

Cartas al Editor

Los médicos de urgencias también llaman a la puerta de la ecocardiografía**Emergency Physicians Also Knocking on the Door of Echocardiography****Sra. Editora:**

Agradecemos a Garcia Fernandez el excelente editorial dedicado a la ecocardiografía realizada por no cardiólogos¹, y queremos añadir que los médicos de urgencias también somos un grupo de profesionales a los que interesa profundamente mejorar nuestra calidad asistencial, apoyándose en la aplicación de técnicas no invasivas como la ecocardiografía clínica básica, especialmente en la valoración del paciente con insuficiencia cardiaca aguda. En un 45% no se dispone de ninguna información ecocardiográfica previa y, pese a que no se relaciona este hecho con un peor pronóstico en urgencias, sí pensamos que condiciona una infrutilización de tratamientos de base con reconocido beneficio sobre el pronóstico². Así pues, parece de sentido común introducir en la valoración de la insuficiencia cardiaca aguda la ecocardiografía básica a la cabecera del enfermo, como mínimo para un conjunto seleccionado de pacientes³. En este sentido, en nuestro centro, un hospital universitario de tercer nivel y de referencia territorial para 1,5 millones de personas, se ha realizado un programa de formación en ecocardiografía básica, con los siguientes objetivos: detección de líquido pericárdico, estimación subjetiva de la función ventricular, presencia de alteraciones de la motilidad de tipo segmentario y dimensiones de cavidades. Para ello se realizó formación teórica (8 h de fundamentos en ecografía y ecocardiografía básica) y práctica (realización de 25 a 30 estudios ecocardiográficos supervisados por un cardiólogo que realiza su labor asistencial en urgencias). El grado de satisfacción y aceptación de la técnica ha sido excelente, con un grado de aplicación en la práctica clínica habitual muy elevado. El objetivo primario de su uso fue en un 49% de las ocasiones la estimación subjetiva de la función ventricular izquierda; en un 33%, la detección de líquido pericárdico y en un 18%, la valoración de situación de *shock* y volumen intravascular. También hemos podido constatar que la curva de aprendizaje es muy rápida, con un

acceso adecuado a los planos e identificación de líquido pericárdico en las primeras 5 ecocardiografías; pero no solo eso, sino que también ha sido posible valorar de manera subjetiva, en este corto periodo de formación, la contractilidad cardiaca, defectos segmentarios de contractilidad y la dilatación y el tamaño de aurículas y ventrículos. Toda esta información puede ayudar a decidir que un paciente con insuficiencia cardiaca aguda y una contractilidad ventricular muy deprimida y no conocida puede beneficiarse de un estudio completo en el servicio de cardiología. Eso sí, sin olvidarnos de que estamos ante una ecocardiografía básica que no sustituye en ninguno de los casos la realización de una ecocardiografía reglada hecha en un gabinete especialista. No se puede poner puertas al campo.

Javier Jacob*, Ferran Llopis, Xavier Palom e Ignasi Bardes

Servicio de Urgencias, Hospital Universitari de Bellvitge, IDIBELL, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: jjacob@bellvitgehospital.cat (J. Jacob).

On-line el 1 de marzo de 2014

BIBLIOGRAFÍA

1. Garcia Fernandez MA. ¿Es posible entrenar a no cardiólogos para realizar ecocardiografía? Rev Esp Cardiol. 2014;67:168-70.
2. Jacob J, Herrero P, Martín-Sánchez FJ, Llorens P, Miró O, Perelló R, et al. Estudio ECO-EAHFE: análisis de los pacientes con ecocardiografía realizada previamente a una visita en urgencias por episodio de insuficiencia cardiaca aguda. Rev Clin Esp. 2011;211:329-37.
3. Llorens P, Miró O, Martín Sánchez FJ, Herrero Puente PO, Jacob Rodríguez J, Gil V, et al. Guía para el manejo de la insuficiencia cardiaca aguda en los servicios de urgencias, emergencias y unidades adscritas. Emergencias. 2011;23:119-39.

VÉASE CONTENIDOS RELACIONADOS:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.07.011>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.012>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.011>

Los médicos de urgencias también llaman a la puerta de la ecocardiografía. Respuesta**Emergency Physicians Also Knocking on the Door of Echocardiography. Response****Sra. Editora:**

Agradezco el comentario de Jacob et al sobre el editorial recientemente publicado en REVISTA ESPAÑOLA DE CARDIOLOGÍA¹ sobre la formación en ecocardiografía para médicos no cardiólogos. Su carta es una clara demostración de la necesidad de regular la práctica de la ecocardiografía por no especialistas, como su formación y sus competencias, y hacerlo cuanto antes, si no queremos que la formación adecuada para cada tipo de necesidad se convierta en una anarquía, y el médico no adquiera reglamentamente las competencias necesarias para el desempeño de su trabajo.

Ustedes, como médicos de urgencias, han identificado un problema (la necesidad de formación en ecocardiografía) y han tratado de solucionarlo como mejor han considerado de una manera «empírica». Han decidido, al no haber normas actuales, y en consenso con cardiólogos de su entorno, cuántas horas son, las competencias de formación y las habilidades concretas en el manejo del ecocardiograma en su área específica, y lo han hecho así por no existir regulación y unos niveles establecidos de lo que necesitan en su práctica diaria.

Sin duda, las cosas deberían funcionar de otra manera y no deberían ser ustedes con su buena voluntad, sino nuestra Sociedad a través de su Sección de Imagen y basándose en la experiencia, la que debería marcar las pautas de formación según las diferentes necesidades, como propongo en mi editorial. Les recomiendo que lean muy detenidamente una atractiva y, en mi opinión, fantástica propuesta que hace la potente Sociedad

Italiana de Ecocardiografía², que reclasifica la definición de ecocardiografía, en vías de regular diversos niveles de formación, competencia y uso. Así, definen y regulan 4 niveles de uso de la ecocardiografía que exigen formación, competencias y aplicación totalmente diferentes. El primero es el nivel básico (ecografía en el primer nivel diagnóstico, extensión de la exploración). El segundo es el ecocardiograma general (ecografías transtorácica, transefágica, de estrés y tridimensional). El tercer nivel sería la aplicación del ecocardiograma en situaciones específicas (intraoperatorio, en sala de hemodinámica, en unidad coronaria, en unidad de críticos). Por último, el nivel de aplicación en situación de urgencias, ecografía realizada a la entrada al paciente en urgencias o fuera de hospital en situación emergente. Obviamente, cada nivel regula una formación homogénea para obtener las competencias adecuadas en cada caso.

Desearía, por el bien del uso racional de la ecocardiografía —es decir, de nuestros pacientes—, que la Sociedad Española de Cardiología recogiera el guante y estableciera los criterios de formación de acuerdo con las necesidades en cada área específica de uso y, muy fundamentalmente, fuera del área cardiológica.

Miguel Angel Garcia Fernandez*

Unidad de Imagen Cardíaca, Instituto Cardiovascular Clínico, Hospital San Carlos, Departamento de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, Madrid, España

* Autor para correspondencia:

Correo electrónico: garciafernandez@ecocardio.com

On-line el 4 de marzo de 2014

BIBLIOGRAFÍA

1. Garcia Fernandez MA. ¿Es posible entrenar a no cardiólogos para realizar ecocardiografía? Rev Esp Cardiol. 2014;67:168-70.
2. Gullace G, Demicheli G, Monte I, Colonna P, Carej S, Caso P, et al. Reclassification of echocardiography according to the appropriateness of use, function-and competence-based profiles and application. J Cardiovasc Echo. 2012;22:91-8.

VÉASE CONTENIDO RELACIONADO:

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.011>

<http://dx.doi.org/10.1016/j.recesp.2013.11.012>

Utilidad del diagnóstico genético en la miocardiopatía hipertrófica de una mujer que desea ser madre: la información es clave



Usefulness of Genetic Diagnosis in a Woman With Hypertrophic Cardiomyopathy and the Desire for Motherhood: Information Is Key

Sra. Editora:

Nos gustaría felicitar a Villacorta et al¹ por la carta publicada, pero creemos necesario realizar unas consideraciones.

Se presenta el caso de una paciente con miocardiopatía hipertrófica (MCH) que quiere ser madre. Para evitar transmitir la enfermedad a su descendencia, desea realizar un diagnóstico preimplantacional. El estudio genético detecta dos «mutaciones» en *MYBPC3*: un truncamiento no descrito (Asn1023Lysfs*28) y una *missense* (Gly5Arg) previamente publicada. De la gran familia mostrada en el árbol genealógico, solo se dan datos de sus padres y un hermano: cada progenitor es portador de una de las mutaciones transmitidas; su hermano, del truncamiento. Dado que la paciente presenta las dos mutaciones, cada una heredada de un progenitor, la posibilidad de transmitir una de las mutaciones es del 100%. Los autores, al considerar que ambas «mutaciones» son patogénicas, recomiendan no realizar el diagnóstico preimplantacional¹.

Estamos de acuerdo en que se puede considerar patogénica la mutación Asn1023Lysfs*28. Se han descrito varias mutaciones en la misma región funcional del gen *MYBPC3* con un mecanismo similar, y todas ellas se han relacionado con MCH. Nosotros hemos identificado esta mutación en una paciente con MCH.

Sin embargo, dudamos en considerar patogénica la Gly5Arg. Se ha publicado en al menos siete artículos que han descrito a 7 portadores, pertenecientes a cinco familias distintas. Los índices son 3 pacientes con MCH, uno con miocardiopatía dilatada y un paciente con no compactada. Sin embargo, en estos artículos no se hace una descripción detallada de los casos y las familias. Así, por ejemplo, uno de los casos con MCH era portador de otra mutación en *MYBPC3* (Arg502Trp, mutación de patogenicidad conocida)², no se genotipificó a los familiares del paciente con miocardiopatía dilatada (con lo que no se puede conocer si la mutación cosegregaba en la familia)³, otro paciente con MCH tenía hipertrofia ventricular derecha (muy infrecuente en las MCH sarcoméricas) y no se dan datos del estudio familiar⁴, y en todos

los casos los estudios genéticos no han sido completos (se han estudiado pocos genes, por lo que podrían tener mutaciones en otros genes)²⁻⁵. Nosotros hemos detectado la Gly5Arg en heterocigosis en un recién nacido con hipertrofia severa, fallecido al mes de vida. Además, tenía una mutación en el gen *GAA*, que causa la enfermedad de Pompe. Al estudiar a la familia, encontramos que la Gly5Arg no cosegregaba con la enfermedad.

Si buscamos información sobre la variante Gly5Arg en bases de datos públicas como *Exome Sequencing Project*⁶, donde se ofrece información de estudios genéticos de población sana (sin miocardiopatías), resulta que se ha identificado en 7 de 4.159 caucásicos estadounidenses (0,16%). Si la prevalencia de la MCH en población general es de 1:500 (0,2%), Gly5Arg por sí sola tendría una prevalencia muy cercana a la descrita para toda la enfermedad. Por lo tanto, consideramos que la Gly5Arg es un polimorfismo poco frecuente en la población general y su patogenicidad debe ser puesta en duda. Quizá pueda tener un efecto modificador en presencia de otra mutación, pero es muy poco probable que por sí sola sea patogénica.

Este caso debe hacer reflexionar sobre la interpretación de los estudios genéticos. Su utilidad está claramente demostrada y ratificada por las guías clínicas actuales. Pero debemos ser críticos con sus resultados. No debemos considerar una variante genética como mutación patogénica simplemente porque se haya publicado previamente. Se debe valorar estas publicaciones, el número de genes estudiados, el número de portadores (afectados y sanos), la presencia de estudios familiares completos y si es posible disponer de información clínica adicional, estudios funcionales, etc. De gran utilidad son las bases de datos públicas (*Single Nucleotide Polymorphism Database*, *Exome Sequencing Project*, etc.) que nos informan sobre la presencia de estas variantes en miles de controles.

Por último, coincidimos con los autores en la necesidad de colaborar entre distintas sociedades científicas para consensuar en qué tipo de enfermedades puede realizarse este diagnóstico preimplantacional.

FINANCIACIÓN

Este trabajo se ha financiado parcialmente por la Red de Investigación Cardiovascular (RIC).