



PROTOCOLOS DE ESTUDIO DE LAS CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Servicio de Cardiología

Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC)

Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC)

Instituto de Ciencias de la Salud de la Universidad de A Coruña



**Complejo Hospitalario Universitario
A Coruña**



UNIVERSIDADE DA CORUÑA



© 2011

Edita: Roberto Barriales Villa

Diseño y producción: singularart.es

ISBN: 978-84-614-9364-7

Depósito legal: C 809-2011

ÍNDICE

1. Prólogo	7
Índice de autores	10
2. Las cardiopatías familiares	14
3. Unidad de cardiopatías familiares:	15
3.1. Alcance	15
3.2. Catálogo de servicios	16
3.3. Prioridades del estudio genético	21
4. Protocolos de actuación en cardiopatías familiares	30
4.1. Paciente con sospecha de miocardiopatía	31
4.2. Paciente con sospecha de canalopatía	37
4.3. Familiar de paciente con miocardiopatía	43
4.4. Seguimientos recomendados en familiares de 1º grado de pacientes con miocardiopatías	50
4.5. Familiar de paciente con canalopatía	52
4.6. Familiar de paciente fallecido de muerte súbita ≤ 35 años	58

5. Protocolos de actuación en miocardiopatía hipertrófica (MCH)	64
5.1. Estratificación de riesgo	64
5.2. Tratamiento de pacientes con MCH	67
5.3. Manejo de pacientes con fibrilación auricular	68
5.4. Tratamiento quirúrgico de la MCHO obstructiva (miectomía con/sin reparación/substitución mitral)	69
5.4.1. Protocolo general	69
5.4.2. Ecocardiografía	71
5.4.3. Tratamiento médico y cuidados perioperatorios	72
5.5. Ablación septal con alcohol en la MCH obstructiva	75
5.5.1. Protocolo general	75
5.5.2. Procedimiento y cuidados perioperatorios	77
6. Bibliografía seleccionada	83

7.Anexo	86
7.1. Criterios diagnósticos miocardiopatía hipertrófica	86
7.2. Criterios diagnósticos miocardiopatía dilatada	88
7.3. Criterios diagnósticos displasia/miocardiopatía arritmogénica de VD	90
7.4. Criterios diagnósticos miocardiopatía no compactada	96
7.5. Criterios diagnósticos del síndrome de Brugada	97
7.6. Criterios diagnósticos del síndrome de Marfan	98
7.7. "Red flags" para el diagnóstico de la enfermedad de Fabry	102

1 | PRÓLOGO

Estos protocolos, fruto de la experiencia de nuestra Unidad de Cardiopatías Familiares, nacen con la idea de servir como guía a los cardiólogos y a otros profesionales que se enfrentan al diagnóstico y tratamiento de esta entidad nosológica definida como cardiopatía familiar. Se incluyen en este epígrafe la miocardiopatía hipertrófica, la dilatada, la miocardiopatía no compactada, la miocardiopatía arritmogénica, etc. y también las canalopatías y los síndromes con afectación vascular tipo Marfan. Todas ellas comparten la afectación familiar, la presencia de manifestaciones de características variables e inciertas y la aproximación genética. La genética en estas entidades está en continua progresión y es necesario conocer sus indicaciones y limitaciones para su aplicación clínica, además se necesitan abordar aspectos éticos y logísticos. Estos protocolos tratan de servir de guía en esta complejidad.

En las cardiopatías familiares, la carga genética y por ello el alcance familiar junto al desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas y terapéuticas hacen que estas entidades precisen una aproximación diagnóstica y terapéutica en algunos aspectos singular y algo diferente a la habitual en otras cardiopatías. Merece destacar la necesidad de una aproximación interdisciplinar por un lado y por otro la extensión del estudio cardiológico y genético cuando se considere a familiares del paciente índice.

La experiencia de nuestro grupo en el manejo de estas enfermedades es amplia y dilatada, siempre orientada con enfoque multidisciplinar, que constituye la pauta general de nuestra Área del Corazón, y además en las cardiopatías

familiares una dedicación especial a la genética cardiovascular. Estos aspectos quedan reflejados en estos protocolos.

El documento está estructurado en siete capítulos. En el segundo se describen las características que permiten agrupar a estas entidades y las patologías que se consideran bajo el epígrafe de cardiopatías familiares. En el capítulo tercero se describe la Organización y cartera de servicios de la Unidad de Cardiopatías Familiares, con especial foco en las prioridades del estudio genético. El cuarto capítulo, está dedicado a la descripción de los protocolos de actuación en las diferentes patologías, su redacción es fruto de la experiencia propia y de los estándares publicados. El quinto es un capítulo especial dedicado a la miocardiopatía hipertrófica de manera específica, con amplio desarrollo de actuación diagnóstica, estratificación y de abordaje terapéutico. Es objetivo de nuestro grupo ir aportando a las diferentes entidades un grado de desarrollo de protocolo similar en todas las entidades que se agrupan como cardiopatías familiares. En el capítulo sexto se recoge la bibliografía más relevante. Merece especial interés el séptimo capítulo, en el que se recogen los criterios diagnósticos para identificar, estratificar y orientar el diagnóstico y tratamiento más idóneo para cada paciente.

En nuestro hospital durante años, el desarrollo del conocimiento y su aplicación ha sido posible gracias al trabajo coordinado con distintas unidades asistenciales del Área de Corazón del Hospital Universitario de A Coruña: Unidad de Insuficiencia cardiaca avanzada y trasplante cardiaco, Unidad de Arritmias y electrofisiología, Unidad de cardiología intervencionista, Unidad de Imagen y función cardiaca, Unidad de Cardiopatías Congénitas, Servicio de Cirugía

Cardiaca y la estrecha colaboración de con los servicios de Radiología, Anestesia, Cuidados Intensivos y otros servicios del hospital. Sin esta colaboración no hubiera sido posible llegar hasta aquí.

También se ha desarrollado una estrecha colaboración con muchos servicios de cardiología de otros hospitales de nuestro país, de manera especial con el de la Virgen de la Arrixaca de Murcia en la persona del Dr. JR Gimeno. Así como con profesionales de otros países, destacando de manera muy especial el Dr. Mckenna, que ha sido mentor infatigable durante todos estos años, y todo el equipo del Heart Hospital, y en particular la Dra. MT Tomé.

Mis compañeros me otorgaron el privilegio de realizar el prologo, distinción que agradezco y mucho, y que me permite expresarles el privilegio de poder compartir y disfrutar de su entusiasmo, inquietud, dedicación y buen hacer. El trabajo de años ha culminado en la designación de nuestro centro (Resolución de 20.12.2010) como centro de referencia de Cardiopatías Familiares (CSUR) del Sistema Nacional de Salud.

Espero y deseo que este documento de protocolos sea útil para todos los que lo usen y redunde en el mejor cuidado de nuestros pacientes, compromiso que impregna toda nuestra actividad.

Alfonso Castro Beiras

Jefe de Servicio de Cardiología

Complejo Hospitalario Universitario A Coruña

A Coruña Marzo 2011

SERVICIO DE CARDIOLOGÍA DEL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO A CORUÑA (CHUAC)

Unidad de Cardiopatías Familiares

- Lorenzo Monserrat Iglesias
- Xusto Fernández Fernández
- Roberto Barriales Villa
- Martín Ortiz Genga
- Diego Alonso García
- Andrea Mazzanti
- Elena Veira Villanueva
- Manuel Penas Lado

Unidad de imagen y función cardíaca

- Dr. Nemesio Álvarez García
- Dr. Ramón I. Fábregas Casal
- Dr. Jesús C. Peteiro Vázquez
- Dr. Alberto Bouzas Mosquera
- Dr. Juan Carlos Yañez Wonerburger
- Dra. Maria Dolores Martínez Ruiz

Unidad de electrofisiología y arritmias

- Dra. Luisa Pérez Álvarez
- Dr. Enrique Ricoy Martínez
- Dr. Ignacio Mosquera Pérez

Unidad de hemodinámica y cardiología intervencionista

- Dr. Nicolás Vázquez González
- Dr. Ramón A. Calviño Santos
- Dr. Jorge Salgado Fernández

- Dr. Guillermo Aldama López
- Dr. Pablo Piñón Esteban
- Dr. Rodrigo Estévez Loureiro

Unidad de insuficiencia cardiaca avanzada

- Dra. María G. Crespo Leiro
- Dra. María Jesús Paniagua Martín
- Dr. Eduardo Barge Caballero
- Dra. Raquel Marzoa Rivas

Unidad de hospitalización

- Dr. José Ángel Rodríguez Fernández
- Dra. Rosa M^a Campo Pérez
- Dr. J. Agustín Pérez Gómez

Unidad de cardiopatías congénitas del adulto

- Dra. Beatriz Bouzas Zubeldía
- Dr. Isaac Martínez Bendayán

Residentes

- Dr. Juan Pablo Abugattas De Torres
- Dra. Lourdes García Bueno
- Dra. Ana García Campos
- Dr. Óscar Prada Delgado
- Dr. Alberto Pérez Pérez
- Dra. Sheila Casas Lago
- Dr. Gonzalo Barge Caballero
- Dr. Fernando García López
- Dra. Elizabeth Méndez Eirin
- Dr. David Couto Mallón
- Dra. Ángela López Sainz

- Dr. Manuel López Pérez
- Dra. Paula Gargallo Fernández
- Dr. Marcos Manuel García Guimaraes
- Dr. Jorge Luis Rodríguez Garrido

SERVICIO DE CIRUGÍA CARDÍACA DEL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO A CORUÑA (CHUAC) Y UNIDAD DE CIRUGÍA CARDÍACA INFANTIL

SERVICIO DE RADIODIAGNÓSTICO DEL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO A CORUÑA (CHUAC)

SERVICIO DE PEDIATRÍA (UNIDAD DE CARDIOLOGÍA INFANTIL) DEL COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO A CORUÑA (CHUAC)

2 | LAS CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Son un grupo de enfermedades del corazón que incluyen las llamadas **miocardiopatías, las canalopatías y otros síndromes con afectación vascular** que se caracterizan por tener una base genética y una presentación familiar.

Engloban la mayor parte de las **causas de muerte súbita en individuos jóvenes** y son también importantes como causa de muerte súbita en pacientes de mayor edad. Las cardiopatías familiares comparten una serie de características comunes:

- **Se caracterizan por tener una base genética y una presentación familiar.** Es decir, que si un miembro de la familia padece una de estas enfermedades, existe la posibilidad de que el resto de familiares puedan también estar afectados
- **Tienen una presentación clínica muy heterogénea y una evolución difícil de predecir.** Aunque con un diagnóstico precoz, un adecuado control y tratamiento muchos de los afectados por estas enfermedades pueden llevar una vida normal, la muerte súbita puede ser la primera manifestación. Por ello es fundamental hacer un diagnóstico precoz. Las revisiones familiares tienen un papel fundamental en este sentido.
- **El diagnóstico genético** plantea problemas comunes de tipo logístico y ético tanto en su ejecución, como en la interpretación y comunicación de los resultados. La especialización en esta materia precisa, asimismo, de una actualización permanente para:

- caracterizar adecuadamente el pronóstico
- asegurar la elección de la mejor opción terapéutica en cada caso.
- garantizar su implementación por equipo con experiencia en el campo.

3 | UNIDAD DE CARDIOPATÍAS

3.1 ALCANCE

En la unidad de cardiopatías familiares vemos todos aquellos pacientes (y familiares de estos pacientes) afectados o con sospecha de padecer una cardiopatía familiar, incluyendo dentro de este término las miocardiopatías, las canalopatías y los síndromes con afectación cardiovascular. Además se incluyen aquellos familiares de personas que han sufrido una muerte súbita con sospecha de haber sido causada por una cardiopatía familiar. Dentro de las cardiopatías familiares consideramos:

Miocardiopatías:

- Hipertrófica
- Dilatada
- No compactada
- Restrictiva
- Displasia/miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho
- Otras enfermedades sistémicas que pueden presentarse como miocardiopatías: amiloidosis, síndrome de Noonan, enfermedad de Fabry, etc.

Canalopatías:

- Síndrome de QT largo
- Síndrome de QT corto
- Síndrome de Brugada
- Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica

Síndromes con afectación cardiovascular:

- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Loeys-Dietz

Además tenemos en cuenta los siguientes criterios:

- **Edad:** normalmente vemos a los niños (afectados o familiares de afectados) mayores de 14 años. Aunque debido a la estrecha relación con el Servicio de Cardiología Pediátrica, en ocasiones vemos a niños por debajo de esta edad
- **Procedencia:** pacientes o familiares de pacientes provenientes de cualquier área sanitaria gallega, así como, ocasionalmente, de otras comunidades
- **Familiares:** dada la presentación familiar de estas enfermedades, es primordial un estudio, fundamentalmente, a los familiares de **primer** (hijos, hermanos, padres y abuelos) y **segundo grado** (tíos, primos y sobrinos). En ocasiones, dependiendo de la patología y de la familia estudiada, se amplía el estudio a los familiares de **tercer grado**.

3.2. CATÁLOGO DE SERVICIOS

Dentro de cada cardiopatía se ofrece:

MIOCARDIOPATÍAS:

- Hipertrofica (MCH):
 - Estudio clínico

- Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca)
- Pruebas de esfuerzo
- Holter de arritmias
- Estudio genético (de los genes implicados)
- Tratamiento
 - .: médico
 - .: intervencionista (implantación de desfibriladores, ablación septal con alcohol)
 - .: quirúrgico (miectomías, reparación/sustitución mitral, trasplante cardíaco)

- Dilatada (MCD)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca)
 - Pruebas de esfuerzo
 - Holter de arritmias
 - Estudio genético (de los genes implicados)
 - Tratamiento
 - .: médico
 - .: intervencionista (implantación de desfibriladores)
 - .: quirúrgico (reparación/sustitución mitral, trasplante cardíaco)

- No compactada (MCNC)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca)
 - Pruebas de esfuerzo

- Holter de arritmias
- Estudio genético (de los genes implicados)
- Tratamiento
 - .: médico
 - .: intervencionista (implantación de desfibriladores,)
 - .: quirúrgico (reparación/sustitución mitral, trasplante cardíaco)
- Restrictiva (MCR)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca)
 - Pruebas de esfuerzo
 - Holter de arritmias
 - Estudio genético (de los genes implicados)
 - Tratamiento
 - .: médico
 - .: intervencionista (implantación de desfibriladores)
 - .: quirúrgico (reparación/sustitución mitral, trasplante cardíaco)
- Displasia/miocardiopatía arritmogénica de ventrículo derecho (D/MAVD)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco con/sin biopsia cardíaca)
 - Pruebas de esfuerzo
 - Holter de arritmias
 - Potenciales tardíos
 - Estudio genético (de los genes implicados)

- Tratamiento
 - .: médico
 - .: intervencionista (implantación de desfibriladores, ablación por radiofrecuencia)
 - .: quirúrgico (reparación/sustitución mitral, trasplante cardíaco)
- Otras enfermedades sistémicas que pueden presentarse como miocardiopatías hipertróficas: amiloidosis, síndrome de Noonan, enfermedad de Fabry, etc....

CANALOPATÍAS:

- Síndrome de QT largo (SQTL)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco)
 - Estudio genético (de los genes implicados)
 - Pruebas de esfuerzo
 - Holter de arritmias
 - Pruebas farmacológicas (isoproterenol, adrenalina)
 - Tratamiento
 - .: Médico
 - .: Intervencionista (implantación de desfibrilador)
- Síndrome de QT corto (SQTC)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco)
 - Estudio genético (de los genes implicados)
 - Pruebas de esfuerzo
 - Holter de arritmias
 - Pruebas farmacológicas (isoproterenol, adrenalina)
 - Tratamiento

- .: Médico
- .: Intervencionista (implantación de desfibrilador)

- Síndrome de Brugada (SB)

- Estudio clínico
- Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco)
- Estudio genético (de los genes implicados)
- Pruebas de esfuerzo
- Holter de arritmias
- Estudio electrofisiológico
- Pruebas farmacológicas (flecainida, etc.)
- Tratamiento
 - .: Médico
 - .: Intervencionista (implantación de desfibrilador)

- Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica (TVCP)

- Estudio clínico
- Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco)
- Estudio genético (de los genes implicados)
- Pruebas de esfuerzo
- Holter de arritmias
- Estudio electrofisiológico
- Pruebas farmacológicas (isoproterenol)
- Tratamiento
 - .: Médico
 - .: Intervencionista (implantación de desfibrilador)

SÍNDROMES CON AFECTACIÓN CARDIOVASCULAR:

- Síndrome de Marfan (SM)
 - Estudio clínico

- Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco, tomografía multicorte, radiología convencional)
- Estudio genético (de los genes implicados)
- Tratamiento
 - .: Médico
 - .: Quirúrgico (reparación aórtica, sustitución valvular aórtica)

- Síndrome de Loeys-Dietz (SLD)
 - Estudio clínico
 - Estudio de imagen (ecocardiografía, cardioresonancia magnética, cateterismo cardíaco, tomografía multicorte, radiología convencional)
 - Estudio genético (de los genes implicados)
 - Tratamiento
 - .: Médico
 - .: Quirúrgico (reparación aórtica, sustitución valvular aórtica)

3.3 PRIORIDADES EN EL ESTUDIO GENÉTICO

1. MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de MCH con antecedentes de muerte súbita en la familia
- ii. Pacientes diagnosticados de MCH que presentan factores de riesgo de muerte súbita
- iii. Pacientes diagnosticados de MCH con familiares de primer grado que, en ausencia de estudio genético, precisarían revisiones periódicas para descartar la presencia de la enfermedad

- iv. Pacientes menores de 50 años y/o deportistas en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad
- v. Pacientes menores de 18 años diagnosticados de MCH
- vi. Pacientes con MCH asociada a preexcitación y/o trastornos de conducción aurículo-ventricular

b. Prioridad baja

- i. Pacientes de más de 75 años diagnosticados de MCH, con familiares de primero-segundo grado mayores de 65 años en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo
- ii. Pacientes de más de 75 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad y en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo

2. MIOCARDIOPATÍA DILATADA (MCD)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de MCD con antecedentes de muerte súbita y/o trasplante cardíaco en la familia
- ii. Pacientes transplantados cardíacos con familiares de primer-segundo grado susceptibles de haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes diagnosticados de MCD con menos de 50 años
- iv. Pacientes diagnosticados de MCD que presentan trastornos de conducción aurículo-ventricular o afectación muscular periférica (identificada por elevación persistente de CK en sangre)

- v. Pacientes diagnosticados de MCD que presentan múltiples arritmias ventriculares con o sin disfunción sistólica de ventrículo derecho

b. Prioridad baja

- i. Pacientes de más de 75 años diagnosticados de MCD, con familiares de primer-segundo grado mayores de 65 años en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo
- ii. Pacientes de más de 75 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad y en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo

3. MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (MCNC)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de MCNC con antecedentes de muerte súbita en la familia
- ii. Pacientes diagnosticados de MCNC que presentan factores de riesgo de muerte súbita (similares a los de la MCH)
- iii. Pacientes diagnosticados de MCNC con familiares de primer grado que, en ausencia de estudio genético, precisarían revisiones periódicas para descartar la presencia de la enfermedad
- iv. Pacientes menores de 50 años y/o deportistas en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad
- v. Pacientes menores de 18 años diagnosticados de MCNC

b. Prioridad baja

- i. Pacientes de más de 75 años diagnosticados de MCNC, con familiares de primero-segundo grado

- mayores de 65 años en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo
- ii. Pacientes de más de 75 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad y en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo

4. DIPLASIA/MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO DERECHO (D/MAVD)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de D/MAVD con familiares de primer-segundo grado que, en ausencia de estudio genético, precisarían revisiones periódicas para descartar la presencia de la enfermedad
- ii. Pacientes con sospecha diagnóstica de D/MAVD que tengan familiares de primer-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes jóvenes o deportistas con sospecha diagnóstica de D/MAVD

b. Prioridad baja

- i. Pacientes de más de 75 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad con familiares de primer-segundo grado mayores de 65 años en los que el estudio clínico familiar haya sido negativo

5. SÍNDROME DE QT LARGO (SQTL)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de SQTL con antecedentes de muerte súbita en la familia

- ii. Pacientes diagnosticados de SQTl con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes menores de 65 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad y tengan antecedentes familiares de muerte súbita y/o epilepsia y/o familiares de primer-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iv. Pacientes diagnosticados de SQTl sintomático (síncope o arritmia) tras administración de fármacos predisponentes
- v. Pacientes jóvenes diagnosticados de SQTl, sin familiares en riesgo, para orientar pronóstico y tratamiento

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de SQTl de más de 75 años sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo

6. SÍNDROME DE QT CORTO (SQTc)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de SQTc con antecedentes de muerte súbita en la familia
- ii. Pacientes diagnosticados de SQTc con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes menores de 65 años en los que existan dudas diagnósticas sobre la presencia de la enfermedad y tengan antecedentes familiares de muerte súbita y/o epilepsia y/o familiares de primer-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de SQTC de más de 75 años sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo

7. SÍNDROME DE BRUGADA (SB)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de SB tipo I (basal o provocado) con antecedentes de muerte súbita en la familia
- ii. Pacientes diagnosticados de SB portadores de DAI (por prevención primaria o secundaria) con familiares de primero-segundo grado susceptibles de haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes diagnosticados de SB que tengan familiares jóvenes de primer-segundo grado susceptibles de heredar la enfermedad

b. Prioridad baja

- i. Pacientes de más de 75 años diagnosticados de SB sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo
- ii. Pacientes con sospecha diagnóstica de SB sin antecedentes de muerte súbita en la familia

8. TAQUICARDIA VENTRICULAR CATECOLAMINÉRGICA POLIMÓRFICA (TVCP)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de TVCP con antecedentes de muerte súbita en la familia

- ii. Pacientes diagnosticados de TVCP con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Familiares de casos de muerte súbita que presenten extrasistolia ventricular frecuente con el ejercicio

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de TVCP de más de 75 años sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo

9. SÍNDROME DE MARFAN (SM)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de SM con antecedentes de muerte súbita en la familia o muerte por aneurisma/disección aórtica
- ii. Pacientes diagnosticados de SM con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes jóvenes o deportistas con sospecha diagnóstica de SM

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de SM de más de 65 años sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo

10. SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ (SLD)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de SLD con antecedentes de muerte súbita en la familia o muerte por aneurisma/disección aórtica

- ii. Pacientes diagnosticados de SLD con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad
- iii. Pacientes con sospecha diagnóstica de SLD

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de SLD de más de 65 años sin antecedentes de muerte súbita en la familia y con estudio clínico familiar negativo

11. AMILOIDOSIS FAMILIAR

a. Prioridad alta

- i. Pacientes diagnosticados de amiloidosis tipo TTR que tengan familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad

b. Prioridad baja

- i. Pacientes diagnosticados de amiloidosis tipo TTR que no tengan familiares que puedan haber heredado la enfermedad

12. ENFERMEDAD DE FABRY (EF)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes con sospecha clínica de EF y niveles bajos de alfa-galactosidasa A en plasma
- ii. Pacientes de sexo femenino con sospecha clínica de EF

b. Prioridad baja

- i. Pacientes sin sospecha clínica de EF, con MCH sin mutación en genes sarcoméricos

13. SÍNDROME DE NOONAN (SN)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes menores de 65 años con sospecha clínica de SN
- ii. Pacientes diagnosticados de SN con familiares de primero-segundo grado que puedan haber heredado la enfermedad

b. Prioridad baja

- i. Pacientes con sospecha diagnóstica de SN de más de 65 años con estudio clínico familiar negativo

14. MUERTE SÚBITA (MS)

a. Prioridad alta

- i. Pacientes que han fallecido súbitamente con menos de 35 años, con autopsias que no han demostrado alteraciones patológicas ("autopsias blancas"), en los que el estudio clínico familiar no oriente hacia ninguna cardiopatía familiar específica y se conserve una muestra de sangre o tejido suficiente para realizar el estudio genético

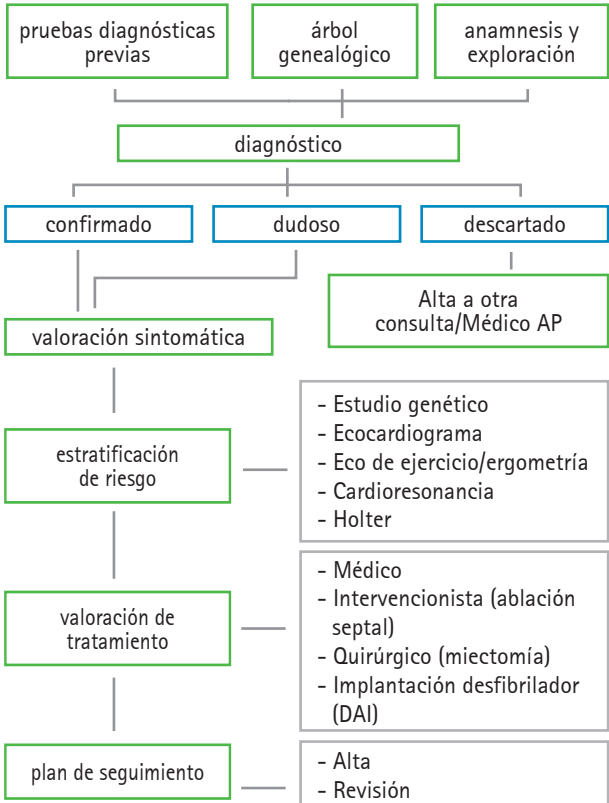
b. Prioridad baja

- i. Pacientes que han fallecido súbitamente con más de 35 años, con autopsias que no han demostrado alteraciones patológicas ("autopsias blancas"), en los que el estudio clínico familiar no oriente hacia ninguna cardiopatía familiar específica y se conserve una muestra de sangre o tejido suficiente para realizar el estudio genético. **El límite de edad podrá modificarse (<40 años) dependiendo de cada caso específico.**

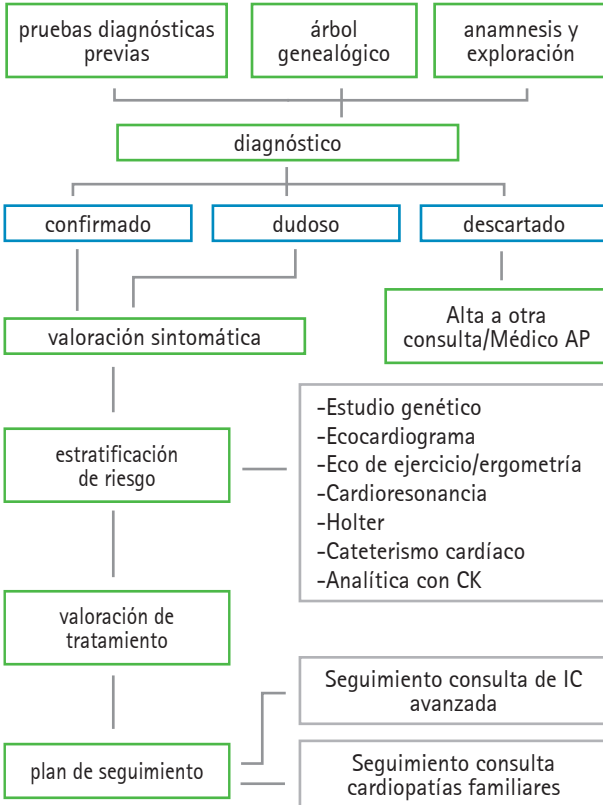
4 | PROTOCOLOS DE ACTUACIÓN EN CARDIOPATÍAS FAMILIARES

4.1 PACIENTE CON SOSPECHA DE MIOCARDIOPATÍA

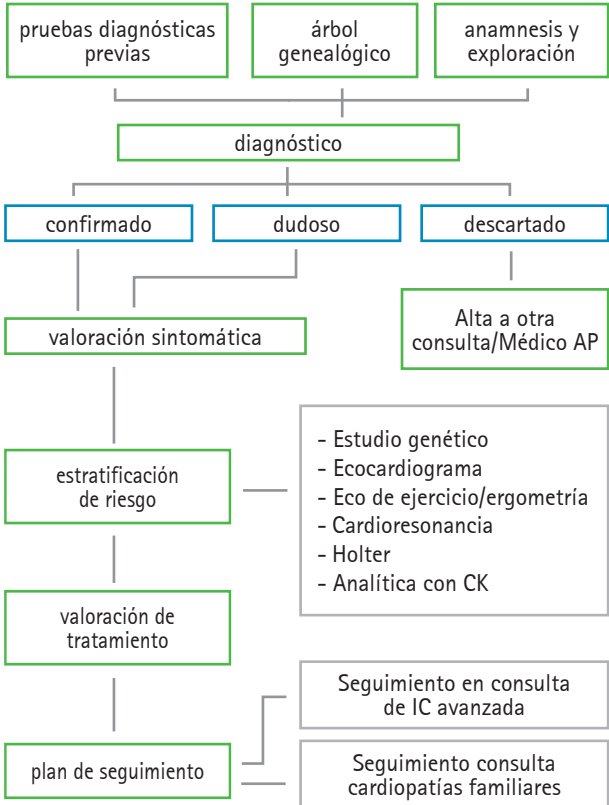
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNOSTICA MCH



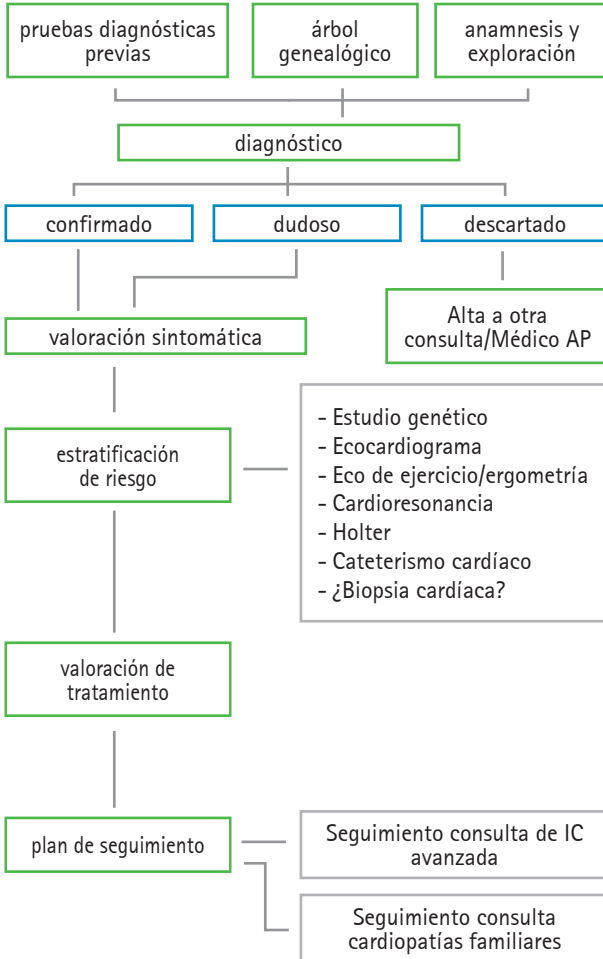
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA MCD



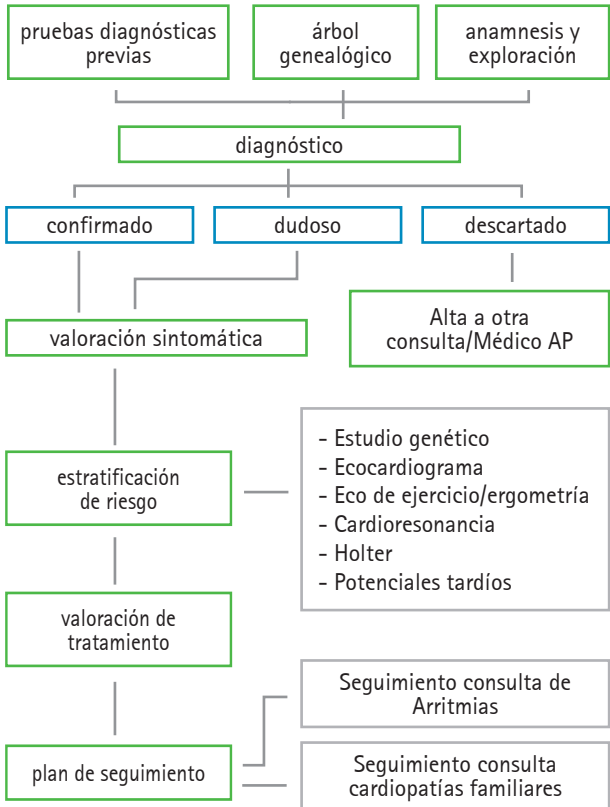
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA MCNC



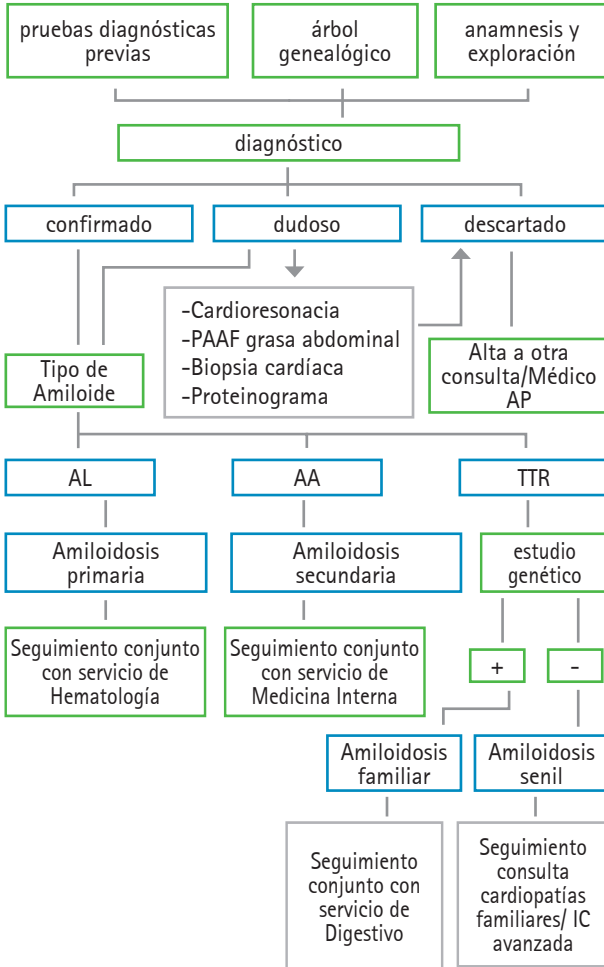
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA MCR



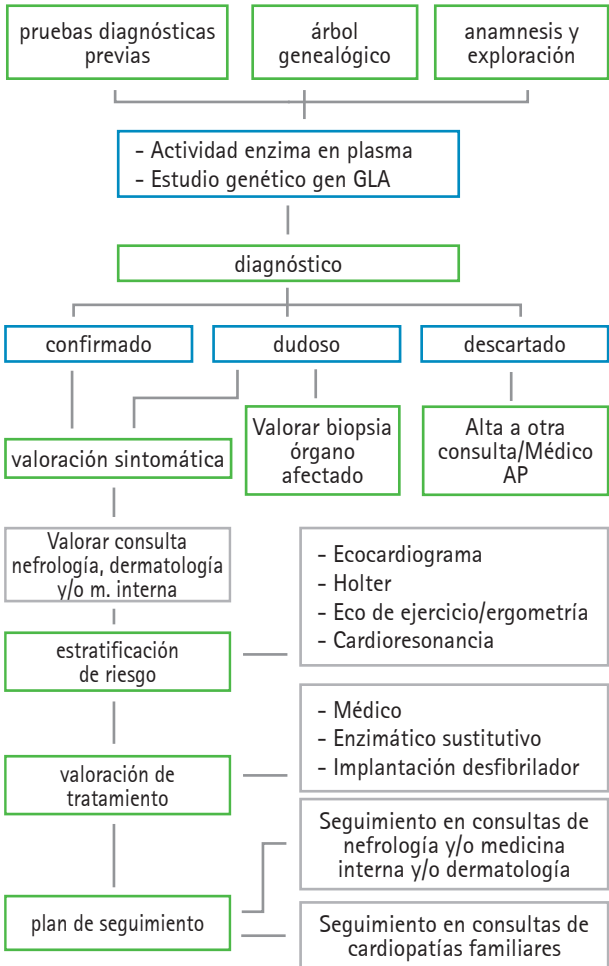
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE M/DAVD



PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA DE AMILOIDOSIS

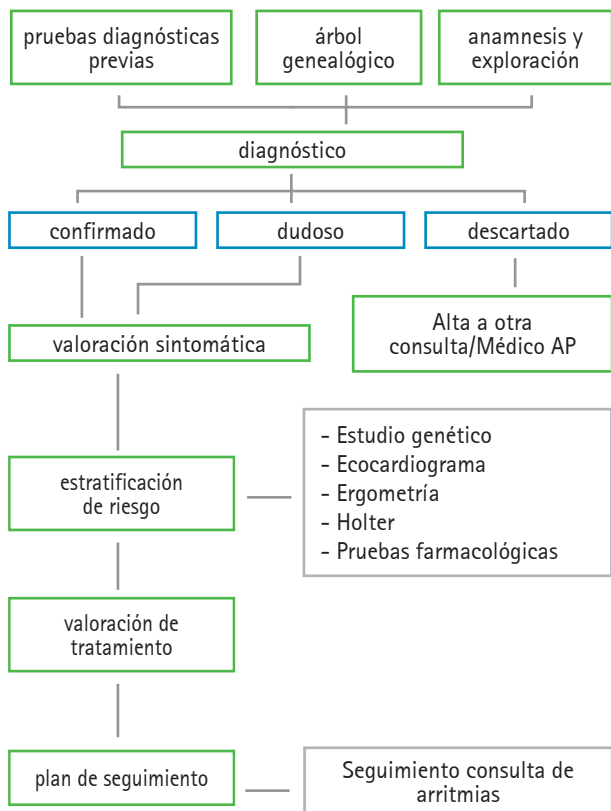


PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNOSTICA DE ENFERMEDAD DE FABRY

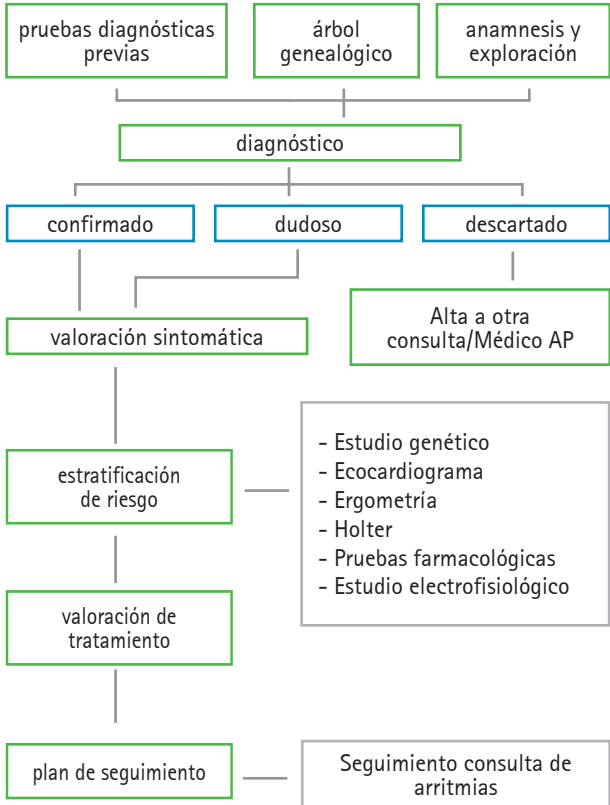


4.2 PACIENTE CON SOSPECHA DE CANALOPATÍA

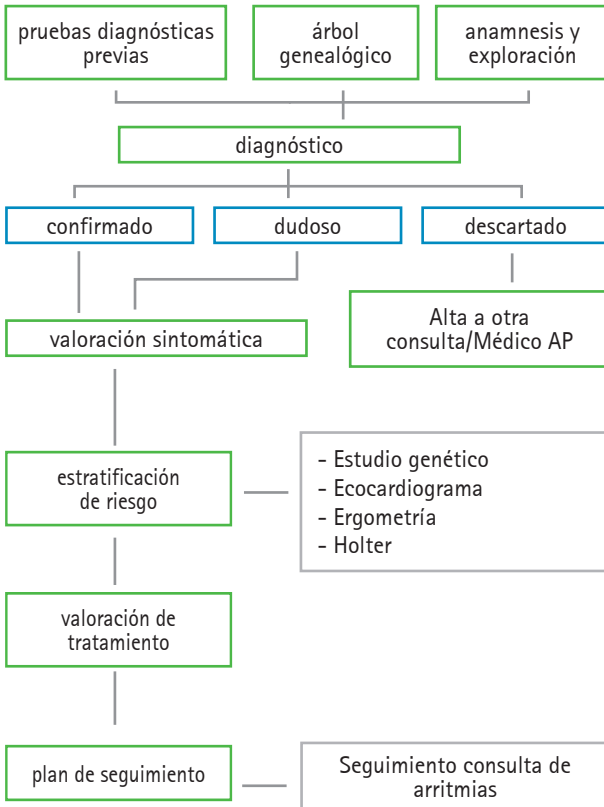
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA SQT/L



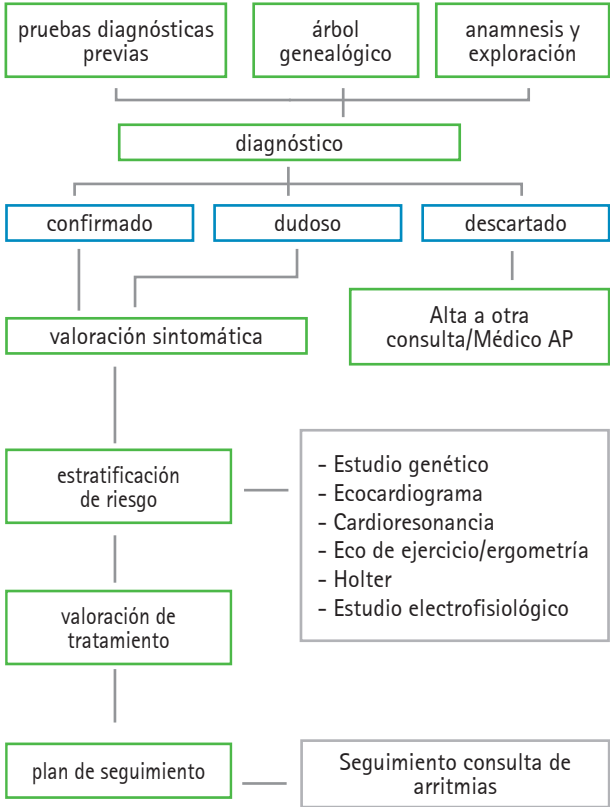
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA SD. BRUGADA



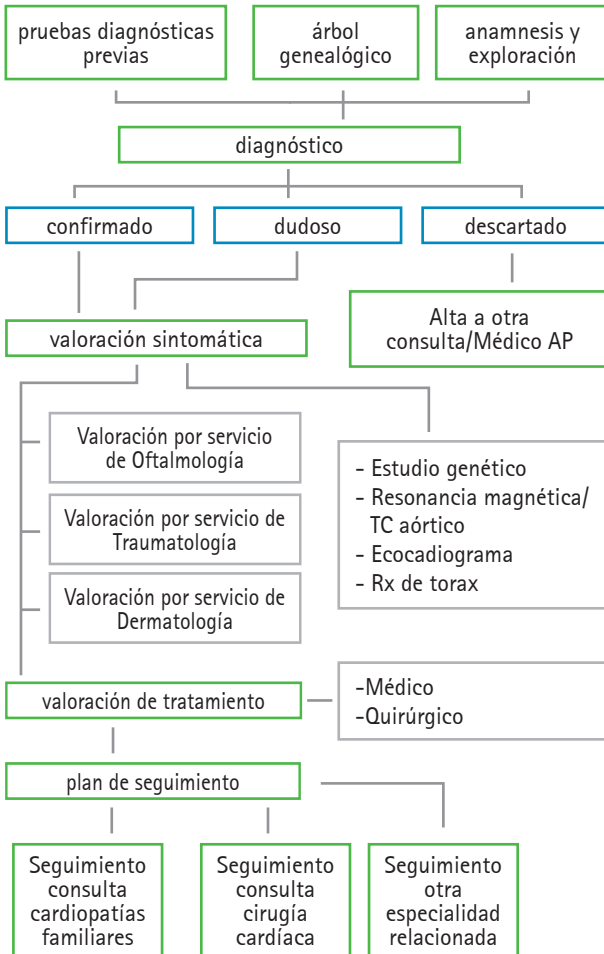
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA SQTcorto



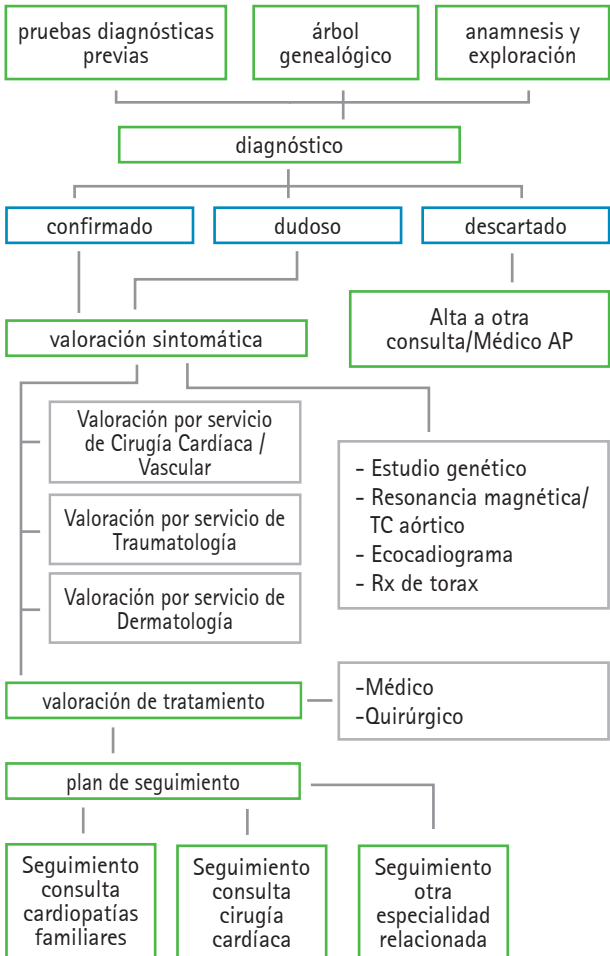
PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA TVCP



PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA SD DE MARFAN

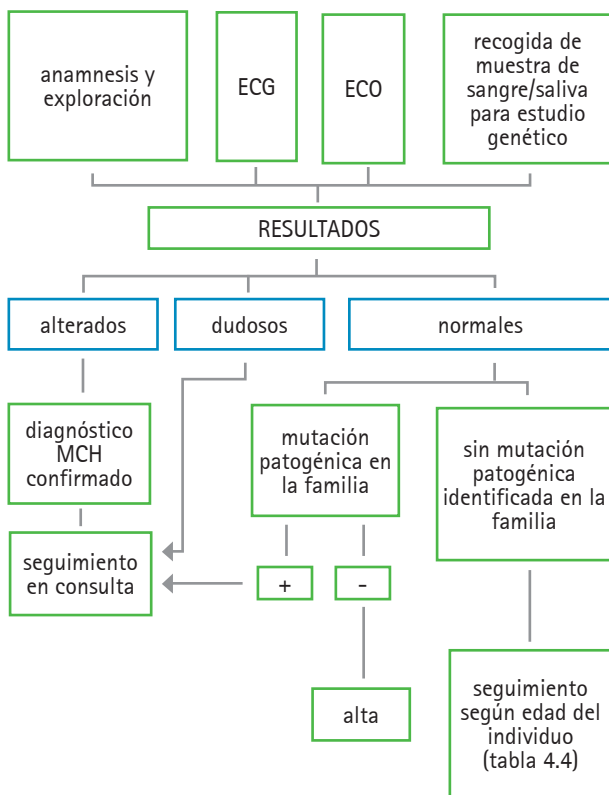


PACIENTE CON SOSPECHA DIAGNÓSTICA SD DE LOEYS-DIETZ

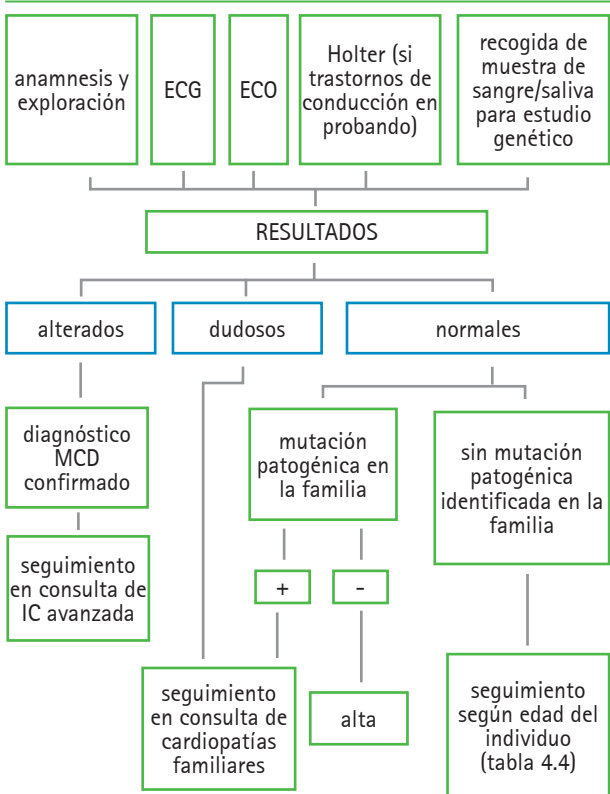


4.3 FAMILIAR DE PACIENTE CON MIOCARDIOPATÍA

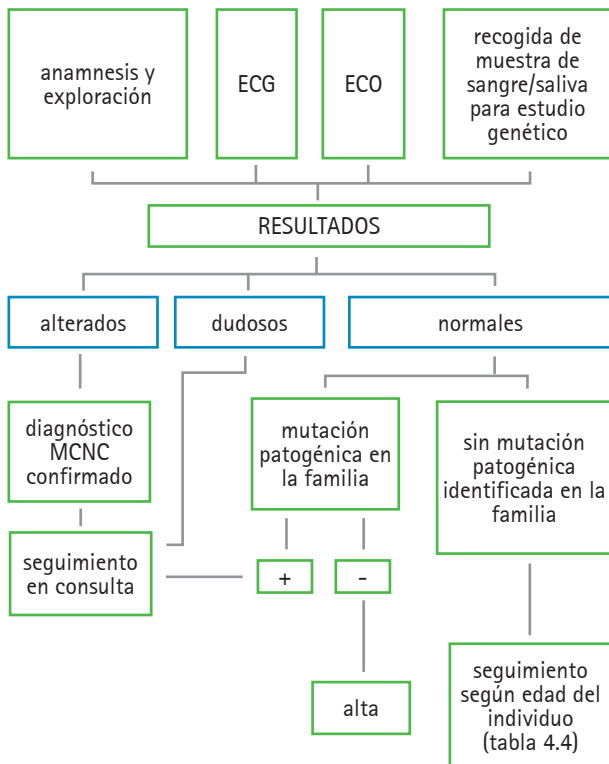
FAMILIAR DE PACIENTE CON MCH



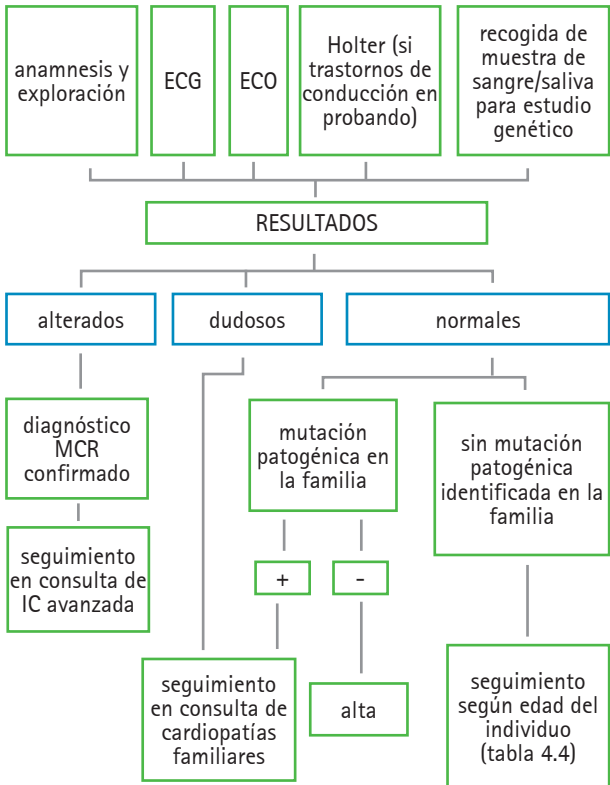
FAMILIAR DE PACIENTE CON MCD



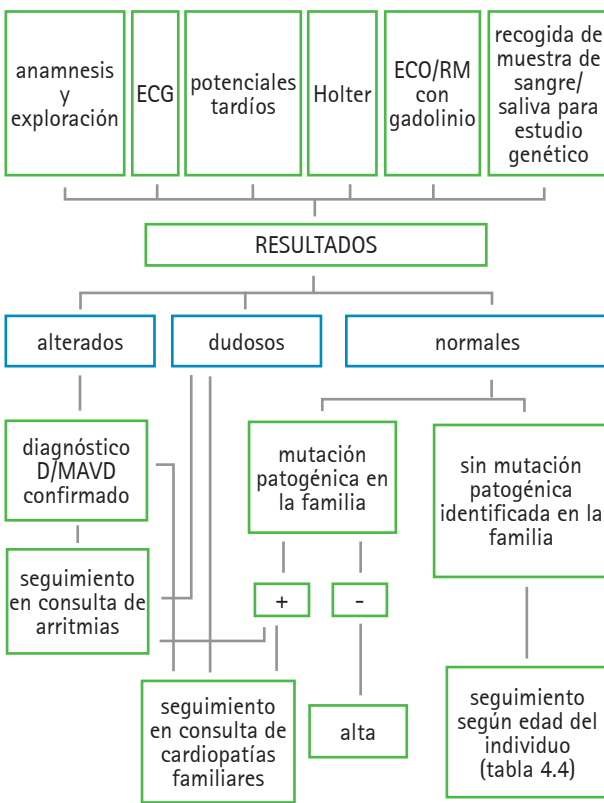
FAMILIAR DE PACIENTE CON MCNC



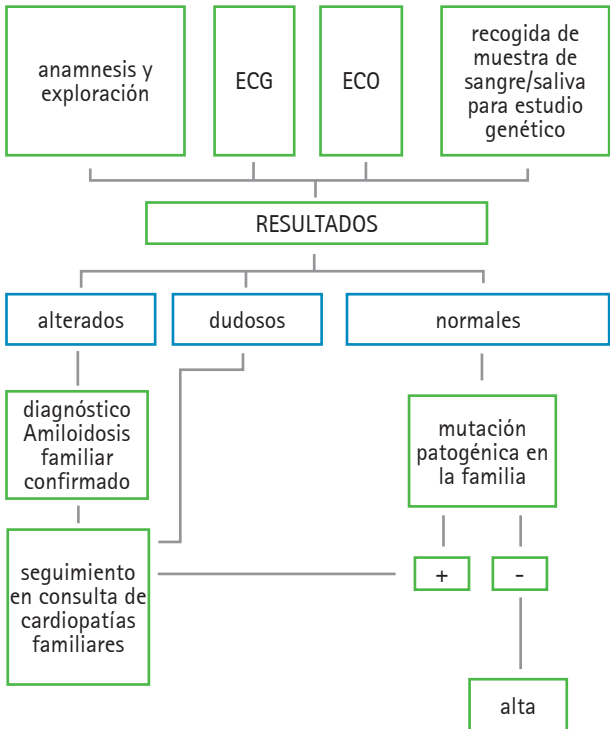
FAMILIAR DE PACIENTE CON MCR



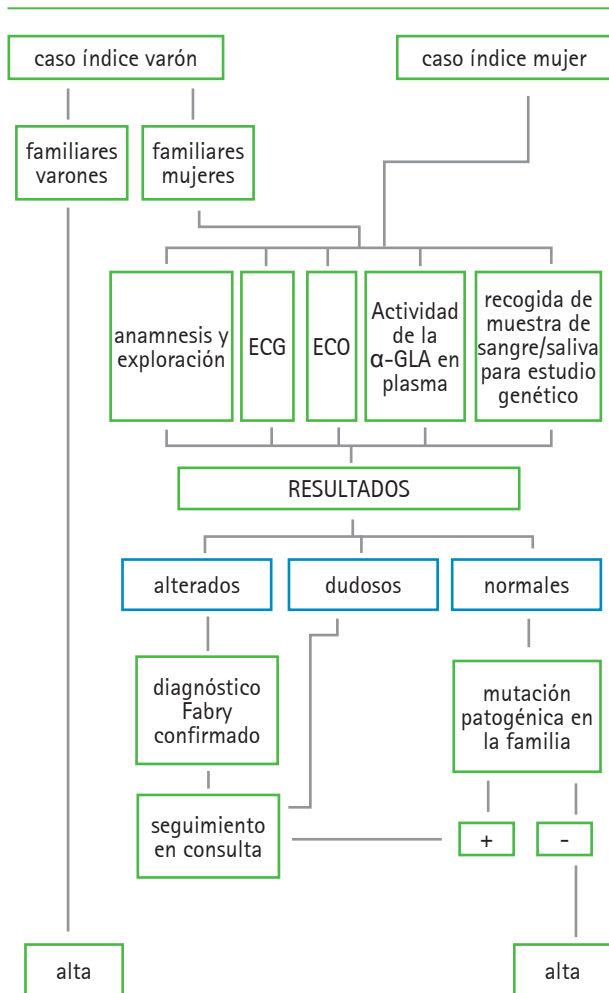
FAMILIAR DE PACIENTE CON D/MAVD



FAMILIAR DE PACIENTE CON AMILOIDOSIS FAMILIAR



FAMILIAR DE PACIENTE CON ENFERMEDAD DE FABRY



4.4 SEGUIMIENTOS RECOMENDADOS EN FAMILIARES DE 1º GRADO (si no se dispone de estudio genético)

	MCH	MCD
Evaluación cardíaca	ECG, Eco	ECG, Eco (y Holter si trastornos de conducción en probando)
Inicio de la evaluación	10-12 años	Infancia (excepto laminopatías:10-12 años)
Repetir la evaluación	Cada 3-5 años si se inició antes de los 10 años	Cada 1-3 años antes de los 10 años ^a
	Cada 1-2 años entre los 10 y 20 años	Cada 1-2 años entre los 10 y 20 años ^a
	Cada 2-5 años después de los 20 años	Cada 2-5 años después de los 20 años ^a
Detener el "screening"^d	50-60 años	50-60 años

(Charron P et al. *Eur Heart J* 2010 Nov;31(22):2715-26)

El inicio y la frecuencia del "screening" puede modificarse de acuerdo con varios factores, como son el tipo de miocardiopatía, la edad de presentación y el tipo de complicaciones en la familia, la práctica de deporte competitivo, el embarazo, presencia de síntomas u otra sospecha clínica.

^a La evaluación cardíaca es obligatoria en la forma familiar (al menos dos pacientes afectados) de MCD o MCNC, pero es cuestionable y no puede ser recomendada en el contexto de una

D/MAVD	MCR	MCNC
ECG, Eco, Holter, Potenciales tardíos	ECG, Eco (y Holter si trastornos de conducción en probando)	ECG, Eco
10-12 años	10-12 años	Recién nacido
Cada 3-5 años si se inició antes de los 10 años ^b	Cada 3-5 años si se inició antes de los 10 años	Cada 1-3 años antes de los 20 años ^{a,c}
Cada 1-2 años entre los 10 y 20 años	Cada 1-2 años entre los 10 y 20 años	Cada 2-5 años después de los 20 años ^{a,c}
Cada 2-5 años después de los 20 años	Cada 2-5 años después de los 20 años	
50-60 años	50-60 años	50-60 años^{a,c}

forma esporádica en el probando. En esta situación, una única evaluación cardíaca de los familiares en la pubertad o en la edad adulta podría ser suficiente

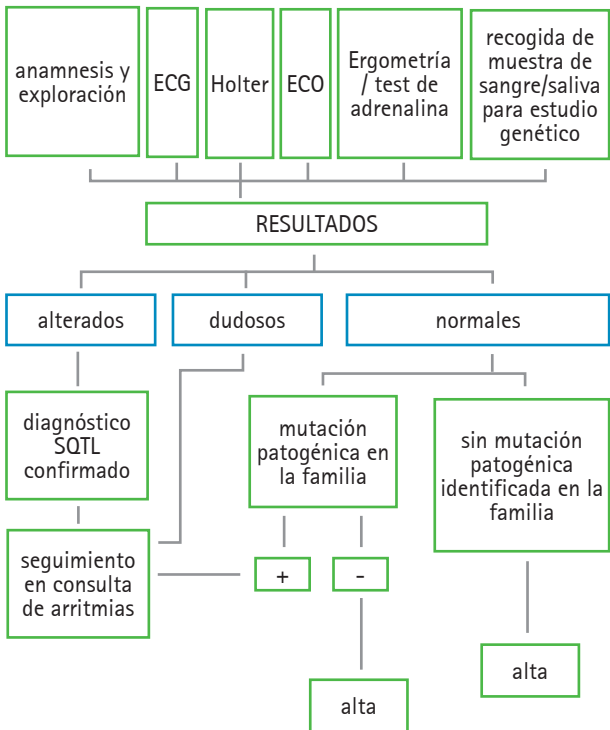
^b Sólo ECG y Eco

^c Se continúa hasta los 50-60 años por la posibilidad de que existan otras miocardiopatía en la familia ("overlap")

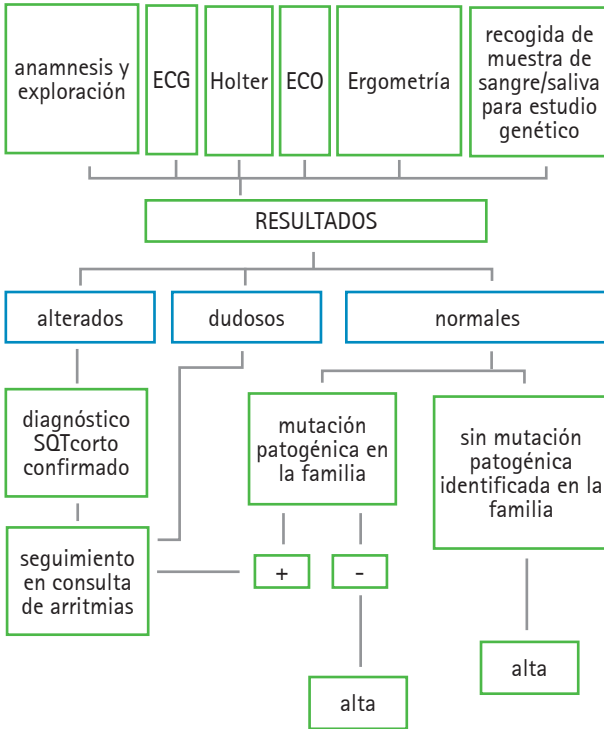
^d Se realizará examen cardíaco posteriormente si síntomas

4.5 FAMILIAR DE PACIENTE CON CANALOPATÍA

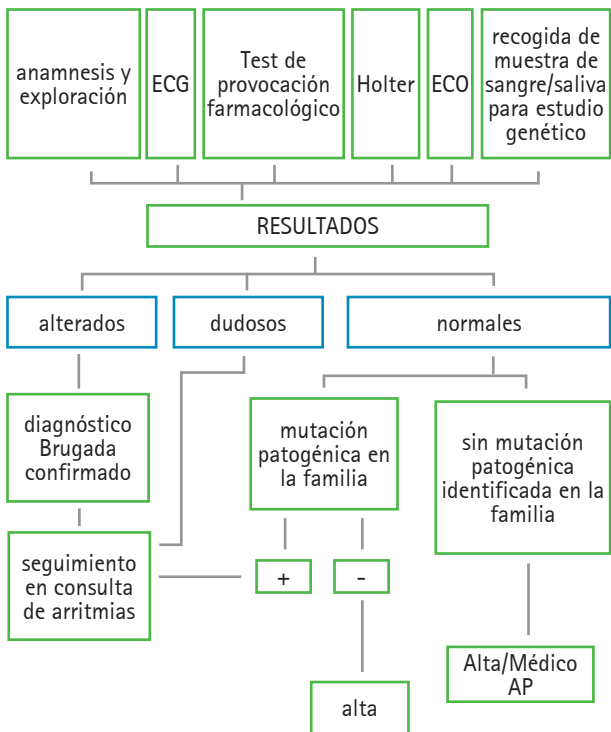
FAMILIAR DE PACIENTE CON SQTL



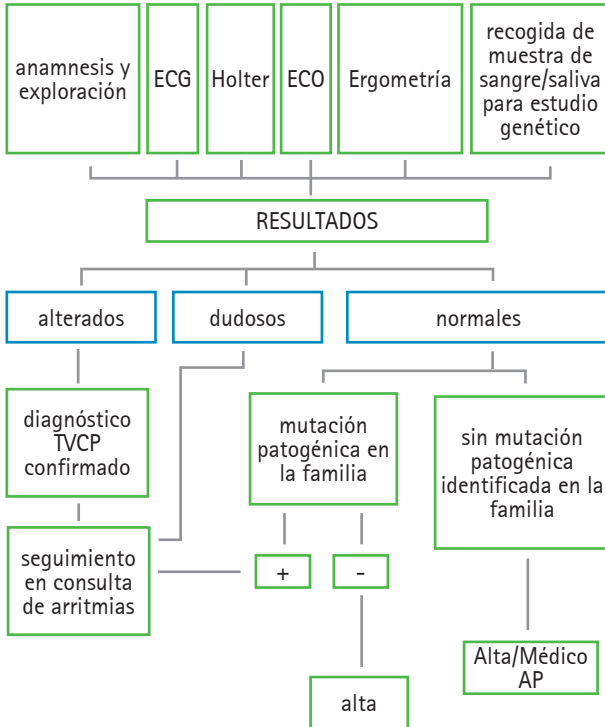
FAMILIAR DE PACIENTE CON SQTcorto



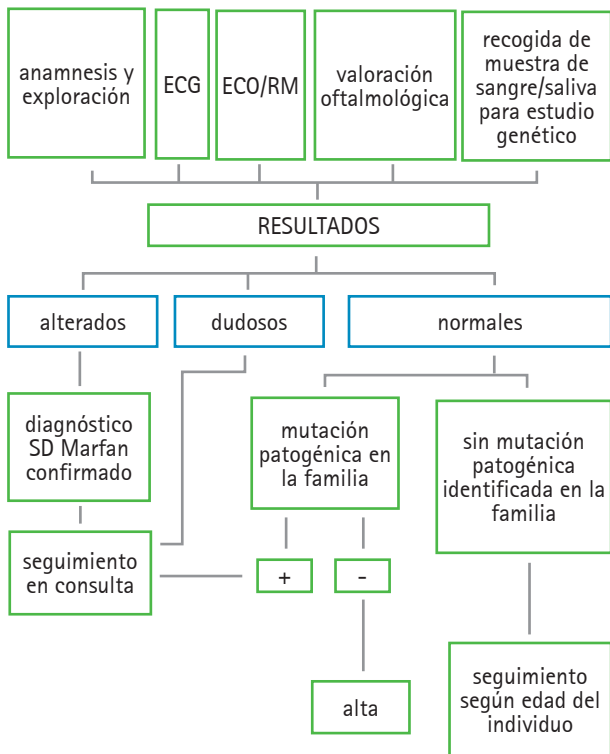
FAMILIAR DE PACIENTE CON SD. BRUGADA



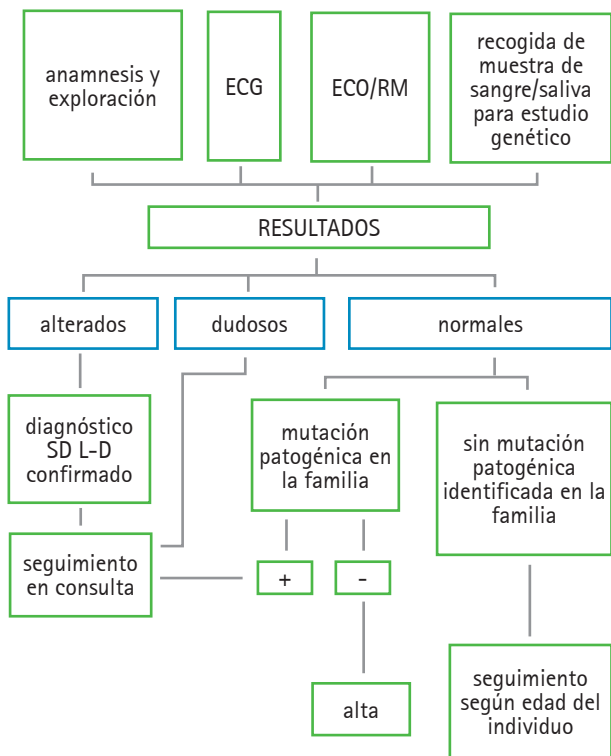
FAMILIAR DE PACIENTE CON TVCP



FAMILIAR DE PACIENTE CON SD DE MARFAN

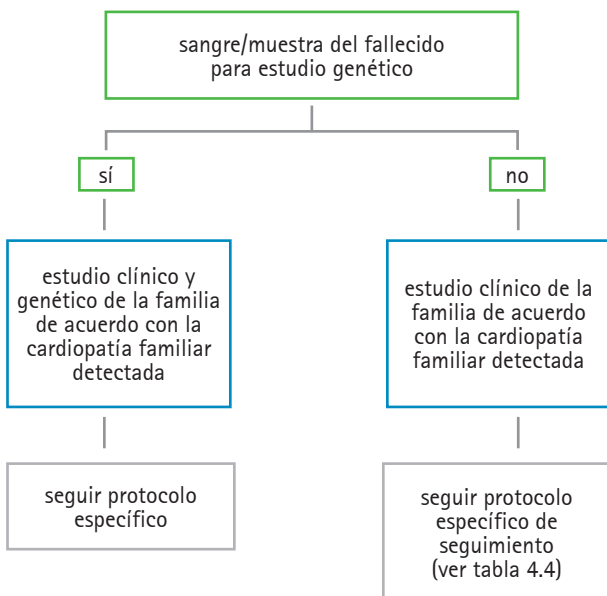


FAMILIAR DE PACIENTE CON SD DE LOEYS-DIETZ

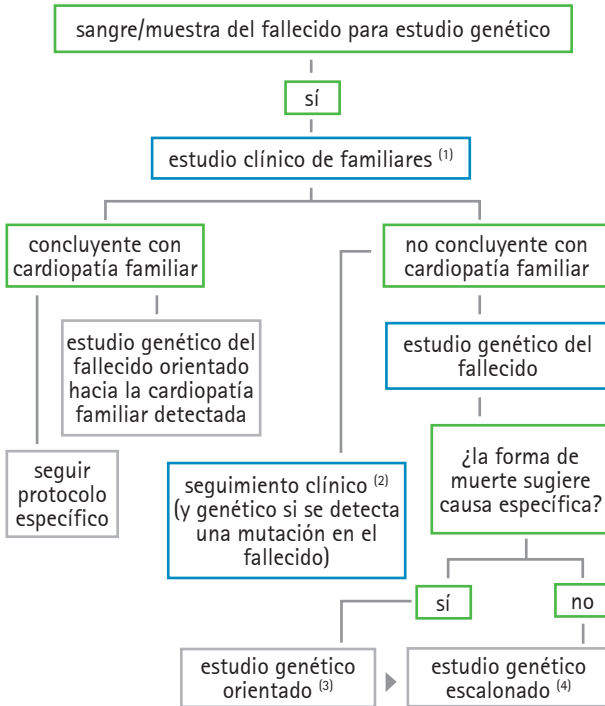


4.6 PACIENTE CON FAMILIAR FALLECIDO DE MUERTE SÚBITA

PACIENTE CON MUERTE SÚBITA \leq 35 AÑOS CON AUTOPSIA CONCLUYENTE CON UNA CARDIOPATÍA FAMILIAR



**PACIENTE CON MUERTE SÚBITA
≤ 35 AÑOS CON "AUTOPSIA BLANCA"**



1. ESTUDIO CLÍNICO DE FAMILIARES:

- a. Se realizará ECG, ECO y ERGOMETRÍA a todos los familiares de 1º grado.
- i. Si hay sospecha de Síndrome de Brugada, se realizará test de provocación farmacológico (flecainida, procainamida, etc.)

- ii. Si hay sospecha de Displasia/Miocardiopatía arritmogénica de VD, se realizará cardiorresonancia magnética
- b. Si todo lo anterior es negativo se valorará realizar, según caso particular, test de provocación del síndrome de Brugada

2. SEGUIMIENTO CLÍNICO. Aquellos familiares con estudio no concluyente se revisarán clínicamente, dependiendo de la edad y de la posible cardiopatía familiar sospechada

- a. Entre los 10-20 años: revisión anual
- b. Entre los 20-30 años: revisión cada 2-3 años
- c. Entre los 30-35 años: revisión cada 3-5 años

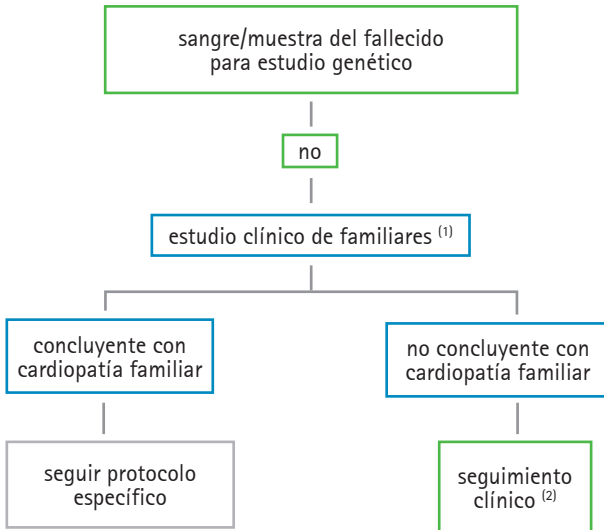
3. ESTUDIO GENÉTICO ORIENTADO

- a. Si la muerte súbita se produce durante el sueño: iniciar estudio con genes relacionados con síndrome de QT largo / Brugada (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A)
- b. Si la muerte súbita se produce durante el esfuerzo/emoción: iniciar el estudio con el gen de la rianodina cardíaca (RyR2)

4. ESTUDIO GENÉTICO ESCALONADO

- a. Se iniciará el estudio con los genes implicados en las principales canalopatías (KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A, CAV3, SCN4B, KCNJ2 y RYR2)
- b. Si el anterior es negativo, se estudiarán los genes desmosomales (PKP2, DSP, DSC2 y DSG2) y de la LMNA
- c. Si el anterior es negativo, se estudiarán los genes sarcoméricos: MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, ACTC, MYL2, MYL3 y TNNC

**PACIENTE CON MUERTE SÚBITA \leq 35 AÑOS CON
"AUTOPSIA BLANCA" O SIN AUTOPSIA"**



1. ESTUDIO CLÍNICO DE FAMILIARES:

- a. Se realizará ECG, ECO y ERGOMETRÍA a todos los familiares de 1º grado.
 - i. Si hay sospecha de Síndrome de Brugada, se realizará test de provocación farmacológico (flecainida, procainamida, etc.)
 - ii. Si hay sospecha de Displasia/Miocardiopatía arritmogénica de VD, se realizará cardiorresonancia magnética
- b. Si todo lo anterior es negativo se valorará realizar, según caso particular, test de provocación del síndrome de Brugada

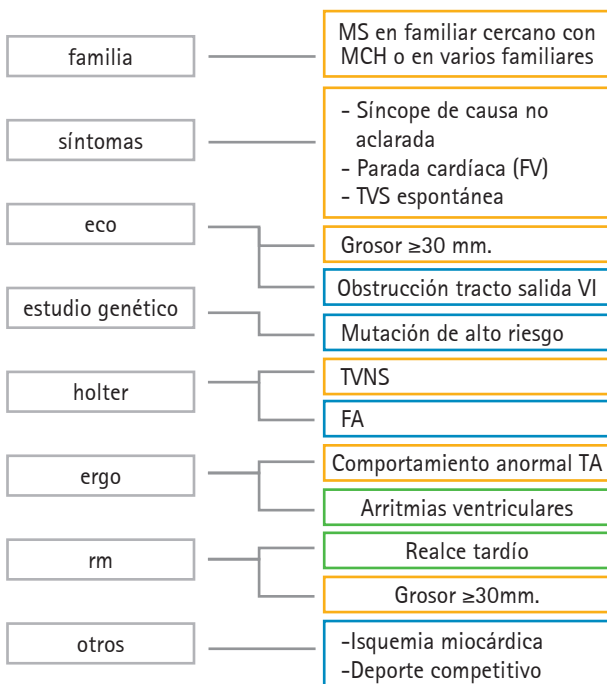
2. **SEGUIMIENTO CLÍNICO.** Aquellos familiares con estudio no concluyente se revisarán clínicamente, dependiendo de la edad y de la posible cardiopatía familiar sospechada


- a. Entre los 10-20 años: revisión anual
- b. Entre los 20-30 años: revisión cada 2-3 años
- c. Entre los 30-35 años: revisión cada 3-5 años

5 | PROTOCOLOS DE ACTUACIÓN EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)


5.1. ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO

MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)






En color naranja: Criterios considerados como mayores para riesgo de muerte súbita en documentos de consenso (Maron&McKenna, EHJ 2003;24:1965-1991).



En color azul: Criterios definidos como posiblemente relacionados con riesgo de muerte súbita en determinados pacientes en documentos de consenso (Maron&McKenna, EHJ 2003;24:1965-1991).



En color verde: Posibles factores relacionados con pronósticos adversos descritos en artículos (Gimeno et al;EHJ 2009(21):2599; Bruder et al; JACC 2010;56(11):888).

ESTRATIFICACIÓN DE RIESGO EN MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

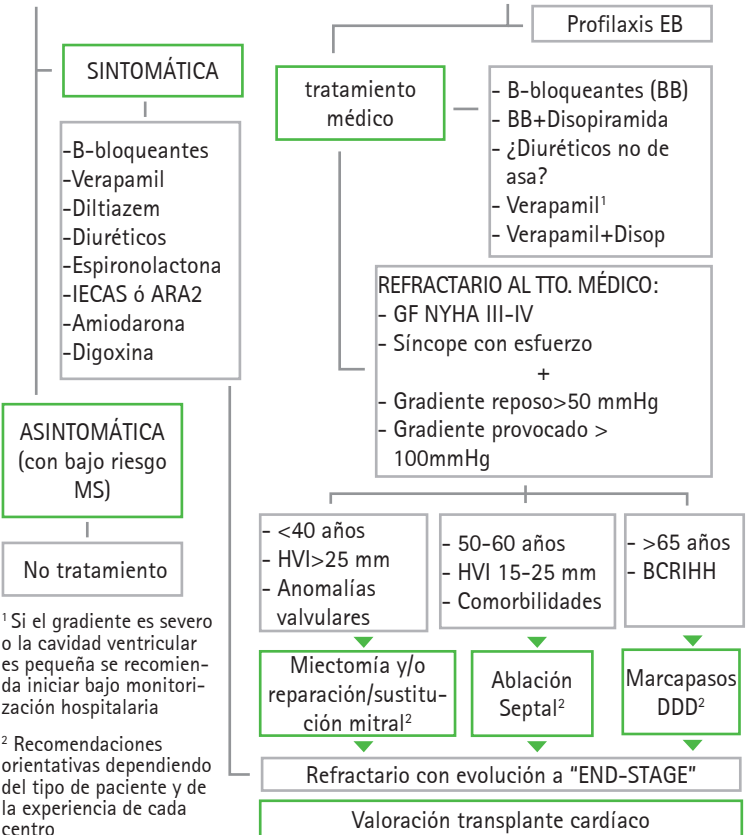
CRITERIOS MAYORES DE MUERTE SÚBITA		OTROS CRITERIOS DE MUERTE SÚBITA
<ul style="list-style-type: none"> -TVNS en <30 años -MS en familiar cercano con MCH o en varios familiares -Síncope recurrente en jóvenes -Respuesta anormal TA en <50 años -Grosor ≥ 30 mm -Parada cardíaca (FV)* -TVS espontánea* 		<ul style="list-style-type: none"> - Mutación alto riesgo -Obstrucción severa ($>80-90$ mmHg) -Disfunción sistólica - Cardiopatía isquémica asociada - Aneurisma apical VI -Realce tardío extenso
0	0	RIESGO BAJO -No tratamiento o tratamiento sintomático
0	≥ 1	Considerar individualmente y reevaluar periódicamente
1*	0	RIESGO ALTO -DAI (amiodarona)
1	0	Considerar individualmente y reevaluar periódicamente
≥ 2	0	RIESGO MODERADO-ALTO -Considerar DAI /amiodarona -Reevaluar indicación DAI posteriormente
≥ 1	≥ 1	RIESGO MODERADO-ALTO -Considerar DAI /amiodarona -Considerar tratamiento obstrucción en casos de obstrucción severa -Reevaluar indicación DAI posteriormente
3	0	RIESGO ALTO -DAI (amiodarona)

5.2. TRATAMIENTO PACIENTES CON MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA

- Evitar sobrepeso
- Evitar deporte competitivo
- Despistaje de posibles trastornos de conducción o de vías accesorias asociadas
- Despistaje de cardiopatía isquémica asociada
- Control HTA
- Despistaje FA (anticoagulación)

MCH NO OBSTRUCTIVA
(en reposo y provocada)

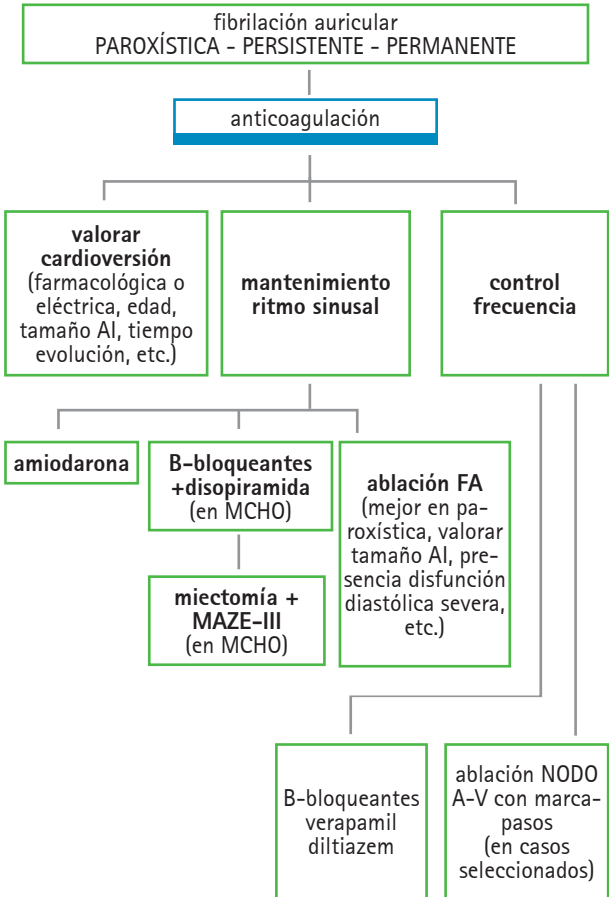
MCH OBSTRUCTIVA
(en reposo o provocada)



¹ Si el gradiente es severo o la cavidad ventricular es pequeña se recomienda iniciar bajo monitorización hospitalaria

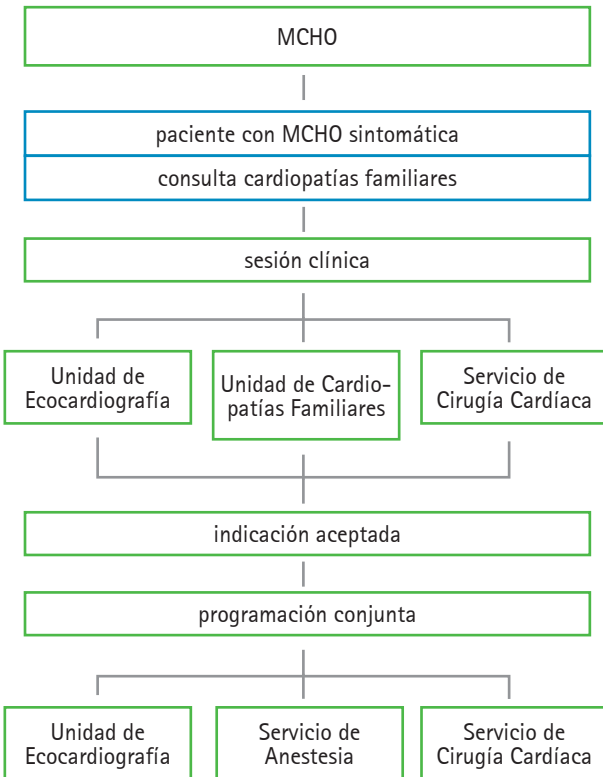
² Recomendaciones orientativas dependiendo del tipo de paciente y de la experiencia de cada centro

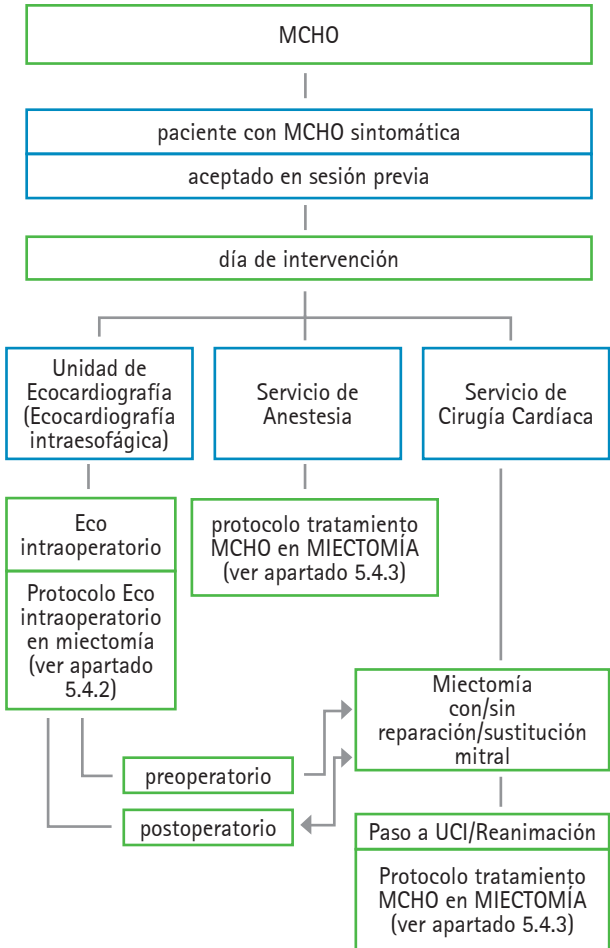
5.3. MANEJO DE PACIENTES CON FIBRILACIÓN AURICULAR



5.4. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA MCH OBSTRUCTIVA (MIECTOMÍA CON/SIN REPARACIÓN/SUBSTITUCIÓN MITRAL):

5.4.1. PROTOCOLO GENERAL





5.4.2. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA MCH OBSTRUCTIVA: ECOCARDIOGRAFÍA

• PRINCIPIOS GENERALES

- El paciente debe tener un ecocardiograma transtorácico previo de la Unidad
- El paciente debe haber sido presentado en sesión clínica previa con el servicio de cirugía cardíaca, la unidad de ecocardiografía y la unidad de cardiopatías familiares
- El día de la intervención, que debe ser consensuado entre los distintos servicios, habrá un ecocardiografista especializado en eco intraesofágico en el quirófano correspondiente

• ECO INTRAOPERATORIO, EXAMEN PREQUIRÚRGICO.

Debe incluir la valoración de los siguientes aspectos:

- Válvula aórtica: insuficiencia, estenosis, coaptación, movilidad de las valvas semilunares
- Tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI):
 - .: Punto de contacto con la valva anterior de la válvula mitral, grosor del septo interventricular, presencia de cuerdas accesorias y pseudotendones
 - .: Doppler del tracto de salida (considerar isoprenalina si es necesario)
- Válvula mitral: movilidad de las valvas, presencia de insuficiencia mitral (IM) y dirección del jet
 - .: Movimiento sistólico anterior de la válvula mitral (SAM) Doppler de la IM
- Ventrículo izquierdo: función ventricular, disposición de los músculos papilares. Distribución de la hipertrofia ventricular. Grado de rotación
- Aurícula izquierda: dilatación, presencia de

trombos, visualización de la orejuela. Integridad del septo interauricular

- **ECO INTRAOPERATORIO: EXAMEN POSTQUIRÚRGICO.**

Debe incluir la valoración de los siguientes aspectos:

- TSVI: presencia de gradiente o SAM
- Válvula mitral: IM, grado, necesidad de reintervención (?)
- CIV: comunicación interventricular
- Ao: válvula aórtica, competencia y movilidad

5.4.3. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA MCH OBSTRUCTIVA: TRATAMIENTO MÉDICO Y CUIDADOS PERIOPERATORIOS

- **PRINCIPIOS GENERALES**

- Mantener normovolemia
- Evitar taquicardia y vasodilatación
- Monitorización electrocardiográfica por peligro de bloqueo A-V
- Evitar en el perioperatorio la disopiramida
- Evitar los agonistas B-adrenérgicos
- Ser agresivo en el tratamiento de las arritmias: cardioversión eléctrica precoz si necesaria

- **ANTES DE LA INTERVENCIÓN**

- Suspender la disopiramida
- Mantener los beta-bloqueantes hasta el día de la cirugía
- Si el paciente tiene un DAI avisar previamente a la Unidad de Arritmias para que desactiven dispositivo (funciones de descarga y antitaquicardia)
- Vigilar aporte de líquidos (por ejemplo 1 l/12 horas)
- Premedicar con ansiolíticos; evitar anticolinérgicos

- **DURANTE LA INTERVENCIÓN**

- Mantener precarga
- Evitar crono o inotropos positivos
- Considerar B-Bloqueantes para el control de la frecuencia cardíaca: Ej. el esmolol
- Usar , si necesario, vasoconstrictores para mantener las resistencias vasculares sistémicas: Fenilefrina o noradrenalina
- Mantener la frecuencia cardíaca en valores normales/bajos
- Comprobar los umbrales y voltajes de los cables del marcapasos antes de cerrar el tórax
- Si hipotensión:
 - .: Líquidos y vasoconstrictores deben ser la primera línea de tratamiento
 - .: Considerar betabloqueantes si la frecuencia cardíaca está alta (Ej.: esmolol)
 - .: No usar efedrina o adrenalina

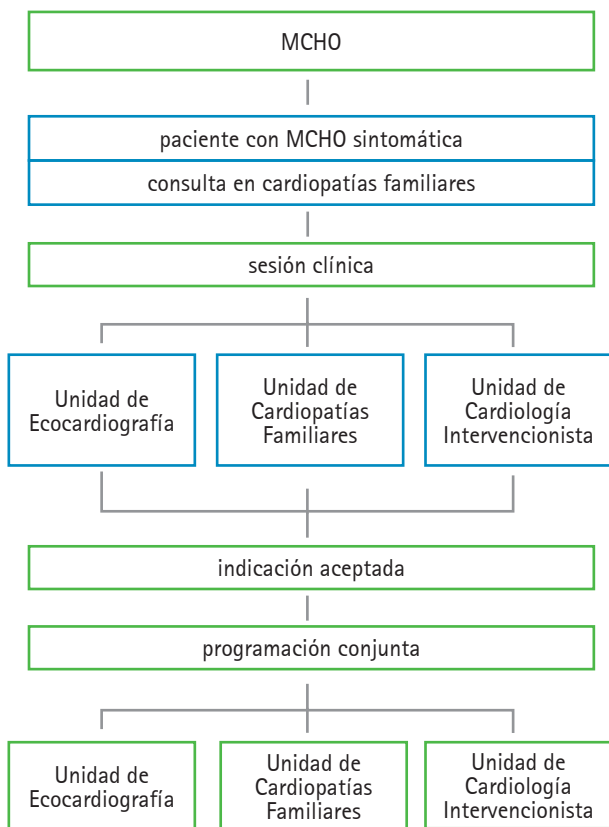
- **TRAS LA INTERVENCIÓN QUIRÚRGICA**

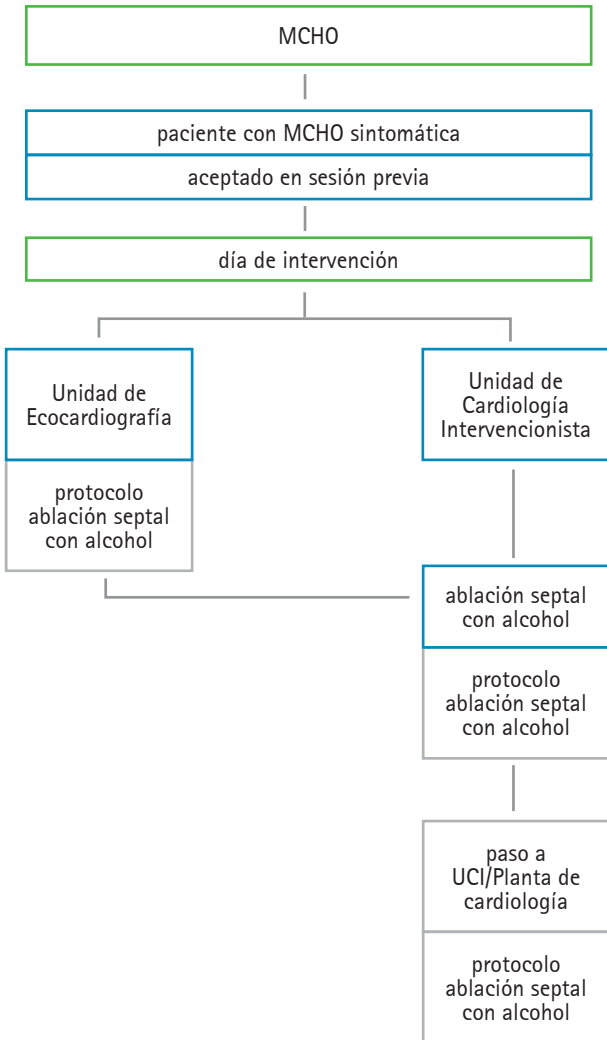
- En la UCI/Reanimación
 - .: Mantener volemia
 - .: Usar, si es necesario, alfa-1-agonistas como noradrenalina o fenilefrina
 - .: Evitar dopamina, adrenalina o inotropos positivos similares
 - .: Si se requiere un inotropo positivo (casos excepcionales) usar inhibidores de la fosfodiesterasa (Ej.: Milrinona)
 - .: Mantener siempre conectado el marcapasos
 - .: Mantener Hb>8 gr (en ocasiones los gradientes residuales pueden deberse a hematocritos bajos)
 - .: No dar disopiramida

- Día 1-2:
 - .: Paciente debe estar en cama monitorizada hasta que se retiren los cables del marcapasos y se haya hecho un ecocardiograma
 - .: ECG diario buscando bloqueos A-V
 - .: Buscar presencia de soplos (si puede ser realizar ecocardiograma el primer día)
 - .: Comenzar con betabloqueantes (a mitad de dosis) el 1-2 día
 - .: Diuréticos (furosemida) para corregir la ganancia de peso
 - .: Anticoagulación para prevención de TVP con HBPM, si no se necesitase anticoagulación completa por otras causas
- Día 3-4:
 - .: ECG diario buscando bloqueos A-V
 - .: Los cables del marcapasos se retirarán el día 4 si el paciente ya no está necesitando el marcapasos
 - .: Si el paciente estaba anticoagulado con sintrom previo a la cirugía, restaurar tratamiento una vez que se hayan retirado los cables del marcapasos, las guías y se haya hecho un ecocardiograma
- Paso a planta de cardiología:
 - .: Si es posible se mantendrá en cama con telemetría
 - .: Restaurar tratamiento con betabloqueantes progresivamente según tolerancia
 - .: Iniciar movilización progresiva
 - .: Programar cita de consulta externa previa al alta

5.5. ABLACIÓN SEPTAL CON ALCOHOL EN LA MCHO OBSTRUCTIVA

5.5.1. PROTOCOLO GENERAL





5.5.2. ABLACIÓN SEPTAL CON ALCOHOL EN LA MCHO: PROCEDIMIENTO Y CUIDADOS PERIOPERATORIOS

Contraindicados: pacientes con bloqueo de rama izquierda (BRI). El riesgo de Bloqueo AV completo que lleva a implantación de marcapasos definitivo es superior al 60% en pacientes con bloqueo de rama izquierda. Considerar implantación de marcapasos permanente previo a la realización de esta técnica.

1.- ABORDAJE

- El preferido es el femoral. Se colocan tres introductores (dos arteriales y uno venoso):
 - Derecho: arteria femoral introductor de 7F: CG
 - Izquierdo: arteria femoral 5-6F: Pigtail o Multipropósito 5-6F. (preferido Pigtail 4 orificios 5.2F, 125 cm, Cordis)
 - Vena femoral 6F: marcapasos. (cable 4F o 6F)

2.- HEPARINA

- 7000 a 10000 según peso.

3.- CORONARIOGRAFÍA

- Siempre primero la CD
- Luego la CI, buscando proyección en que se vean bien las septales mejores PA u OAD con craneal

4.- GUÍA INTRACORONARIA (GIC)

- curva pronunciada larga; no necesita curva distal en J
- empieza con BMW recta. Otras: hidrofílicas, Reflex (Cordis)

5.- GRADIENTES VI (PIGTAIL)/AORTA (CGUÍA)

- Medir el gradiente basal
- Medir el gradiente tras Valsalva y tras extra ventricular (empujar pigtail)
- Lavar frecuentemente los catéteres para tener buenos registros durante todo el procedimiento.

6.- CATÉTER BALÓN (CB)

- Preferidos Coaxial Concerto (Occam) con sólo una marca en extremo proximal o Maverick Coaxial de Boston. Tamaños habituales 1.5x10, 2.0x10 y 2.5x10 mm.
- Elegir tamaño ligeramente mayor que el vaso
- Pasarlo con la GIC o tras pasar la GIC
- Estar seguro que todo el balón está dentro de la septal
- Comprobar con inyecciones la posición del CB en relación a la DA y septal
- Hinchar el balón a 6 At y comprobar de nuevo la posición
- Tras estar seguro de la posición retirar la GIC
- Inyectar con jeringa de insulina de 1cc, contraste angiográfico por el CB para estar seguro de la posición y que no refluya a la DA. Hacer además un control angiográfico en la DA por el catéter guía para asegurarnos que no hay ningún problema.

7.- CONTROL ECOCARDIOGRÁFICO

- Realizar diferentes tomas del septo basales (longitudinal, eje corto, apical 2C y 4C y subdiafragmático). Especial interés en grabar imágenes que puedan ser sospechosas o confusas posteriormente, como calcificaciones o imágenes de catéteres o cable

de marcapasos. Importante identificar basalmente zona de músculos papilares derechos e izquierdos y pared lateral de ventrículo izquierdo y libre de ventrículo derecho. Localizar zona de contacto de válvula mitral, SAM.

- Posteriormente inyectar LEVOVIST 1cc, con jeringa de insulina de 1cc a través del CB septal
- Si hay dudas se puede volver a repetir
- Volver a realizar y grabar los mismos cortes ecocardiográficos basales
- Estar seguro de la localización en el septo del levovist y que no vaya a zonas no septales.
- Si se observa el contraste en otras zonas del corazón diferentes al septo, NO PONER EL ALCOHOL.
- No desinflar el balón entre el control ecocardiográfico y la inyección de alcohol.

8.- INYECCIÓN DE ALCOHOL

- Viene en ampollas de alcohol etílico del 95% al 99%, algunas etiquetadas como "Alcohol absoluto".
- Comprobar de nuevo la posición del balón con respecto a la septal y DA.
- Llenar 2 jeringas de 1cc de insulina con el alcohol.
- Antes de inyectar poner de 3 a 5 mg de morfina y repetir si tiene mucho dolor,
- Poner el reloj de tiempo en marcha
- Inyectar lentamente 1 cc de alcohol por minuto con control tanto de gradientes como ecocardiográfico.
- Si no aparece bloqueo se inyecta entre (1/2 a 1 cc) más dependiendo del peso del paciente y de la respuesta del gradiente tanto basal como tras extra ventricular. La dosis habitual total son 2 cc; como regla la dosis necesaria es de 1 cc por cada 10 mm

- de espesor del septo.
- Volver a realizar y grabar los mismos cortes ecocardiográficos que se han realizado con anterioridad. El alcohol aparece contrastado en blanco. Confirmamos que el alcohol se dirige a la zona deseada. En caso de que se contrasten zonas no deseadas interrumpir la inyección de alcohol pero nunca deshinchar el balón antes de pasados 10 minutos.
 - Tras inyectar se esperan 10 minutos con el CB hinchado, (Muy importante)
 - Se lava frecuentemente con agua el pigtail y CGuía para tener buenas presiones y gradientes.
 - Una vez cumplidos los 10 minutos deshinchar el balón y mantener la presión negativa en ambas luces (luz del balón y luz interna) mientras se retira el CB, utilizar una jeringa de 20 cc con agua heparinizada para ejercer la presión negativa. No se aconseja realizar ningún purgado del CB ni progresar la guía intracoronaria.
 - Comprobación angiográfica de la oclusión del rama septal y la ausencia de implicación de la DA.
 - Solo en caso de aparecer Bloqueo AV completo, tanto durante el procedimiento como en las horas o días posteriores, se aconseja tratamiento con corticoides (Solu-Moderin 250 mg iv. en bolo y posteriormente 100 mg iv cada 12 horas durante 3 días)

9.- FIN DEL PROCEDIMIENTO

- Se pueden retirar las vías arteriales (angioseal o perclose), se deja el marcapaso durante 24-48 horas. En caso de acceso arterial complicado o no poseer dispositivos de cierre arterial esperar a retirada y compresión hasta pasado el efecto de la

anticoagulación.

- Se recomienda anticoagulación completa con heparina por la vía venosa donde está implantado el cable de marcapasos, especialmente si es preciso marcapasos durante más de 24 horas. (Más del 50% desarrollan BAV completo durante el ingreso aunque solo un 5% precisarán marcapasos permanente)

10.- EN LA UNIDAD CORONARIA

- Cuidados rutinarios de paciente infartado
- Morfina si dolor
- Recogida de enzimas y electrocardiogramas seriados.
 - El pico de CK es variable, habitualmente en torno a 600 u 800, excepcionalmente superior a 1200 de CK total.
 - Es típica la aparición de BRD (>60%) que habitualmente es persistente.
 - El QRS suele ensancharse durante el ingreso y acortarse parcialmente durante el seguimiento.
 - El intervalo QT pueden alargarse aunque debe mantenerse dentro de límites normales, se normaliza habitualmente en el seguimiento.
- Es conveniente reiniciar los betabloqueantes unas horas antes de retirar el marcapasos; habitualmente 12-24 horas tras el procedimiento.
- Puede pasar a la planta si no hay complicaciones en 48 horas.

11.- EN LA PLANTA DE CARDIOLOGIA

- Debe estar ingresado 1 semana desde el procedimiento por el riesgo de bloqueo tardío brusco.
- En casos de particular alto riesgo de bloqueo AV

puede retirarse el acceso venoso femoral y dejar una vía yugular durante unos días. El paciente puede iniciar deambulaci3n y tendr1 un acceso venoso central en caso de necesidad de marcapasos.

- Importante disponer de desfibrilador con opci3n de marcapasos percut1neo en la planta. La aparici3n de un bloqueo AV completo tardío no es rara.
- Mantener monitorizado con telemetría en la planta
- Realizar ecocardiografía de control antes del alta (es frecuente no observar disminuci3n de los gradientes o disminuciones muy leves, en ocasiones quedan se observan imágenes blanquecinas en la zona infartada a los pocos días del procedimiento)
- Prueba de esfuerzo no superior a subm1xima previa al alta. Valorar capacidad funcional, ausencia de arritmias o bloqueos

12.- SEGUIMIENTO

- Control mensual, semestral y posteriormente anual.
- El resultado final s3lo se alcanza transcurridos 3-4 meses. Los gradientes pueden necesitar hasta un ańo para estabilizarse, mientras el ventrículo se remodela.
- En promedio, al final del proceso el grosor septal se reduce unos 5mm, el gradiente se reduce dr1sticamente (un 70%) en un 90% de los casos. Habitualmente tambi3n se observan pequeńos cambios en el di1metro auricular izquierdo (reducci3n en 3-4mm).
- En ocasiones es posible repetir el procedimiento ampli1ndolo a otras ramas septales si el resultado no es 3ptimo y existen ramas susceptibles.

6 | BIBLIOGRAFÍA SELECCIONADA

1. **American College of Cardiology/European Society of Cardiology clinical expert consensus document on hypertrophic cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology Foundation Task Force on Clinical Expert Consensus Documents and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines.** Maron BJ et al. Task Force on Clinical Expert Consensus Documents. American College of Cardiology; Committee for Practice Guidelines. European Society of Cardiology. *J Am Coll Cardiol.* 2003 Nov 5;42(9):1687-713.
2. **Experience from clinical genetics in hypertrophic cardiomyopathy: proposal for new diagnostic criteria in adult members of affected families.** McKenna WJ et al. *M. Heart.* 1997 Feb;77(2):130-2.
3. **Genetic evaluation of cardiomyopathy--a Heart Failure Society of America practice guideline.** Hershberger RE et al. Heart Failure Society of America. *J Card Fail.* 2009 Mar;15(2):83-97
4. **Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies.** Collaborative Research Group of the European Human and Capital Mobility Project on Familial Dilated Cardiomyopathy. Mestroni L et al. *Eur Heart J.* 1999 Jan;20(2):93-102
5. **Mutations in sarcomere protein genes in left ventricular noncompaction.** Klaassen S et al. *Circulation.* 2008 Jun 3;117(22):2893-901. *Epub* 2008 May 27

6. **Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the Task Force Criteria.** Marcus FI et al. *Eur Heart J.* 2010 Apr;31(7):806-14. Epub 2010 Feb 19.
7. **Genetic and molecular basis of cardiac arrhythmias: impact on clinical management parts I and II.** Priori SG et al. *Circulation.* 1999 Feb 2;99(4):518-28
8. **Genetic and molecular basis of cardiac arrhythmias: impact on clinical management part III.** Priori SG et al. *Circulation.* 1999 Feb 9;99(5):674-81
9. **Brugada syndrome: report of the second consensus conference.** Antzelevitch C et al. *Heart Rhythm.* 2005 Apr;2(4):429-40. Review. Erratum in: *Heart Rhythm.* 2005 Aug;2(8):905
10. **Active Cascade Screening in Primary Inherited Arrhythmia Syndromes: Does It Lead to Prophylactic Treatment?** Hofman N et al. *J Am Coll Cardiol.* 2010 Jun 8;55(23):2570-2576.
11. **Yield of genetic screening in inherited cardiac channelopathies:How to prioritize access to genetic testing.** Bai R et al. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2009;2:6-15
12. **The revised Ghent nosology for the Marfan Syndrome.** Loeys BL et al. *Med Genet* 2010;47:476-85.
13. **Aneurysm syndromes caused by mutations in the TGF-beta receptor.** Loeys BL et al. *N Engl J Med* 2006;355(8):788-98.
14. **Guidelines to diagnosis and monitoring of Fabry disease and review of treatment experiences.** Martins AM et al. *J Pediatr.* 2009;155(4 Suppl):S19-31.

15. **Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases.** Charron P et al. *Eur Heart J.* 2010 Nov;31(22):2715-26
16. **Guidelines for the management of atrial fibrillation. The Task Force for the Management of Atrial Fibrillation of the European Society of Cardiology (ESC).** Camm AJ et al. *European Heart Journal* (2010) 31, 2369–2429
17. **Estrategia del tratamiento medico y quirúrgico. Miectomía.** MT Tomé Esteban Et WJ Mckenna. En: **Miocardopatía hipertrófica. Sociedad española de cardiología. Acción Médica 2009; pag 89-98**
18. **Ablación septal alcohólica.** M Valdés Et JR Gimeno. En: **Miocardopatía hipertrófica. Sociedad española de cardiología. Acción Médica 2009; pag 99-108**

7 | ANEXO

7.1. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA (MCH)

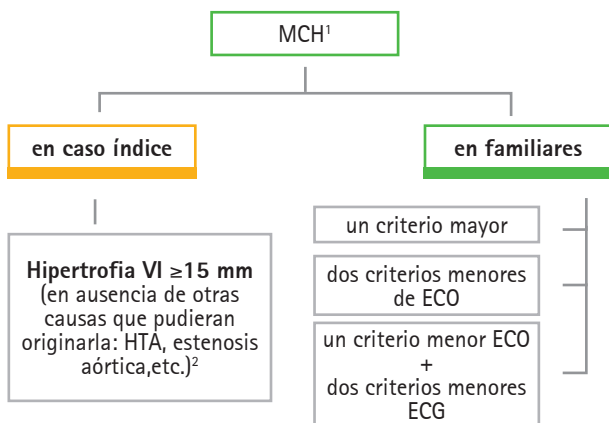
	En caso índice ¹	En familiares de 1º grado**	
		criterios mayores	criterios menores
ECO	HVI ≥15 mm*	<ul style="list-style-type: none"> - HVI ≥13 mm en septo anterior o pared posterior - SAM severo (contacto valva con septo) 	<ul style="list-style-type: none"> - HVI 12 mm - SAM moderado (no contacto) - Valvas mitrales redundantes
ECG	-	<ul style="list-style-type: none"> - HVI + alteraciones de la repolarización (Romhit&Estes) - Inversión onda T en I y aVL (≥3mm), V3 a V6 (≥3 mm) o en II, III y aVF (≥5 mm) - Ondas Q patológicas (>40 ms o > 25% onda R) en al menos 2 derivaciones en II, III y aVF (en ausencia de hemibloqueo anterior izquierdo), V1-V4; o en I, aVL, V5-V6 	<ul style="list-style-type: none"> - BCR o defecto de la conducción intra-ventricular (menor) en derivaciones izquierdas - Alteraciones de la repolarización en derivaciones izquierdas - Onda S >25 mm en V2
Otros	-	-	<ul style="list-style-type: none"> - En jóvenes: dolor torácico inexplicado, disnea desproporcionada o síncope relacionado con esfuerzo

(Maron BJ, McKenna WJ et al. J Am Coll Cardiol. 2003 Nov 5;42(9):1687-713; McKenna WJ et al. Heart 1997;77:130-2)

BCR: Bloqueo completo de rama, HVI: hipertrofia ventricular izquierda, SAM: movimiento sistólico anterior de la válvula mitral

* en ausencia de otras causas que pudieran originar HVI: HTA, estenosis aórtica, etc.

** Criterios no aplicables a < de 10 años (requieren una corrección por superficie corporal)



¹ Aunque el criterio clínico más utilizado es un grosor ventricular izquierdo ≥ 15 mm, los estudios genotipo-fenotipo han demostrado que incluso un grosor normal es compatible con la presencia de una mutación en un gen relacionado con la MCH

² La HTA, el deporte o la estenosis aórtica pueden coexistir en un paciente con MCH y en ocasiones estas entidades pueden ser consideradas como factor modificador (facilitando la aparición de HVI en un paciente con mutaciones en genes relacionados con MCH)

7.2. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS MIOCARDIOPATÍA DILATADA (MCD)

(Mestroni et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. *Eur Heart J* 1999, 20:93-102)

CRITERIOS MAYORES

- Fracción de eyección del VI <45% y/o fracción de acortamiento <25%, diagnosticado por ecocardiograma, isótopos o ventriculografía
- Diámetro telediastólico ventricular izquierdo >117% del valor previsto corregido por la edad y superficie corporal, que corresponde a 2 desviaciones standard del límite normal previsto + 5% (de acuerdo con fórmula de Henry)*

Fórmula de Henry

(diámetro telediastólico del ventrículo izquierdo previsto = $45,3 [\text{superficie corporal}]^{1/3} - 0,03[\text{edad}] - 7,2$). (Una calculadora de la fórmula de Henry puede encontrarse en las paginas web: www.cardioregister.com o www.healthincode.com).

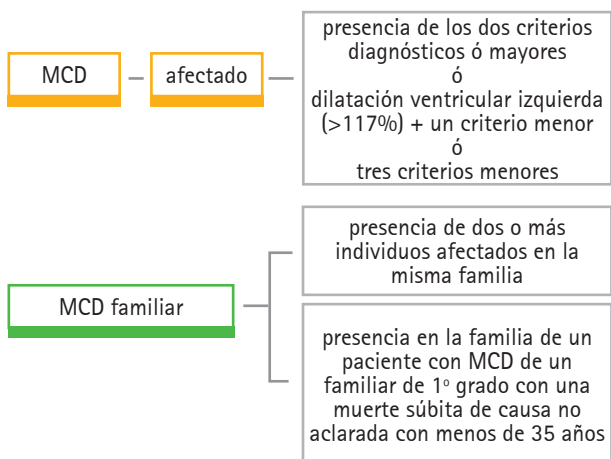
CRITERIOS MENORES

- Arritmias supraventriculares (fibrilación auricular o arritmias sostenidas) o ventriculares frecuentes (>1000/24 horas) o repetitivas (tres o más latidos con >120 l/m) antes de los 40 años de edad
- Dilatación ventricular izquierda (>112% del valor previsto)
- Disfunción ventricular izquierda con fracción de eyección <50% o fracción de acortamiento <28%
- Enfermedad del sistema de conducción no explicada: bloqueos AV de 2º ó 3º grado, BCRIHH o disfunción del nodo sinusal

- Muerte súbita inexplicada o accidente cerebrovascular antes de los 50 años
- Anormalidades segmentarias de la contractilidad (<1 segmento o uno si no estaba presente previamente) en ausencia de defectos de la conducción intraventricular o cardiopatía isquémica

CRITERIOS de EXCLUSIÓN

- Hipertensión arterial (>160/110 mmHg)
- Enfermedad arterial coronaria (obstrucción >50% del diámetro luminal de una rama principal)
- Consumo excesivo de alcohol (>40 gr/día en mujeres y >80 gr/día en varones durante más de 5 años)
- Taquiarritmias supraventriculares persistentes
- Enfermedades sistémicas
- Enfermedades del pericardio
- Enfermedades cardíacas congénitas
- Cor pulmonale



7.3. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DISPLASIA/ MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA DE VENTRÍCULO DERECHO *(Eur Heart J 2010)*

CRITERIO I (Disfunción global o regional y alteraciones estructurales)

criterio mayor

Por ECO-2D:

- **Aquinesia o disquinesia regional o aneurisma de VD** + Uno de los siguientes (medidos al final de la diástole):
 - **diámetro del tracto de salida de VD**, medido en eje paraesternal largo ≥ 32 mm (≥ 19 mm/m² si es indexado por superficie corporal) ó ≥ 36 mm medido en eje paraesternal corto (≥ 21 mm/m² si es indexado por superficie corporal)
 - cambio fraccional del área del VD ("Fractional area change" =FAC) $\leq 33\%$ (1)

criterio menor

Por ECO-2D:

- **Aquinesia o disquinesia regional de VD** + Uno de los siguientes (medidos al final de la diástole):
 - diámetro del tracto de salida de VD, medido en eje paraesternal largo ≥ 29 y < 32 mm (≥ 18 y < 19 mm/m² si es indexado por superficie corporal)
 - diámetro del tracto de salida de VD, medido en eje paraesternal corto, ≥ 32 y < 36 mm (≥ 18 y < 21 mm/m² si es indexado por superficie corporal)
 - Cambio fraccional del área del VD ("Fractional area change" =FAC) > 33 y $\leq 40\%$

Por resonancia:

- **Aquinesia o disquinesia o disincronía regional de la contracción de VD** + Uno de los siguientes:
 - Cociente entre el volumen de fin de diástole y la superficie corporal ≥ 110 ml/m² (hombres) ó ≥ 100 ml/m² (mujeres)
 - Fracción de eyección de VD $\leq 40\%$

Por resonancia:

- **Aquinesia o disquinesia o disincronía regional de la contracción de VD** + Uno de los siguientes:
 - Cociente entre el volumen de fin de diástole y la superficie corporal ≥ 100 y < 110 ml/m² (hombres) ó ≥ 90 y < 100 ml/m² (mujeres)
 - Fracción de eyección de VD > 40 y $\leq 45\%$

Por angiografía de VD:

- **Aquinesia regional, disquinesia o aneurisma**

CRITERIO II (Características tisulares de la pared)

Criterio mayor

Sustitución fibrosa del miocardio en al menos una muestra de biopsia endomiocárdica, con $< 60\%$ de miocitos residuales por análisis morfológico (o menos del 50% si es estimado), con o sin sustitución grasa

Criterio menor

Sustitución fibrosa del miocardio en al menos una muestra de biopsia endomiocárdica, con $60-75\%$ de miocitos residuales por análisis morfológico (o del $50-65\%$ si es estimado), con o sin sustitución grasa

CRITERIO III (Alteraciones de la repolarización)

Criterio mayor

Inversión de onda T de V1 a V3 (o en más derivaciones precordiales) en pacientes >14 años de edad, en ausencia de BCRDHH (QRS \geq 120 ms)

Criterio menor

- Inversión de onda T en V1-V2 en pacientes >14 años de edad y en ausencia de BCRDHH) o en V4, V5 o V6
- Inversión de onda T en V1, V2, V3 y V4 en pacientes >14 años de edad, en presencia de BCRDHH

CRITERIO IV (Alteraciones de la despolarización)

Criterio mayor

Onda Epsilon en las derivaciones V1 a V3 (señales de baja amplitud reproducibles, entre el final del complejo QRS y el inicio de la onda T)

Criterio menor

- Potenciales tardíos positivos (electrocardiograma de señal promediada) en al menos uno de tres parámetros, en ausencia de un QRS con duración \geq 110 ms en un ECG standard
- Duración del QRS filtrado (fQRS) \geq 114 ms
- Duración del QRS terminal $<$ 40 μ V (duración de la señal de baja amplitud) \geq 38ms

- Raíz cuadrada del voltaje de los 40 ms terminales $\leq 20 \mu\text{V}$ (RMS)
- Duración de la activación final del QRS \geq de 55 ms (medido desde el nadir de la onda S hasta el final del QRS, incluyendo R') en las derivaciones V1, V2 ó V3 en ausencia de BCRDHH

CRITERIO V (Arritmias)

Criterio mayor

Taquicardia ventricular, sostenida o no sostenida, con morfología de BRI con eje superior (eje del QRS negativo o indeterminado en derivaciones II, III y aVF y positivo en aVL)

Criterio menor

- Taquicardia ventricular, sostenida o no sostenida, con morfología de origen en tracto de salida de VD, BRI con eje inferior (eje del QRS positivo en II, III y aVF y negativo en aVL) o eje indeterminado.
- Más de 500 extrasístoles ventriculares en un Holter de 24 horas

CRITERIO VI (Historia familiar/genética)

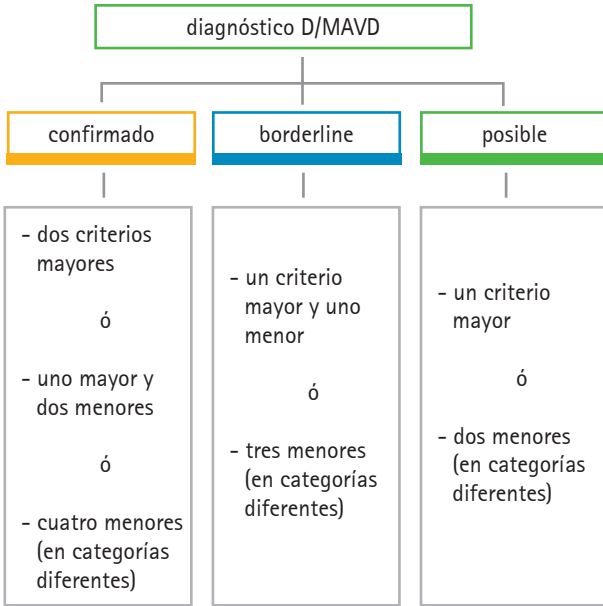
Criterio mayor

- **D/MAVD confirmada en un familiar de 1º grado** que cumpla los actuales criterios diagnósticos
- **D/MAVD confirmada por anatomía patológica** en autopsia o cirugía, en familiar de 1º grado
- **Identificación de una mutación patogénica asociada o probablemente asociada con D/MAVD** en el paciente en evaluación(2)

Criterio menor

- Historia de D/MAVD en un familiar de 1º grado en el que no es posible determinar si cumple los actuales criterios diagnósticos
- Muerte súbita prematura (<35 años) de un familiar de 1º grado en el que se sospecha una posible D/MAVD
- D/MAVD confirmada por anatomía patológica o mediante los actuales criterios diagnósticos, en un familiar de segundo grado

- (1) La "**Hipoquinesia**", no se incluye en los nuevos criterios. El **cambio fraccional del área del VD (FAC)** se calcula = $\text{Área al final de la diástole (cm}^2\text{)} - \text{Área al final de la sístole (cm}^2\text{)} / \text{Área al final de la diástole (cm}^2\text{)}$.
- (2) Se considera una mutación patogénica asociada o probablemente asociada con D/MAVD a aquella alteración del ADN que altera o se espera que altere la proteína codificada, no aparece o es rara en una gran población de controles sanos, y altera o se predice que altere la estructura o función de la proteína o se ha demostrado concluyentemente asociada con el fenotipo en una familia.



7.4. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (MCNC)

Criterios	
Ecocardiográficos	<p>De JENNI et al (<i>Heart</i> 2001;86:666-71)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de otras anomalías cardíacas estructurales asociadas - Más de tres trabéculas, que sobresalen de la pared ventricular izquierda, apicales a los músculos papilares visibles en un mismo plano ecocardiográfico - Espacios intertrabeculares perfundidos desde la cavidad ventricular (con Doppler color) - Relación >2 entre capa sin compactar y capa compactada en el segmento con mayor hipertrabeculación en telesístole <p>De CHIN et al (<i>Circulation</i> 1990;82:507-13)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Considera las trabéculas observadas en el apex ventricular (en eje paraesternal corto y en planos apicales) y el grosor ventricular de la pared libre en telediástole - Existe MCNC si la razón X/Y es ≤ 0.5, siendo X la distancia existente entre la superficie epicárdica a la parte más baja de la trabécula e Y la distancia de la superficie epicárdica al pico de la trabécula
Resonancia magnética	<p>De PETERSEN et al (<i>J Am Coll Cardiol</i> 2005;46:101-5)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Relación entre zona no compactada y zona compactada >2.3 en diástole

1 Como en la MCH los estudios genotipo-fenotipo han demostrado que incluso una hipertrabeculación que no cumpla los actuales criterios es compatible con la presencia de una mutación en un gen relacionado con la MCNC

7.5. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEL SÍNDROME DE BRUGADA

(Antzelevitch et al; *Brugada syndrome: report of the second consensus conference. Heart Rhythm. 2005 Apr;2(4):429-40*)

Patrón electrocardiográfico tipo I "coved type",
con o sin uso de drogas boqueantes de los canales de sodio

Y una de las siguientes **condiciones clínicas asociadas**

Condiciones clínicas asociadas:

- Fibrilación ventricular documentada
- Taquicardia ventricular polimórfica
- Historia familiar de muerte súbita cardíaca en menores de 45 años
- Patrón electrocardiográfico tipo I en otros miembros de la familia
- Taquicardia ventricular inducible con estimulación eléctrica programada
- Síncope
- Respiración agónica nocturna

Patrón electrocardiográfico tipo II y III
no son diagnósticos y requieren conversión a tipo I tras administración de un fármaco bloqueante del sodio

Y una de las siguientes **condiciones clínicas asociadas**

7.6. CRITERIOS DE GHENT REVISADOS PARA EL DIAGNÓSTICO DEL SD. DE MARFAN (SDM) Y SÍNDROMES RELACIONADOS *(Med Genet 2010)*

En ausencia de historia familiar

Criterios	Diagnóstico
Dilatación raíz aorta ($Z^{\#} \geq 2$) ó disección + Ectopia lentis	SDM*
Dilatación raíz aorta ($Z \geq 2$) ó disección + Mutación en FBN1	SDM
Dilatación raíz aorta ($Z \geq 2$) ó disección + ≥ 7 puntos en Hallazgos sistémicos <ul style="list-style-type: none"> - Signo de la muñeca y pulgar---3 puntos - Signo de la muñeca o pulgar---1 punto - Pectus carinatum---2 puntos - Pectus excavatum o asimetría torácica---1 punto - Deformidad del retropie---2 puntos - Pies planos---1 punto - Pneumotorax---2 puntos - Ectasia dural---2 puntos - Protusión acetabular---2 puntos - Relación segmento superior/segmento inferior reducida y relación brazo/altura aumentada y escoliosis no severa---1 punto - Escoliosis o cifosis toracolumbar---1 punto - Extensión reducida del codo---1 punto - Características faciales (3/5) (Dolicocefalia o cráneo alargado, enoftalmos, eje de los párpados lateralmente desplazado con fisuras palpebrales tipo Down, hipoplasia malar, retrognatia)---1 punto - Estrías en la piel---1 punto - Miopía >3 dioptrías---1 punto - Prolapso válvula mitral (todos los tipos)---1 punto 	SDM*
Ectopia lentis + Mutación en FBN1 previamente relacionada con enfermedad aórtica	SDM
Paciente joven (<20 años): <ul style="list-style-type: none"> - Mutación en FBN1 + Dilatación de raíz aórtica $Z \leq 3$ 	SDM potencial

Criterios	Diagnóstico
Paciente joven (<20 años): - Hallazgos sistémicos <7 y/o dilatación raíz aórtica limítrofe ($Z < 3$), sin mutación en FBN1	Enfermedad no específica del tejido conectivo
Ectopia lentis con o sin Hallazgos sistémicos + Mutación en FBN1 no relacionada con enfermedad aórtica	ELS (Síndrome de ectopia lentis)
Dilatación limítrofe de raíz de aorta ($Z < 2$) + ≥ 5 puntos en Hallazgos sistémicos (miopía, prolapso válvula mitral, estrías, incluyendo un rasgo esquelético), sin ectopia lentis	FENOTIPO MASS
Prolapso válvula mitral + dilatación limítrofe de la raíz de aorta ($Z < 2$) + Hallazgos sistémicos (<5) sin ectopia lentis	MVPS (Síndrome del prolapso de la válvula mitral)

**No deben presentar rasgos del síndrome de Shprintzen-Golberg, del síndrome de Loey-Dietz o del síndrome de Ehlers-Danlos (forma vascular) + debe haberse realizado estudio genético de TGFBR1/2, COL3A1 o análisis de colágeno si indicado (ver tabla diagnóstico diferencial más adelante)*

La medida de la raíz aórtica debe ser realizada paralela al plano de la válvula aórtica y perpendicular al eje del flujo sanguíneo. La medida de la raíz aórtica debe ser corregida por la edad y superficie corporal e interpretada como Z-score (Una calculadora del Z-score puede encontrarse en <http://www.marfan.org>)

En presencia de historia familiar

Criterios	Diagnóstico
Historia familiar de SDM (según criterios actuales) + Ectopia lentis	SDM*
Historia familiar de SDM (según criterios actuales) + Hallazgos sistémicos ≥ 7 puntos	SDM*
Historia familiar de SDM (según criterios actuales) + Dilatación de la raíz aórtica ($Z \geq 2$ en ≥ 20 años y $Z \geq 3$ en < 20 años)	SDM*
Paciente joven (< 20 años): - Historia familiar de SDM (según criterios actuales) + Mutación en FBN1 + Dilatación de raíz aórtica $Z \leq 3$	SDM potencial

**No deben presentar rasgos del síndrome de Shprintzen-Golberg, del síndrome de Loeys-Dietz o del síndrome de Ehlers-Danlos (forma vascular) + debe haberse realizado estudio genético de TGFBR1/2, COL3A1 o análisis de colágeno si indicado (ver tabla diagnóstico diferencial más adelante).*

Diagnóstico diferencial

Diagnóstico diferencial	Gen	Rasgos característicos
SD. de Loey-Dietz	TGFBR1 y 2	Úvula bifida/paladar hendido, tortuosidad arterial, hipertelorismo, aneurismas arteriales difusos, craneosinostosis, pie zambo, inestabilidad de la espina cervical, aparición de hematomas con facilidad, piel de terciopelo
SD. de Shprintzen-Glodberg	FBN1 y otros	Craneosinostosis, retraso mental
Sd. de Ehler-Danlos (vascular)	COL3A1, COL1A2, PLOD1	Aneurismas arteriales de tamaño moderado, insuficiencia valvular severa, piel translúcida, cicatrices distróficas, características faciales

7.7. "RED FLAGS" PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

(Siempre que se diagnostique una MCH tener en cuenta estos puntos clave o "red flags" que nos pueden orientar hacia una enfermedad de Fabry)

	Infancia	Adulto joven	Adulto
Historia familiar	<ul style="list-style-type: none"> - Insuficiencia renal o trasplante renal - Herencia recesiva ligada al X ("ausencia de transmisión varón-varón") 		
Presentación clínica	<ul style="list-style-type: none"> - Dolores neuropáticos - Hipohidrosis - Dolores abdominales 	<ul style="list-style-type: none"> - Proteinuria - Diagnóstico de MCH con más de 30 años - AIT o ACVs criptogénicos 	<ul style="list-style-type: none"> - Insuficiencia renal - Disfunción sistólica - Arritmias
Exploración física	<ul style="list-style-type: none"> - Angioqueratomas - Cornea verticillata (requiere valoración oftalmológica) - Características faciales 		
ECG	<ul style="list-style-type: none"> - PR corto 		<ul style="list-style-type: none"> - Bloqueo A-V - Bradicardia - Incompetencia cronotrópica
Ecocardiograma	<ul style="list-style-type: none"> - Hipertrofia VI - Hipertrofia VD - Engrosamiento valvular, regurgitación leve-moderada) 		
CRM	<ul style="list-style-type: none"> - Realce tardío en la pared posterobasal - Adelgazamiento de la pared posterior 		



health_{in}code

www.healthincode.com