

Nuevos avances en la identificación de pacientes con riesgo de muerte súbita

La muerte súbita cardiaca. La necesidad de una estrategia integral para combatirla

Sudden Cardiac Death. The Need for a Comprehensive Disease Management Strategy

Josep Brugada*

Hospital Clínic, Barcelona, España

La muerte súbita cardiaca se define como una muerte natural e inesperada de causa cardiaca que ocurre en la primera hora tras el inicio de los síntomas. Afecta a unas 30.000 personas al año en España, unas 10 veces más que los fallecidos por accidente de tráfico. Sin embargo, desgraciadamente sólo despierta interés mediático si afecta a un deportista joven, aparentemente sano. Hay dos edades de máxima incidencia: entre el nacimiento y los 6 meses de edad y entre los 45 y 65 años.

En la población adulta la causa más común, con mucho, es la cardiopatía coronaria, que representa el 80% de todas las muertes súbitas cardíacas. Por el contrario, en la población infantil-adolescente, la incidencia de muerte súbita cardiaca es mucho menor y tiene una etiología claramente diferente.

En el primer año de vida, las causas más comunes son las lesiones cardíacas congénitas y las miocarditis, aunque existe un grupo todavía inexplicado, llamado síndrome de muerte súbita del lactante, probablemente multifactorial, que incluye, entre otros, casos de arritmias primarias como el síndrome de QT largo, el síndrome de Brugada y el síndrome de QT corto.

Entre 1 y 30 años de edad, además de las enfermedades eléctricas primarias, incluida la taquicardia familiar catecolaminérgica, la muerte súbita se debe básicamente a las enfermedades orgánicas del corazón, como la cardiomiopatía hipertrófica, la miocardiopatía dilatada, la displasia arritmogénica del ventrículo derecho, las anomalías congénitas de las arterias coronarias y prácticamente todas las cardiopatías congénitas (estenosis aórtica, tetralogía de Fallot, transposición de grandes arterias, obstrucción vascular pulmonar).

Las estrategias para la prevención pasan por reconocer las enfermedades que pueden acabar en una muerte súbita. Las revisiones cardiológicas no invasivas simples (anamnesis, exploración física y ECG) pueden permitir que se sospeche una de estas enfermedades y, por lo tanto, primero confirmar el diagnóstico utilizando las pruebas necesarias (ecocardiograma, resonancia magnética, prueba de esfuerzo, cateterismo, etc.) y después tomar las medidas preventivas adecuadas.

Desgraciadamente, en muchos casos debemos realizar las confirmaciones diagnósticas una vez el paciente ha fallecido. En este caso, el interés está determinado por la necesidad de excluir la posibilidad de que se trate de una enfermedad transmisible genéticamente y que ponga en riesgo a otros miembros de la misma familia.

La valoración de los antecedentes, la información clínica de la que podamos disponer previamente, los resultados de la autopsia y, en su

caso, los análisis genéticos puede orientarnos hacia un determinado tipo de enfermedad y nos permite actuar en consecuencia, si es necesario, con el resto de la familia.

Los grandes avances en los últimos años se han realizado en el reconocimiento de las distintas enfermedades determinadas genéticamente, como el síndrome de QT largo, la fibrilación ventricular idiopática, el síndrome de Brugada, el síndrome de QT corto y la taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, pero también la displasia del ventrículo derecho o la miocardiopatía hipertrófica.

El prototipo de las principales enfermedades eléctricas, el síndrome de QT largo, fue descrito hace más de 40 años; 25 años después se describieron las primeras mutaciones en genes que codifican los canales iónicos transmembrana cardiaca como causa del síndrome, lo que abrió una nueva era de la genética molecular cardiaca. Desde entonces, la información no ha parado de crecer y los conceptos han evolucionado hacia una medicina personalizada basada, en muchos casos, en el perfil genético de cada individuo. La última enfermedad descrita fue el síndrome del QT corto en el año 2000; sólo 6 años después, ya se describía su causa genética.

La muerte súbita cardiaca es, por lo tanto, multifactorial y cualquier estrategia para combatirla requiere de un enfoque integral. Necesitamos saber las causas (hemos avanzado mucho en este terreno, aunque quedan algunas lagunas que cubrir), necesitamos identificar a los pacientes con riesgo de sufrirla (las campañas de reconocimientos simples a gran escala pueden ayudar, pero requieren la complicidad de las administraciones), necesitamos encontrar tratamientos adecuados en cada caso y precisamos concienciar a la población de que la muerte súbita es evitable y cada uno de nosotros algún día puede evitar una de ellas utilizando un desfibrilador de uso público.

Esta monografía intenta resumir el estado actual de la muerte súbita cardiaca, desde la epidemiología, el diagnóstico, las distintas causas y los tratamientos, hasta las posibilidades que nos brinda la genética para complementar las investigaciones y confirmar o desmentir una posibilidad de enfermedad genéticamente transmisible.

La muerte súbita no es inevitable, el reconocimiento de los pacientes en riesgo permite tratarlos y prevenir en ellos el desenlace fatal. Este reconocimiento pasa por las exploraciones clínicas clásicas, pero también por las modernas técnicas de genotipificación, ya al alcance de todos.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno.

*Autor para correspondencia: Hospital Clínic, Villarroel 170, 08036 Barcelona, España.
Correo electrónico: jbrugada@clinic.ub.es