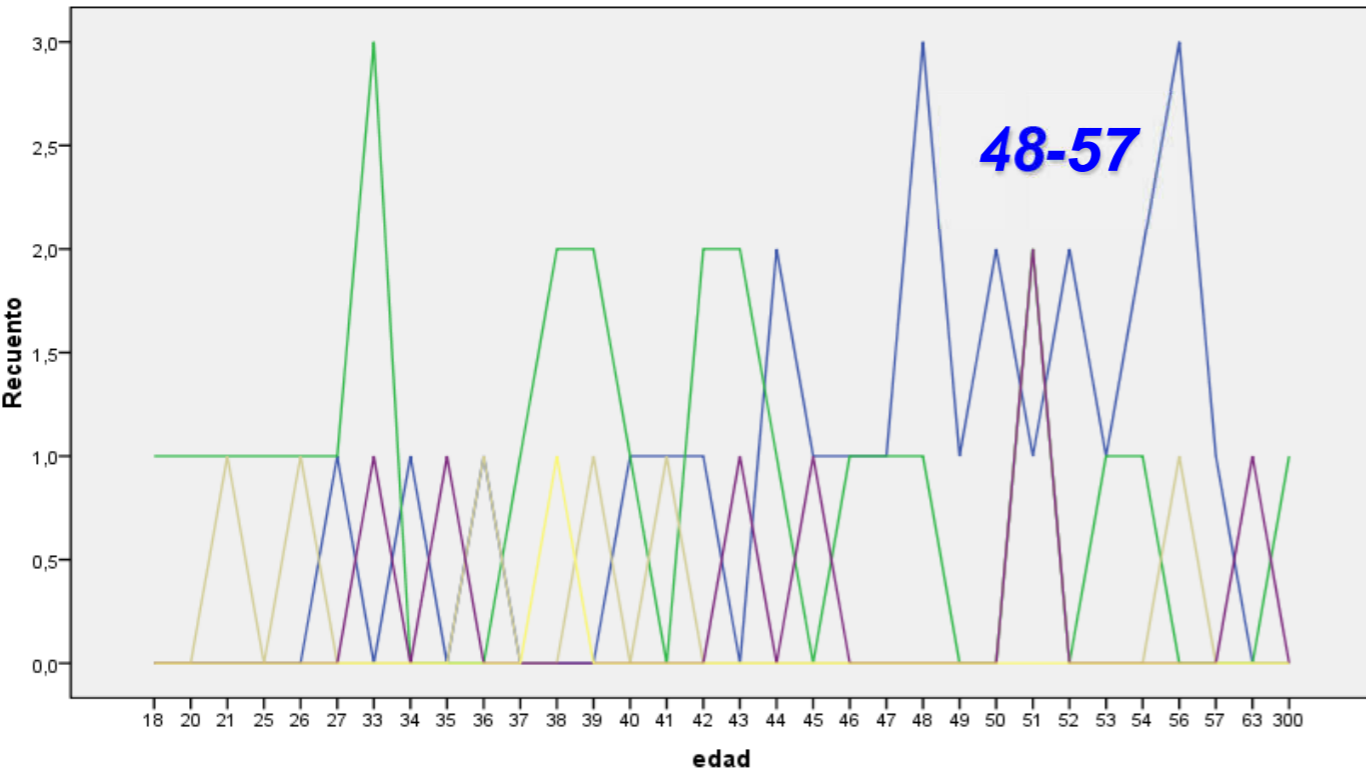
Nota: Se reflejan los datos publicados por el INE, a partir de los los datos de la Encuesta Domiciliaria sobre Alcohol y Drogas en España (EDADES) del Observatorio Español sobre Drogas (OED) del Ministerio de Sanidad, Servicios

Tabla actualizada a fecha 29 de octubre de 2015



	n	%		n	%	p
<b>Causas de muerte</b>						<b>0,001</b>
CI	27	38		207	62	
SADS	28	39		64	19	
MCP	8	11		45	13	
Disecc	7	10		8	2	
VP	1	1		8	2	
CC	0	0		2	1	
menores de 35 años						0,598
mayores de 35 años						<b>0,001</b>

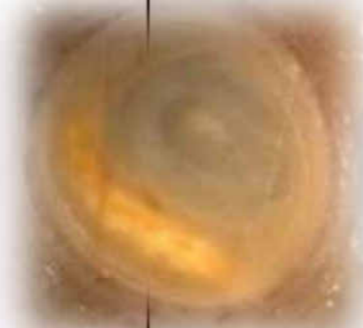




### GRUPOScausaMUERTE

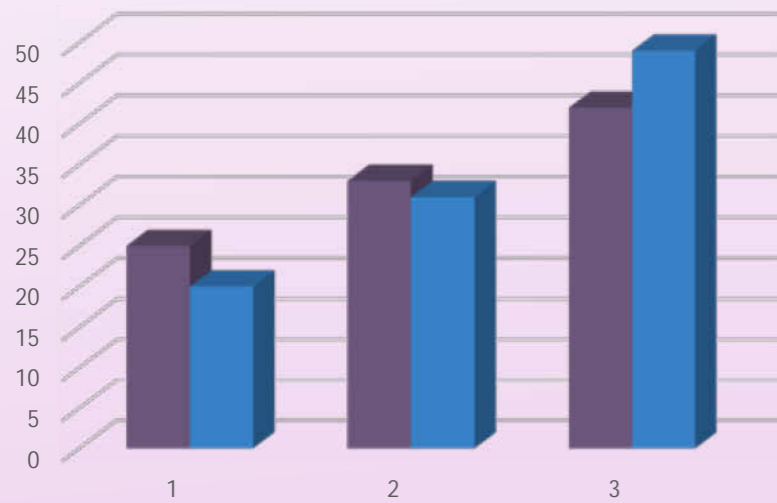
- CI
- SADS
- MCP
- Disecc
- MCD
- FM

# Arterioesclerosis coronaria

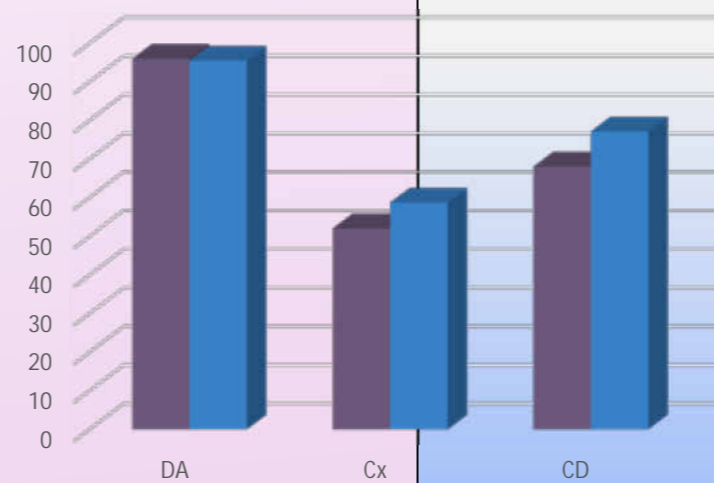


	Mujeres N=27/71 N (%)	Hombres N=207/334 N (%)	P, OR (IC 95%) si dicotómica
Trombosis coronaria, N (%)	10 (24)	39 (167)	0,055

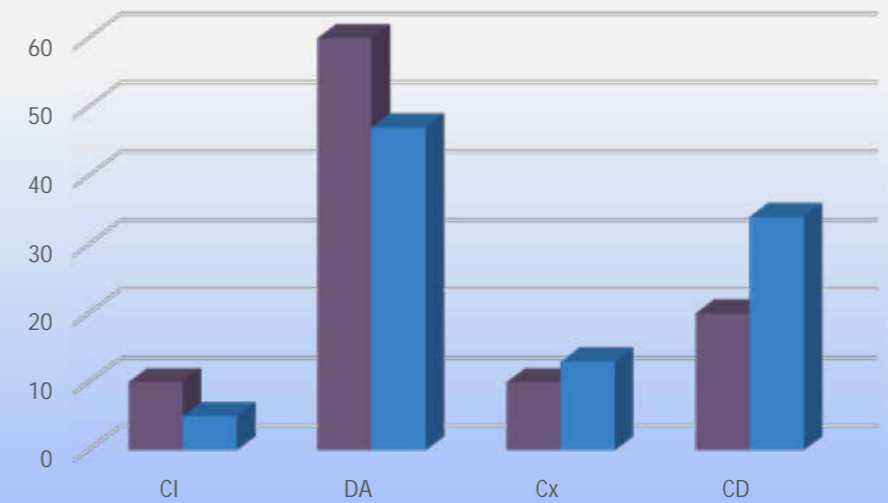
Número de vasos



Coronaria afectada



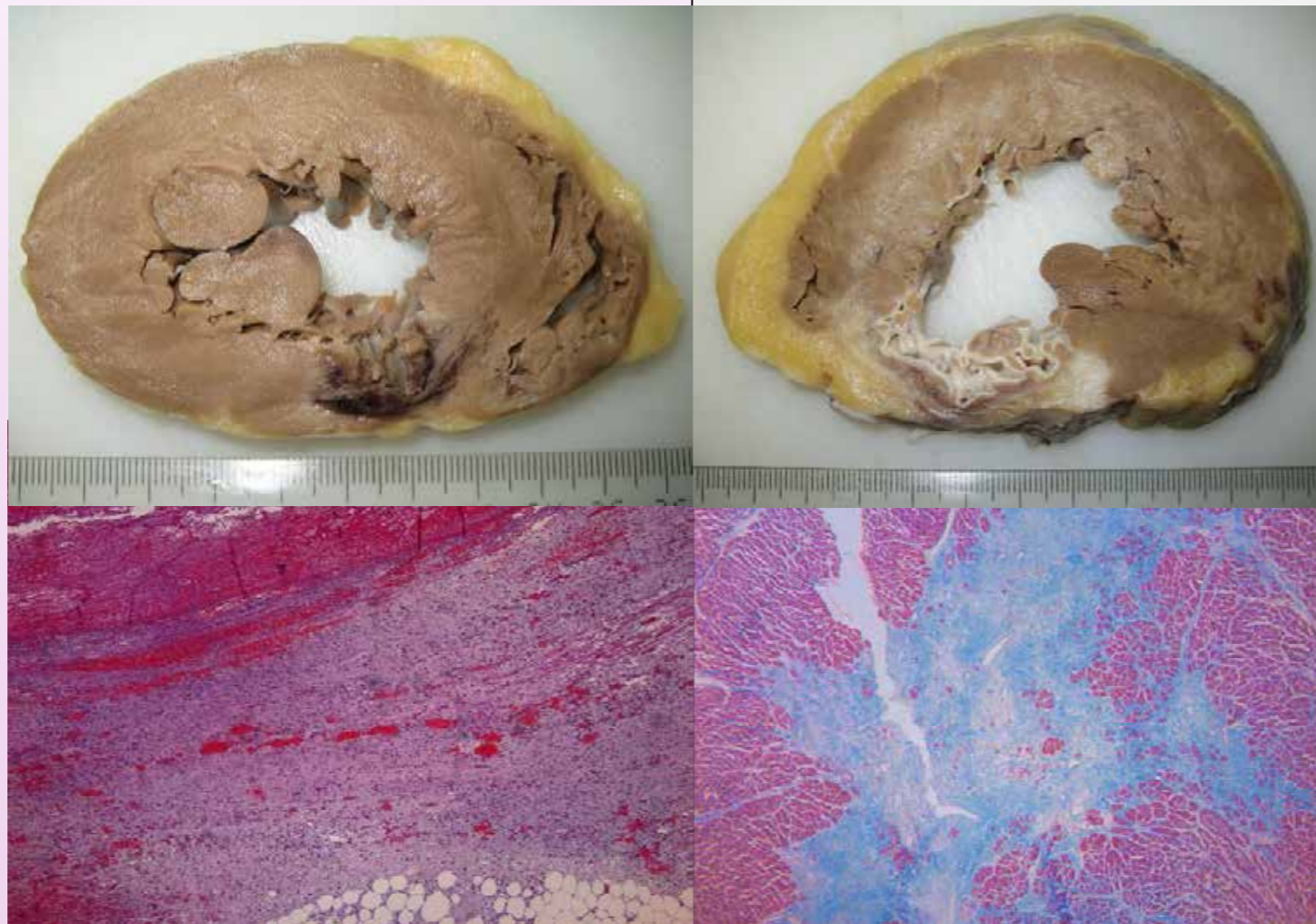
Trombosis



# Arterioesclerosis coronaria



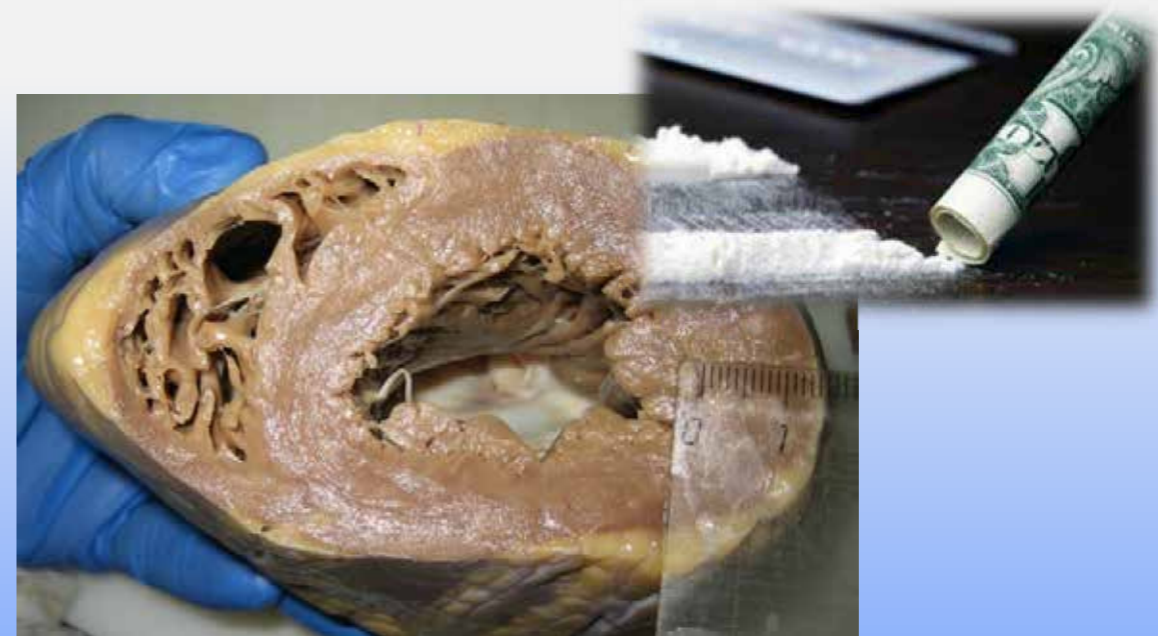
	Mujeres N=27	Hombres N=207	P, OR (IC 95%) si dicotómica
Isquemia miocárdica, N (%)	3 (12,5)	19 (11,3)	0,872
Necrosis (>1día de evolución), N (%)	9 (37,5)	28 (17)	0,016, 2,979
Cicatrices previas, N (%)	8 (33)	74 (44)	0,310
Rotura miocárdica, N (%)	2 (8)	1 (0,6)	0,004, 15,091



# Arterioesclerosis coronaria



	Mujeres N=27	Hombres N=207	P, OR (IC 95%)
Grosor VI>15mm, HVI, N (%)	4 (16)	60 (36)	0,051
Aumento peso cardio/peso corporal, N %	9 (36)	120 (71)	<0,001, 4,444
Toxicología +, N (%)	7 (26)	69 (35)	0,358
Benzodiacepinas (BZD)	4 (16)	4 (2,4)	0,002, 7,619
Cocaína	0	12	<0,001





# MIOCARDIOPATIAS



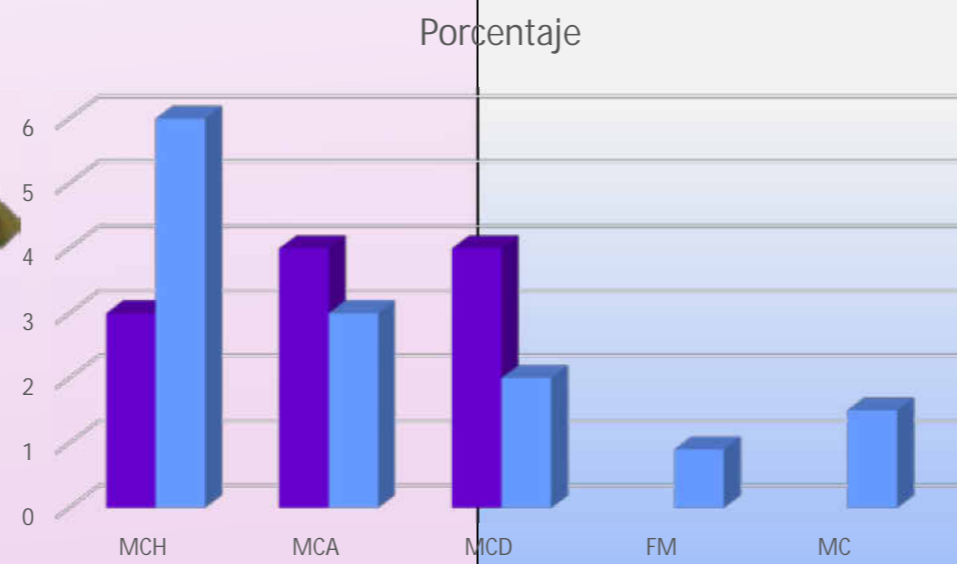
**11%**

**13%**

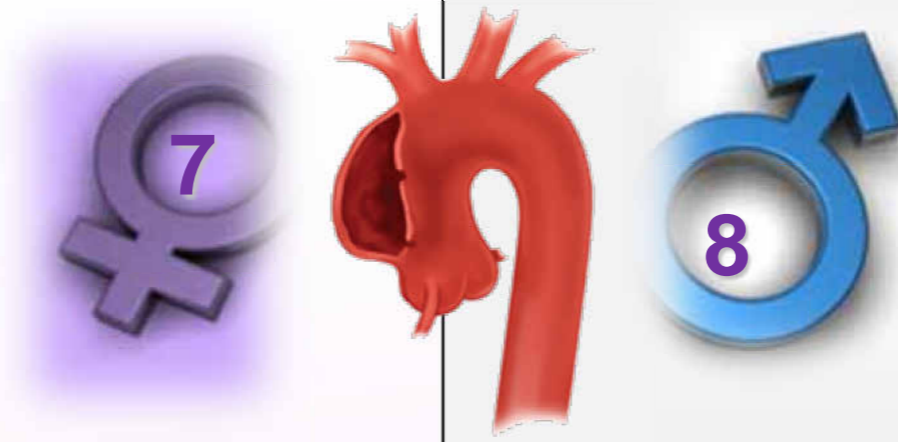


*P=0,024*

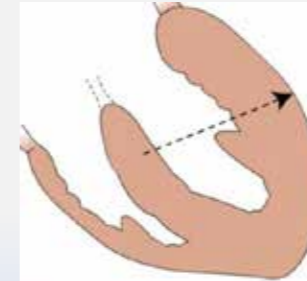
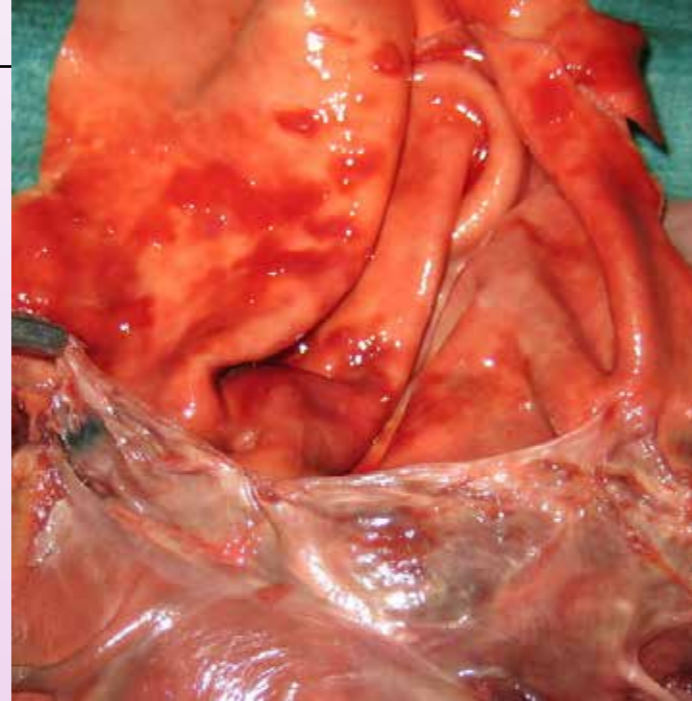
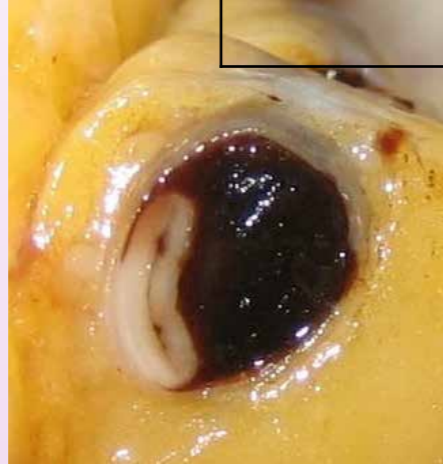
	Mujeres	Hombres	total
MCH	2	19	21
MCA	3	10	13
MCD	3	8	11
FM	0	3	3
MC	0	5	5
total	8	45	53



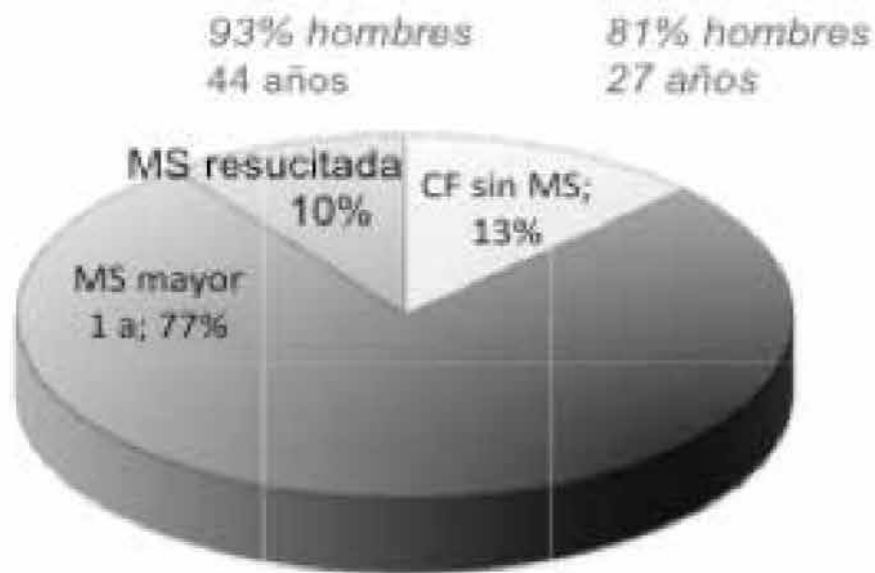
# DISECCIONES



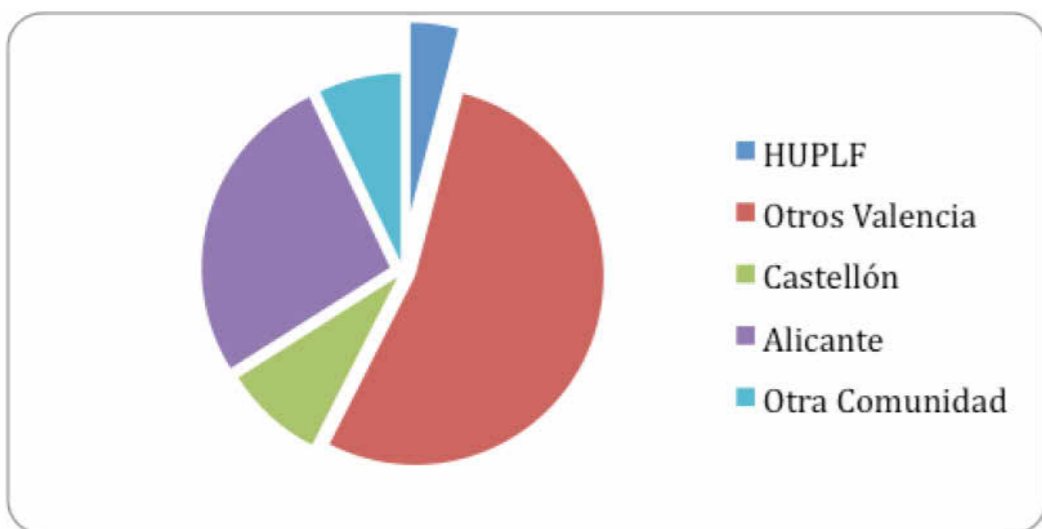
Aórtica	4	8
Coronari a	3	0
	7	0



# 2008-actualidad: 580 familias y >2300 familiares



85% con autopsia  
70% hombres  
35 años

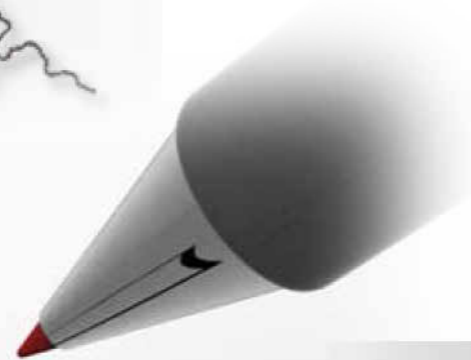


- >25% familiares reciben un diagnóstico (fenotipo/genotipo +)
- Altas
- Seguimiento, bb, cambios hábitos de vida, consejo reproductivo...
- DAIs, ablación, cirugía cardíaca, TxC más excepcional

# ¿Por qué FUNCIONA la UVRMSF? CONTACTO DIRECTO



## ¿Qué hemos aprendido en estos 7 años ?



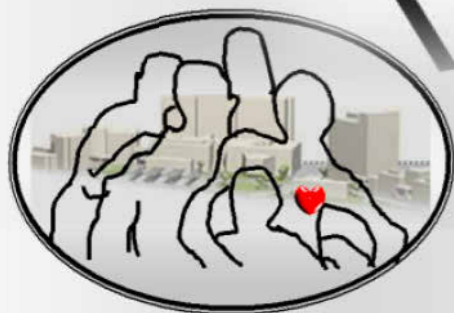
Abordaje multidisciplinar: ***imprescindible***

Esteretipos: ***evitar***

Autopsia: ***muestras a -80°C***

Apoyo institucional: ***no esperarlo para ponerse en marcha....***

El éxito: ***un equipo con ganas y que crea en lo que hace***



**UVRMSF**

Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar

Hospital Universitario La Fe

Institutos de Medicina Legal de la Comunidad Valenciana



# RESUMEN:

## DIAGNÓSTICO *PRECOZ* DE LAS CARDIOPATÍAS FAMILIARES PARA ↓ MS

- Estudio de poblaciones en riesgo (deportistas y familias con CF)
- La AUTOPSIA es una PIEZA CLAVE (diagnóstico, muestras, acceso a las familias)
- Diagnóstico precoz en vivos para un tratamiento precoz
- Avanzar en el conocimiento de las CFs
- Revertir en la sociedad el resultado de nuestro trabajo





- ✓ Afrontar retos
- ✓ Romper barreras
- ✓ Aunar esfuerzos
- ✓ Trabajar en equipo



# MUCHAS GRACIAS



## Muchas gracias

RD12/0042/0029  
PI14/01477



"Una manera de hacer Europa"

