

Arrixaca
Hospital Clínico Universitario
Virgen de la Arrixaca



Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca



Información al paciente con una Cardiopatía Familiar

¿Qué es la UCF?

Está siendo atendido en la **Unidad de Cardiopatías Familiares (UCF)**. Con este folleto pretendemos facilitarle la información necesaria para que conozca mejor su funcionamiento. La UCF tiene particularidades que la diferencian de otras, por el hecho de ser **multidisciplinar**. La unidad está formada por especialistas de:

- Cardiología,
- Cardiología Pediátrica,
- Genética Médica,
- Cirugía Cardíaca,
- Anatomía Patológica (HGU Reina Sofía y HCUVA),
- Laboratorio de Cardiogenética (LAIB-IMIB),
- Centro de Bioquímica y Genética Clínica,
- Instituto de Medicina Legal de Murcia.

Le explicaremos el funcionamiento de las diferentes consultas, y los detalles del proceso de estudio con los tiempos necesarios para completar las pruebas y el tipo de exploraciones que le propondremos realizar. La mayoría de los pacientes que atendemos en nuestra Unidad no precisan ingreso hospitalario y los estudios se realizan de forma ambulatoria.

El equipo de la UCF le da la bienvenida. Estamos a su disposición para ayudarle en todo lo que necesite, procurando que el tiempo que esté en estudio o tratamiento con nosotros sea lo más agradable, seguro y eficaz posible. Si cuando la lea tiene alguna duda, pregunte y le ayudaremos a aclararla. El objetivo de todos los profesionales que trabajamos en este hospital es ofrecer una asistencia de calidad y un trato personalizado.

El Hospital

El Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCUVA) es un centro hospitalario y universitario de titularidad pública, que pertenece al Servicio Murciano de Salud (SMS).

El HCUVA quiere ofrecer una atención de calidad orientada a dar respuesta a las necesidades de los pacientes de nuestra Área de Salud (Área I, Murcia-Oeste) y en muchas enfermedades o procedimientos esta asistencia se extiende a personas de toda la Región de Murcia.

Esta actividad se extiende desde la atención de consultas externas hasta la oferta asistencial más especializada y compleja.

<https://www.murciasalud.es/pagina.php?id=7665&idsec=797>

¿Cómo le atendemos?

La información médica, la darán los médicos en la consulta. Cualquier duda o información adicional que quedara sin resolver o que le surja posteriormente puede comentarla en la próxima visita. La UCF tiene una página web donde encontrará información útil tanto sobre la organización de la unidad como sobre las enfermedades de causa genética a las que nos dedicamos.

<http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardiogenetica>

También puede contactar con nosotros a través del email de la unidad:

cardiopatias.familiares.sms@carm.es.

En cumplimiento de la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, sobre protección de datos de carácter personal, sus datos se destinarán únicamente como finalidad medicosanitaria que los usuarios requieren. Para cualquier información adicional sobre el funcionamiento del centro, sugerencia o reclamación, puede dirigirse al Servicio de Atención al Usuario (SAU), planta 0 edificio general, teléfono 968369670, email: sau.area1@carm.es.

Le rogamos que aporte los informes clínicos más importantes y la lista de medicamentos actuales en el momento de la consulta. A pesar de que existe historia clínica electrónica en todos los centros sanitarios de la Región de Murcia, esta no siempre es accesible desde nuestro hospital, en particular para algunos informes de otras Áreas de Salud.

Los informes que le facilitemos desde la UCF serán visibles para su Médico de Familia y los especialistas de referencia en el sistema historia clínica electrónica en Agora. También puede consultarse en la historia clínica electrónica de nuestro centro (Selene- HCUVA).

¿Cómo puedo ser valorado en la UCF si soy de otra comunidad?

Cualquier paciente del Sistema Nacional de Salud que lo necesite puede solicitar ser visto en nuestra unidad. Es preciso y obligado que el paciente de otra comunidad esté registrado en SIFCO (Sistema de Información de Fondos de Cohesión). Para ello debe comunicarse con el Servicio de Atención al Usuario de su hospital de origen. El hospital de origen valorará la justificación y tramitará la solicitud. En caso de duda sobre este proceso puede consultar en nuestro Servicio de Admisión (968 369510).

La UCF del HCUVA está reconocida como **unidad de referencia** nacional por el Ministerio de Sanidad Español como CSUR desde el año 2013, y más recientemente como unidad de referencia Europea por la Comisión European (ERN, Guard-Heart, <http://guardheart.ern-net.eu/>) desde 2017. Para la acreditación se precisó de una exhaustiva evaluación basada en criterios de experiencia, docencia e investigación.

Servicio de aviso recordatorio por SMS

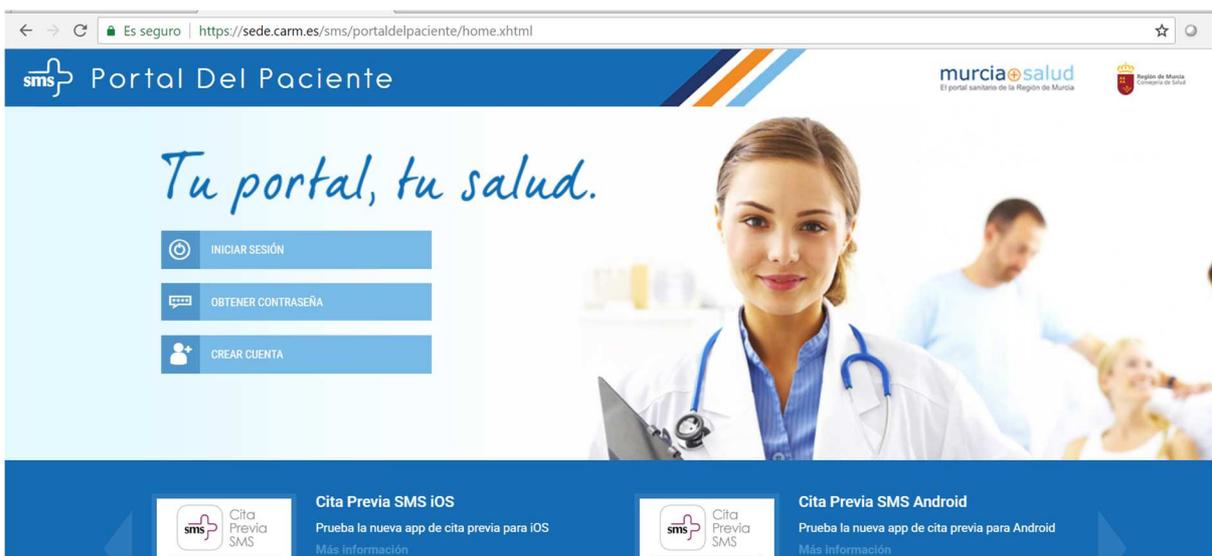
Para evitar olvidos en las citas, recientemente se ha activado un servicio de aviso por mensaje de SMS. Recibirá un texto a su móvil 4 días antes de la fecha de la cita. En este mensaje se le indican los detalles de la consulta en la que está citado, la localización, además de la fecha y hora. En caso de duda con las citas puede consultar al 968 369547.

El Portal del Paciente

Todos los pacientes pueden acceder on-line a una parte de su historial médico. El Servicio Murciano de Salud ha desarrollado recientemente una aplicación de acceso seguro para los pacientes. El objetivo es acercar los diferentes servicios sanitarios a nuestros pacientes.

Todos los pacientes pueden solicitar el alta en este servicio. Desde casa podrá consultar sus informes, comprobar y gestionar sus citas. Las posibilidades de esta aplicación se espera se incrementen en el futuro. Solicite una clave para darse de alta a su médico, o en el Servicio de Atención al Usuario.

<https://sede.carm.es/sms/portaldelpaciente/home.xhtml>



Consentimiento informado

Con el fin de respetar el derecho a la autonomía del paciente para poder tomar decisiones respecto a su enfermedad, disponemos de un documento de información previa para cada procedimiento, que consiste en la explicación de su enfermedad, sus efectos, riesgos y beneficios de un determinado procedimiento diagnóstico y/o terapéutico recomendado, y sus alternativas.

Su médico responsable le pedirá la aprobación y el consentimiento para realizarlo.

Voluntades anticipadas

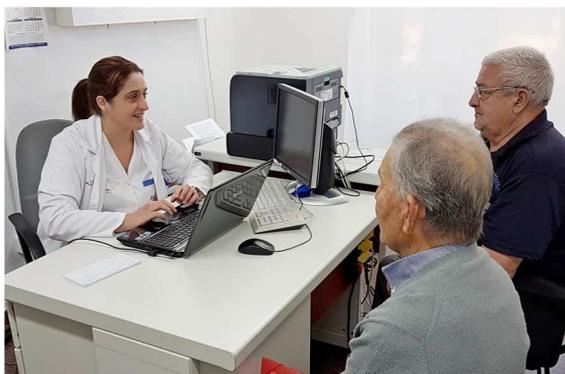
El documento de voluntades anticipadas es el documento, dirigido al médico responsable, donde usted puede, de manera libre, expresar las instrucciones que quiera que se tengan en cuenta sobre su atención sanitaria cuando se encuentre en una situación en que, por circunstancias derivadas de su estado físico o psíquico, no pueda expresar su voluntad. Se puede informar en el Servicio de Atención al Usuario, planta 0 edificio general, teléfono 968369670, email: sau.area1@carm.es.

Justificantes de asistencia

Si necesita algún justificante de asistencia, por haber acudido a realizar una revisión o por acompañante, puede solicitarlo en el Servicio de Admisión General. También puede pedirlo en el área administrativa de Cardiología en la 3ª planta del Policlínico. Pregunte por el personal auxiliar de Cardiología.



El Dr. Juan Ramón Gimeno, coordinador de la UCF y las auxiliares del Servicio de Cardiología del Policlínico Dña. Paloma Carrilero y Dña. Maribel Melgarejo



D. David López Cuenca y
Dña. Mari Carmen Olmo son
los enfermeros de la UCF

¿Dónde estamos?

La primera consulta en la UCF es la agenda CAR-69 (o CAR-44) y la primera persona que les atenderá será uno de nuestros enfermeros. Esta consulta situada en la 3ª planta del edificio Policlínico en el área de Cardiología y funciona los lunes o martes por la mañana.

En esta consulta se le preguntará por la enfermedad cardiaca posiblemente hereditaria que padece, se realizará un árbol familiar y se le facilitará información detallada. En el caso en el que se considere necesario un estudio genético se realizaría una extracción de sangre en ese momento. Para la realización de esta analítica no es preciso que esté en ayunas.

A partir de esta primera visita se cursarán citas para sus familiares de primer grado que pudieran estar en riesgo de padecer la misma enfermedad, en las consultas de screening de las tardes (agendas CAR-66 lunes por la tarde para canalopatías, y martes por la tarde CAR-47 para miocardiopatías). Estas consultas están situadas en la zona de Ecocardiografía situada en la 6ª planta del edificio general de la Arrixaca.

El equipo Médico de Cardiología de adultos está compuesto por 5 especialistas:

- Juan Ramón Gimeno, Coordinador de la Unidad.
- Carmen Muñoz Esparza, Especialista en Electrofisiología y Arritmias.
- Marina Navarro, Cardióloga Clínica- Insuficiencia Cardiaca.
- Juan José Santos Mateo, Cardiólogo Clínico.
- Ana Rodríguez Serrano, Cardióloga Clínica.

El **jefe de Servicio de Cardiología** es el Dr. Domingo Pascual Figal. La **supervisora de enfermería** de Área del Servicio de Cardiología es Dña. Concepción Fernández Redondo.

El responsable de la Sección de **Cardiología Pediátrica** es el Dr. Francisco José Castro, jefe de Sección y la responsable del **Laboratorio de Cardiogenética** es la Dra. María Sabater Molina.

Puede consultar el organigrama completo en la web:
<http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardiogenetica/el-centro>

Para gestión de citas puede escribir al email del Servicio de Admisión:
policlinico.hcuva.sms@carm.es



Los Cardiólogos Pediátricos, Dr. Francisco José Castro, Dr. Miguel Navalón, Dra. Fuensanta Escudero y la Jefa de Servicio de Genética Médica, la Dra. Encarnación Guillén.

¿Por qué me valoran en la UCF?

La UCF es una unidad de referencia para el estudio y tratamiento de enfermedades cardíacas familiares (hereditarias o genéticas). Las enfermedades que se valoran en la unidad son enfermedades del músculo cardíaco (denominadas miocardiopatías) y enfermedades arrítmicas (denominadas canalopatías) que aparecen por el hecho de tener un error genético en un gen. Estas enfermedades aunque sean genéticas y familiares no suelen estar presentes al nacimiento y se desarrollan con la edad.

Las 8 enfermedades principales evaluadas en nuestra unidad son:

- **Miocardiopatía Hipertrofica**
- **Miocardiopatía Dilatada**
- **Miocardiopatía Arritmogénica (derecha o izquierda).**
- **Otras miocardiopatías: esponjiforme, restrictiva idiopática.**

- **Síndrome de Brugada,**
- **Síndrome de QT largo,**
- **Taquicardia ventricular catecolaminérgica.**

Puede consultar más detalles sobre estas enfermedades en nuestra web: <http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardiogenetica/patologias>

o en la web de la red europea:

<http://guardheart.ern-net.eu/patients/disease-specific-brochures/disease-specific-brochures-es/>

También recibimos pacientes con colagenopatías, como el Síndrome de Marfan, o algunos casos de Hipercolesterolemia Familiar. Aunque el estudio de estos síndromes está dirigido por Genética Médica en el caso de colagenopatías y por el Servicio de Endocrinología para las dislipemias familiares.

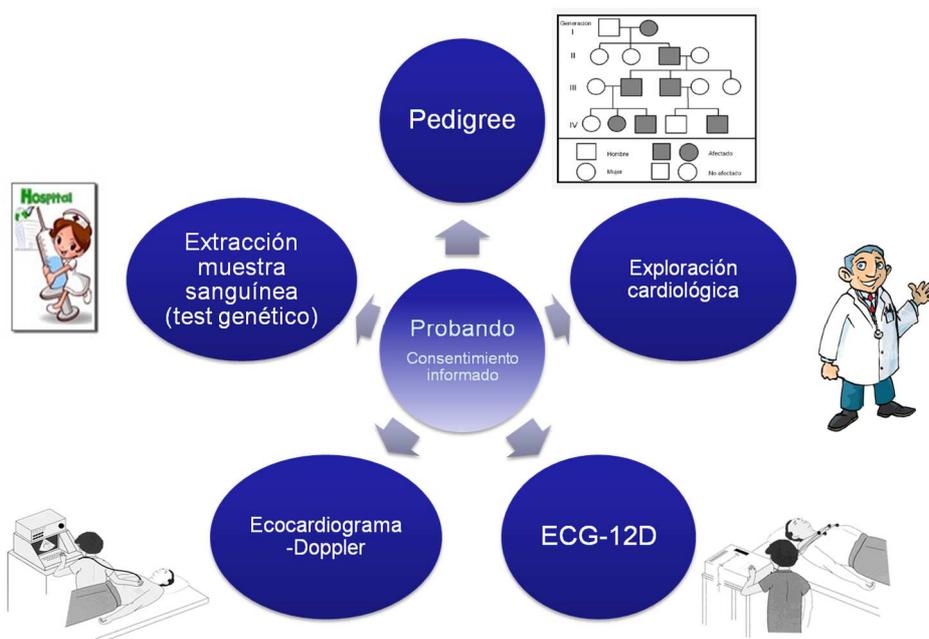
Los pacientes y familias que evaluamos deben tener diagnóstico confirmado o sospecha de una de estas enfermedades cardíacas familiares. Los **motivos** por los que se remiten los pacientes para evaluación en nuestra unidad son principalmente 5:

- Estudio familiar.
- Estudio genético.
- Técnicas diagnósticas específicas.
- Tratamiento específico (sea medico farmacológico, invasivo, o quirúrgico).
- Valoración pronóstica y estratificación del riesgo arrítmico.

¿Cómo se realiza el estudio familiar?

Las cardiopatías familiares pueden heredarse de padres a hijos con un patrón de herencia que se conoce como **Autosómico Dominante**, en el que un afectado puede pasar el defecto genético a su descendencia con un 50% de posibilidades, afectando por igual a hombres y mujeres. Por este motivo se recomienda realizar una evaluación cardiológica a todos los familiares de primer grado de un afectado. La evaluación cardiológica habitualmente consiste en la realización de un ECG y un ecocardiograma con lo que se diagnostica o descarta la enfermedad con más de un 90% de posibilidades. Dependiendo de la enfermedad en algunos casos puede recomendarse la realización de pruebas más sofisticadas como electrocardiogramas especiales, prueba de esfuerzo, test de provocación farmacológica o resonancia cardíaca.

Las personas que no padezcan la enfermedad en el momento de realizarse la pruebas podrían desarrollarla dentro de unos años, por lo que habitualmente se recomienda realizar una revisión cada cierto tiempo. Las revisiones deben realizarse, a ser posible, en los servicios de Cardiología de los hospitales de referencia de cada Área de Salud.



Dependiendo de la enfermedad, puede ser necesario que los niños sean valorados por Cardiología Pediátrica, especialmente en el caso de canalopatías y en algunas miocardiopatías. La edad a la que se comenzaría con el estudio cardiológico en niños depende no solo del tipo de enfermedad, sino de cómo se comporta en esa familia concreta.

Para el seguimiento de familiares que tras un estudio inicial no presentan signos de enfermedad seguimos las recomendaciones internacionales (Charron P, et al European Heart Journal (2010) 31, 2715–2728). Estas recomendaciones son orientativas y pueden variar en determinadas familias. Se refieren a los familiares que acuden al screening y que no se encuentran afectados por la enfermedad.

	M. Hipertrófica	M. Dilatada	M. Arritmogénica	M. Restrictiva	M. Espongiforme	Sdr. Brugada	Sdr. QT largo
Edad inicio estudios	10-12 años	10-12 años	10-12 años	10-12 años	Nacimiento	Nacimiento	Nacimiento
Repetir	Niños	cada 3-5 años	cada 1-3 años	cada 3-5 años	cada 3-5 años	Alta si estudio completo negativo	
	10-20 años	cada 1-2 años	cada 1-2 años	cada 1-2 años	cada 1-2 años	Alta si estudio completo negativo	
	20-50 años	cada 2-5 años	cada 2-5 años	cada 2-5 años	cada 2-5 años	Alta si estudio completo negativo	
Suspender revisiones	>50-60 años	>50-60 años	>50-60 años	>50-60 años	>50-60 años	>50-60 años	>50-60 años

¿Cuándo se realiza un estudio genético?

En los últimos años se ha producido una revolución tecnológica en los estudios genéticos. En nuestra unidad desde el año 2012 hasta la fecha se llevan realizando estudios genéticos con técnicas de secuenciación masiva. Los estudios previos a esta fecha eran mucho más limitados.

Los estudios genéticos están indicados en aquellos casos en los que existe un diagnóstico definitivo de una determinada enfermedad cardiaca familiar. Habitualmente se realiza en la persona índice de la familia (el primer afectado que se diagnosticó). El beneficio de los resultados habitualmente no es para el que se ha solicitado la prueba sino para los familiares. Permite saber que ramas de la familia son portadoras y cuales no. Estos resultados tienen importancia para el asesoramiento genético en general y el reproductivo en particular.

A pesar de los avances de la tecnología, en un porcentaje variable de afectados por una de estas enfermedades, no somos capaces de identificar una alteración genética responsable. El porcentaje de éxito de los estudios genéticos depende de cada enfermedad, siendo más elevado para la miocardiopatía hipertrófica y dilatada (alrededor del 60%) y menor para el síndrome de Brugada (en torno al 20%).

Las personas que tras confirmar que tienen una enfermedad familiar genética requieren asesoramiento en mayor profundidad son remitidas al **Servicio de Genética Médica** del HCUVA que dirige la Dra. Encarnación Guillén.

Puede consultar información más detallada en nuestra web:
<http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardiogenetica/informacion-util>

- **Importancia del estudio familiar y genético de las cardiopatías familiares.**
- **Interpretación de los resultados de los estudios genéticos.**

¿En que situaciones se realiza un estudio de imagen cardiaca avanzado?

La ecocardiografía es la técnica de mayor utilidad para el diagnóstico de las cardiopatías familiares junto con el electrocardiograma. Con estas dos técnicas se diagnostican el 90% de las cardiopatías hereditarias.

La ecocardiografía no solo permite ver los tamaños (forma, grosores y diámetros) de las válvulas y las cavidades cardiacas, sino también estudiar su función en movimiento. Habitualmente con las imágenes que se obtienen a través de los espacios que quedan entre las costillas es suficiente para conocer los datos más importantes y diagnosticar o descartar una miocardiopatía.

Cuando la imagen no es suficientemente buena, en ocasiones es necesario realizar un estudio de ecocardiografía trasesofágico, en el que la imagen se obtiene aprovechando que el esófago pasa justo detrás del corazón. Hay algunas modalidades más de ecocardiografía para situaciones especiales como la ecocardiografía durante el esfuerzo, con medicación o la ecocardiografía 3D.

Aun siendo una técnica de uso muy frecuente tiene ciertas limitaciones. Hay personas que tanto por ser muy gruesas, o incluso en algunas delgadas que tengan un espacio entre costillas más estrecho, o en las que el pulmón puede hacer sombra, en las que puede ser difícil extraer conclusiones. Algunas partes del corazón como el ventrículo derecho o de las grandes arterias, como la aorta, pueden no verse con nitidez en algunas personas.

La Dra. María José Oliva Sandoval y la Dra. Josefa González Carrillo son nuestras profesionales de referencia cuando es preciso realizar una técnica de imagen avanzada, sea una ecocardiografía compleja o una resonancia cardiaca. La resonancia cardiaca es una técnica de gran resolución que no tiene las limitaciones de la ecocardiografía con la pared costal. Además cuando se administra contraste, nos permite saber si existe inflamación o zonas de endurecimiento (fibrosis) en el corazón.

¿Cada cuando es preciso realizar revisiones con ecocardiografía?

Los cambios en las enfermedades del músculo se producen con lentitud durante años, por lo que en los familiares de pacientes que tengan una miocardiopatía es preciso hacer un seguimiento, pero no es necesario que la ecocardiografía se realice todos los años. En la página anterior se resumen las recomendaciones sobre la cadencia de las revisiones para cada una de las enfermedades cardiacas hereditarias.

¿Cuándo no es preciso realizar una ecocardiografía?

El corazón es estructural y funcionalmente normal en las canalopatías o enfermedades eléctricas cardiacas. Es decir, en el Síndrome de Brugada y el Síndrome de QT largo la ecocardiografía no ofrece información para el diagnóstico.

Técnicas diagnósticas específicas

La cartera de servicios de la UCF es extensa incluyendo las facilidades de diferentes servicios del hospital, como Cardiología, Radiología, Medicina Nuclear o Anatomía Patológica. Entre las técnicas diagnósticas específicas destacan las de imagen cardiaca de última generación por ecocardiografía y resonancia cardiaca, las técnicas invasivas por cateterismos (electrofisiológicas o hemodinámicos) y la histología. La UCF cuenta con patólogos expertos en miocardiopatías, como son el Dr. Francisco Pastor Quirante, jefe de Anatomía Patológica del HGU Reina Sofía, el Dr. Juan Pedro Hernández del Rincón (Forense, Patólogo del IML) y el Dr. Luis Polo García (Patólogo del HCUVA).



El Dr. Francisco Pastor Quirante, Jefe de Servicio de Anatomía Patológica del HGU Reina Sofía.

Tratamiento Específico

En la UCF se disponen de tratamientos específicos invasivos para el tratamiento de arritmias en adultos (en nuestro centro) y en niños (en colaboración con la Unidad del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona).

Uno de los tratamientos específicos diferenciadores de nuestra UCF es la disponibilidad de un programa de tratamiento de la obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo para pacientes con limitaciones importantes. Hay dos opciones principales, una es la reducción del grosor por medio de la realización de una **ablación septal alcohólica** y otra es la realización de una intervención quirúrgica con resección del músculo cardiaco, conocida como miectomía. La UCF del HCUVA tiene experiencia en la realización de ambos tratamientos. La **miectomía quirúrgica** se realiza por cirujanos expertos del Servicio de Cirugía Cardiaca que dirige el Dr. Sergio Cánovas (Jefe de Servicio de Cirugía Cardiaca).

La participación de la **Unidad de Imagen Cardiaca** con la Dra. María José Oliva Sandoval y la Dra. Josefa González Carrillo es particularmente importante en la indicación y realización de estas técnicas invasivas.

Para una información más detallada de estas técnicas puede consultar nuestra web: <http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardiogenetica/informacion-util>

- Tratamiento invasivo de la obstrucción en la Miocardiopatía Hipertrófica.

Nuestro hospital cuenta además con un programa de trasplante cardiaco con más de 15 años de experiencia. Algunos pacientes (pocos) con miocardiopatías de causa genética en fases avanzadas de la enfermedad pueden necesitar de la realización de un trasplante cardiaco.

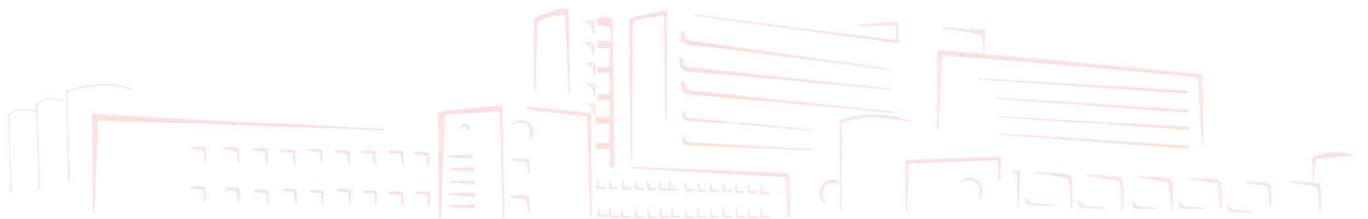
Valoración pronóstica y estratificación del riesgo arrítmico.

Otro de los motivos por los que se remiten pacientes a nuestra unidad es para la valoración del riesgo de complicaciones arrítmicas futuras en pacientes con cardiopatías familiares. Dependiendo de la enfermedad que se trate los indicadores que se utilizan para la estratificación del riesgo son similares, habitualmente son múltiples e incluyen, la edad, la severidad de la enfermedad, algunos síntomas como la presencia de síncope, la historia familiar y la alteración genética. En los casos en los que se considera que el riesgo arrítmico es elevado (habitualmente menos del 10% de las personas con estas enfermedades) se indicaría el tratamiento más adecuado, que en ocasiones supone la colocación de un aparato similar a un marcapasos denominado desfibrilador (o DAI).

La UCF tiene una relación muy estrecha con el Instituto de Medicina Legal y con el Servicio de Anatomía Patológica del HGU Reina Sofía. En estos centros se estudian los casos de muerte súbita en personas jóvenes en los que se diagnostica una enfermedad cardiaca hereditaria. La UCF organiza sesiones periódicas multidisciplinarias en las que se comentan los casos y se deciden las actitudes a seguir en el estudio familiar y genético en caso necesario.



Laboratorio de Electrofisiología dirigido por el Dr. Arcadio García Alberola. HCUVA.



¿Qué es la miocardiopatía espongiforme?

Se denomina miocardiopatía espongiforme o miocardiopatía no compactada al aumento de rugosidad del músculo cardíaco en su interior que se asocia además a otras alteraciones.

La cara interna del ventrículo izquierdo es rugosa habitualmente, en todas las personas. Pero en algunas esta rugosidad es más llamativa, dando un aspecto de esponja, por lo cual recibe este nombre.

Este no es una enfermedad nueva aunque pudiera parecerlo. Lo que ocurre es que ha comenzado a verse esta característica en el momento en que las técnicas de imagen cardíaca han ido desarrollándose. Como las cámaras de fotos de los móviles, los equipos de ecocardiografía han mejorado la definición y la resonancia cardíaca esta más accesible.

¿Cuánto de rugosidad se considera anormal?

Hay varias maneras de medir la rugosidad de interior del ventrículo izquierdo. Se considera anormal cuando el grosor de la capa no compactada es más del doble del grosor de la capa compactada.

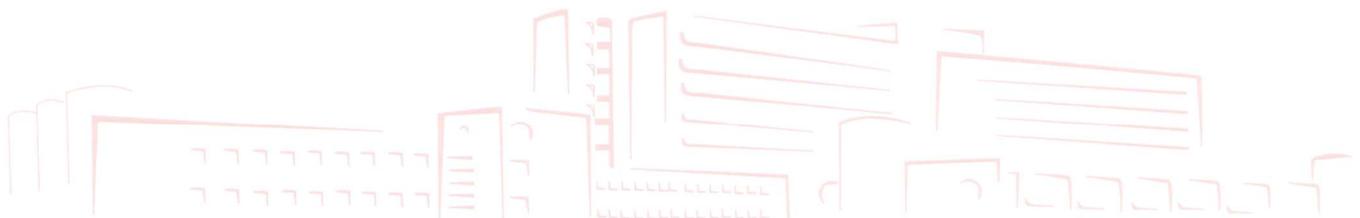
¿Cuándo se considera el aumento de la rugosidad una enfermedad?

El hecho solo, de forma aislada, de un aumento de rugosidad (o trabeculación) solo se considera una enfermedad si se acompaña de otras alteraciones cardíacas. Estas otras alteraciones cardíacas que pueden acompañarla son dilatación y debilidad del músculo (miocardiopatía dilatada), o aumento del grosor (miocardiopatía hipertrófica), alteraciones del electrocardiograma o arritmias cardíacas.

Cuando no hay nada más, solo se observa el aumento de rugosidad, aunque sea llamativo, no debe considerarse una enfermedad sino una variante dentro de la normalidad. De hecho algunos cardiólogos y expertos en el tema, piensan que este aumento de la rugosidad puede ser reversible y estar en relación en algunos casos con el desarrollo de una actividad física intensa (deportista de cierto nivel) o en situaciones de mayor demanda de trabajo cardíaco, como ocurre durante el embarazo.

¿Conviene hacer estudios familiares y genéticos en la miocardiopatía espongiforme?

Si este aumento de rugosidad se acompaña de alguna otra alteración o hay sospecha de cardiopatía hereditaria en otros miembros de la familia se recomienda entonces el estudio familiar. El estudio genético en los casos de aumento de rugosidad de forma aislada, aunque sea llamativa no ofrece resultados concluyentes en este momento. El estudio genético debe solicitarse solo en aquellos casos en los que haya una enfermedad familiar clara o se identifiquen otras alteraciones.



Cardiopatías familiares y miopatías

Algunas cardiopatías familiares ocurren en pacientes que padecen miopatías (enfermedades de los músculos), sobre todo distrofias musculares. Esto no es de extrañar, teniendo en cuenta que el corazón es también un músculo.

Las distrofias musculares son enfermedades de los músculos raras, hereditarias, degenerativas, crónicas y progresivas. Los síntomas principales son dolores musculares, cansancio y, sobre todo, debilidad muscular, que a veces llega a la parálisis. La debilidad puede afectar también a la musculatura respiratoria y provocar disnea (fatiga o sensación de falta de aire).

Hay muchos tipos de miopatías y de distrofias musculares y no tienen un tratamiento curativo aunque sí que tienen tratamiento de sus complicaciones, incluidas las cardíacas, así como tratamiento rehabilitador y sintomático. Se está investigando mucho y van apareciendo fármacos que pueden mejorar la evolución de algunas de ellas. Las enfermedades de los músculos son atendidas por los neurólogos.

En los pacientes con distrofias musculares hay que descartar afectación cardíaca, que puede ser primaria, debido a la propia alteración genética, o secundaria, debida a insuficiencia respiratoria, hipertensión pulmonar o al sedentarismo.

Y a la inversa, en pacientes con cardiopatía familiar hay que descartar también la posibilidad de que tengan una miopatía. Por eso, a veces se remite a pacientes con cardiopatía familiar al neurólogo.

Dr. Francisco Antonio Martínez García

Servicio de Neurología del HCUVA

Afectación Renal en Cardiopatías Hereditarias

Los riñones son los órganos encargados de limpiar la sangre (eliminando por la orina toxinas y desechos del metabolismo nitrogenado: Urea, Creatinina y ácido úrico) y mantener el equilibrio del medio interno. Se consigue que la concentración de iones y la cantidad de agua en sangre sea la adecuada. Cuando los niveles de iones son elevados en sangre, aumenta su eliminación por la orina; pero si, por el contrario disminuyen, el riñón los reabsorbe antes de ser eliminados, normalizando sus valores en la sangre. La cantidad exacta de volumen que circula por la sangre también debe regularse, para ellos los riñones forman un circuito cerrado con el corazón que controla la cantidad. Ante un exceso de volumen el riñón aumenta la cantidad de orina (de lo contrario sometería al corazón a un trabajo en exceso que acabaría dañándolo). Si hay falta de agua, como sucede en una deshidratación, es capaz de reabsorberla y disminuir la cantidad de orina.

La relación cardio-renal es tan estrecha que en las enfermedades cardíacas crónicas los riñones pueden afectarse por llegada de poco flujo sanguíneo. En las enfermedades renales, el corazón puede sufrir más por un exceso de volumen que los riñones no han eliminado correctamente. En las cardiopatías es necesario valorar el funcionamiento renal, al menos, anualmente. Para ello es suficiente con una analítica de sangre y una muestra simple de orina. En la analítica de sangre podemos observar la adecuada depuración de los productos nitrogenados como la Urea y la Creatinina. Si aumentan sus valores nos indican insuficiencia renal. Una medida más exacta de su funcionamiento o de su aclaramiento es el filtrado glomerular (fórmula compleja calculada en función de la edad, sexo y Creatinina).

Cuando existe una enfermedad renal crónica (ERC) el filtrado glomerular disminuirá progresivamente, indicándonos el grado de severidad. Se clasifica la ERC en 5 estadios según el filtrado glomerular (FG), que se mide en ml/min:

- Estadio I si FG es mayor de 90 ml/min, pero existe algún tipo de daño
- Estadio II si FG entre 90 y 60 ml/min
- Estadio III si FG está entre 60 y 30 ml/min
- Estadio IV si FG está entre 30 y 15 ml/min
- Estadio V si FG es menor de 15 ml/min. Si es menor a 10 ml/min hay que iniciar diálisis para que una máquina sustituya la función renal.

Además es útil medir en la orina las proteínas (proteinuria o albuminuria), ya que deben ser mínimas. Si aumenta indicaría inflamación a nivel renal o daño nefrológico.

Algunas cardiopatías hereditarias, como el Síndrome de Fabry puede presentarse con alteraciones clínicas en ambos órganos: miocardiopatía hipertrófica a nivel cardíaco y proteinuria a nivel renal. La valoración sistémica y global del paciente es fundamental. Además existen nefropatías hereditarias como la poliquistosis renal, caracterizada por riñones grandes con quistes en la ecografía renal que se asocia con alteraciones cardíacas como valvulopatías. La Ecografía Renal puede ser útil en algunos casos para descartar otras patologías renales.



Dr. Víctor Martínez Jiménez
Consultas de nefropatías familiares

La salud del corazón y de los riñones está muy interconectada. Cuando existe una enfermedad cardíaca o una enfermedad renal se debe investigar daños paralelos en estos órganos. Ante una cardiopatía crónica, como es el caso de las cardiopatías familiares, el enfoque global de la salud del paciente se puede mejorar al tener estos datos: Filtrado glomerular, proteinuria o una Ecografía Renal, necesarios para el seguimiento y el diagnóstico precoz de una enfermedad renal.

Pacientes con Cardiopatías familiares y coronavirus SARS-CoV-2 (COVID-19)

Si tengo una cardiopatía familiar o he tenido una miocarditis ¿tengo más riesgo de contraer la infección por COVID-19? ¿Si me infecto de COVID-19 tengo más riesgo de desarrollar una infección grave?

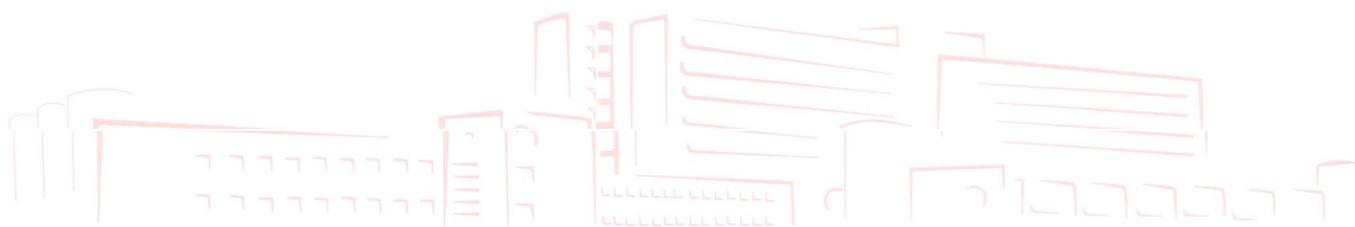
Hasta el momento existe poca información de los efectos que tiene el COVID-19 sobre el corazón pero **no hay ninguna evidencia de que las personas con cardiopatía familiar tengan más probabilidades de infectarse**. Como todavía no podemos identificar a las personas con cardiopatía familiar con mayor riesgo, le recomendamos que se considere en la categoría de riesgo y **siga de forma estricta las recomendaciones del Ministerio de Sanidad para la población general**. Es muy importante que use mascarillas de alta protección siempre que se encuentre en espacios cerrados y sitios concurridos.

¿Debo evitar los antiinflamatorios no esteroideos (AINEs)? Por ejemplo: ibuprofeno, naproxeno, diclofenaco..etc

No hay pruebas sólidas de que tomar AINEs empeore la infección por COVID.19. Sin embargo, hasta que tengamos más información, **las guías recomiendan como primera alternativa el uso de paracetamol para el tratamiento de la fiebre**.

Estoy tomando de forma crónica un IECAs (ramipril, enalapril, lisinopril o perindopril) o un ARA-II (candesartán, losartán, olmesartán o valsartán), ¿Debería dejar de tomarlo?

No hay evidencia de que los IECAs y los ARA-II sean perjudiciales en contexto de COVID-19. **Todos los pacientes deben continuar con su tratamiento médico crónico y tienen que consultar con su cardiólogo la suspensión de cualquier tratamiento**.



¿Qué debo hacer si tengo Síndrome de Brugada y me infecto por COVID-19?

Como en cualquier infección la fiebre puede provocar una arritmia maligna por tanto, **deben tratar la fiebre (>37°C) rápidamente con paracetamol**. Asimismo, si precisaran tratamiento específico para el COVID-19 **deben informar de la patología que padecen antes de iniciar cualquier tratamiento**. En un principio, los fármacos que se están utilizando para tratamiento del COVID-19 no están contraindicados en el S. Brugada.

¿Qué debo hacer si tengo Síndrome de QT largo y me infecto por COVID-19?

Si la infección es leve puede tomar paracetamol. **Si precisaran cualquier otra medicación para el tratamiento específico del COVID-19 deben comunicar que padecen S. QT largo antes de empezar cualquier nueva medicación** ya que todos estos fármacos pueden alargar el intervalo QT y es preciso realizar una monitorización electrocardiográfica estrecha.

Creo que tengo COVID-19, ¿qué debo hacer?

Los pacientes con síntomas leves de COVID-19 (fiebre, tos, mialgias o malestar general leve) deben quedarse en su domicilio y pedir atención médica llamando a su centro de Atención Primaria o al teléfono habilitado en la Región de Murcia (900 121212). Si presentara sensación de falta de aire, empeoramiento o sensación real de gravedad debe llamar al 112.



Consulta Cardiopatías familiares HCUVA.

¿Porque es importante que los pacientes y familiares con cardiopatías familiares sepan cómo se realiza una RCP?

Cualquier ciudadano puede encontrarse con una persona en situación de riesgo vital. Cuando ocurre una parada cardio-respiratoria (PCR) se deben iniciar las maniobras de reanimación cardio-pulmonar (RCP), mediante el masaje cardiaco y ventilaciones. Si se la RCP se inicia de manera precoz (en los primeros segundos o minutos) y se accede a un desfibrilador, el porcentaje de supervivencia puede ser superior al 80% de recuperación. Si la RCP no se inicia de manera precoz y no se hace nada, mientras se espera a que lleguen los servicios de emergencias, a partir de los primeros 6-7 minutos aparece daño cerebral y la supervivencia del paciente cae de manera dramática.

En los casos en los que hay un diagnóstico de cardiopatía existe un mayor riesgo de parada cardiaca, por lo tanto, aún es más relevante que el entorno familiar, social y laboral del paciente tenga conocimientos básicos sobre cómo actuar. La formación en RCP es una forma de poder estar preparados para si ocurriera un problema. Aporta tranquilidad y confort puesto que nos forma y prepara para poder hacer frente a cualquier situación de emergencia y riesgo vital y así poder proteger a las personas de nuestro entorno.

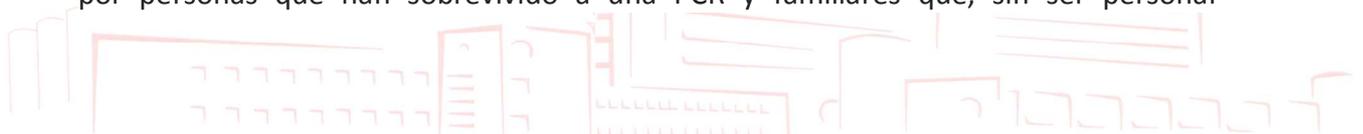
Si la persona que presencia la PCR no hace nada, el resto de servicios sanitarios seguramente no puedan hacer nada por recuperar al paciente. De todos los eslabones de la cadena de supervivencia (servicios de emergencias, hospitales, UCI, etc.) el más importante es el primer respondedor o reanimador que tiene que llamar al 112 e iniciar la RCP.

¿Dónde puedo acudir para formarme?

Las opciones de formación son siempre muy amplias y diversas (charlas, cursos, talleres, etc.). Recomendamos que reciba siempre esta formación por profesionales de la salud acreditados como instructores. Además, existen cursos de “Reanimación Cardiopulmonar Básica (RCPB) y uso del Desfibrilador Externo Automático (DEA)” que reconocen que el alumno tiene conocimientos (teóricos y prácticos) suficientes para poder atender a un paciente en PCR hasta la llegada de los equipos de emergencias.

En una situación de emergencia vital los sanitarios de Gerencia de Emergencias 061 que hay de guardia en la sala del 112 le indicarán que hagan una RCP, mientras ellos le ayudan a través del teléfono. Lo ideal es que tenga un curso oficial de RCP y esto le dará mayores conocimientos y seguridad. Aún así, si no tiene el curso, se le pedirá que siga las instrucciones que los profesionales sanitarios le indiquen.

Existe una canción de uso libre que se denomina “La Cadena de la Vida” y se creó para enseñar RCP. La letra de la canción va dando los pasos de la cadena de supervivencia, el ritmo es el que debe llevar durante las comprensiones y el video está protagonizado por personas que han sobrevivido a una PCR y familiares que, sin ser personal



sanitario, realizaron una RCP real. Esta canción puede ser visualizada en el siguiente enlace: https://youtu.be/DC6iRzNo_Mc

En cada comunidad autónoma hay una normativa diferente sobre las horas y estructura del curso para realizar RCP básica y poder usar el desfibrilador. En la Región de Murcia, la formación y el uso del DEA está regulado por el Decreto n.º 349/2007, de 9 de noviembre publicado en el BORM, por el que *“se regula el uso de desfibriladores semiautomáticos externos por personal no médico en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia”*, en el que se recoge que la Consejería de Salud de la Región de Murcia *“acreditará a las personas que hayan superado los cursos de formación inicial y continuada en RCP básica y DEA”*. En nuestra región esta acreditación tendrá un período de vigencia de dos años y tendrá que renovarse antes de su vencimiento mediante la superación de la formación continuada.

Las opciones para obtener la formación oficial son muy diversas. Le ponemos algunos enlaces donde puede recabar información y presupuestos:

- Fundación para la Formación e Investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS). Enlace web: <https://www.ffis.es/formacion/rcp.php?id=32>
- Thinking Health. Enlace Web: <https://www.thinking-health.com>
- Emergency Global System. Enlace Web: <https://www.emergencyglobalsystem.com>
- Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias. Enlace Web: <https://www.semes.org>
- Sociedad Española de Medicina Intensiva Crítica Y Unidades Coronarias. Enlace Web: <https://semicyuc.org>



Manuel Pardo Rios
Profesor experto en Urgencias, Emergencias y Cuidados
Especiales, Universidad Católica de Murcia.

¿Qué otras cosas hacemos? Docencia e investigación.

Es posible que se le solicite su autorización para el uso de sus datos clínicos de forma anonimizada con fines docentes. El HCUVA es un centro docente adscrito a la Universidad de Murcia y está comprometido con la formación de personal sanitario (médicos, enfermeras y auxiliares de enfermería) generalistas y especialistas. Es importante destacar que en nuestro centro completan su especialización más de 100 especialistas del sistema nacional de formación MIR.

Entre las actividades formativas de la UCF destaca la realización de una Jornada anual de divulgación en Cardiogenética en la que participan diferentes especialistas sanitarios, investigadores y asociaciones de pacientes.

En el hospital también se realiza una actividad intensa de investigación. Es posible que algún profesional sanitario le comente la posibilidad de ser incluido en algún estudio. Todos los estudios que se realizan en nuestro centro deben pasar por un comité ético y de investigación para asegurar que cumple los requisitos de seguridad necesarios.

La participación en los estudios de investigación es totalmente voluntaria y libre. En cualquier momento, incluso después de la firma del consentimiento puede decidir abandonar el estudio. Solicite una copia de la información que le faciliten y de la hoja de consentimiento que firme.

Los estudios de investigación son fundamentales para el desarrollo de la atención a nuestros pacientes. Los centros más prestigiosos tienen siempre una actividad investigadora muy activa. Tenga en cuenta que los tratamientos que actualmente se le ofrecen han tenido que pasar por un exigente proceso de investigación previamente en el que han participado otros pacientes con anterioridad.

Puede consultar un resumen de los proyectos de investigación de la UCF en la web: <http://www.serviciomurcianodesalud.es/cardioenetica/actividad-cientifica>



Grupo de Investigación de Cardiogenética (IMIB-LAIB).

DERECHOS Y DEBERES

DEL USUARIO

EN LOS SERVICIOS DE SALUD EN LA REGIÓN DE MURCIA

COMO USUARIO/A DE LOS SERVICIOS DE SALUD, TIENE SUS DERECHOS Y SUS OBLIGACIONES CONÓZCALOS Y DESCUBRIRÁ UN MUNDO LLENO DE PERSONAS QUE TRABAJAN POR SU SALUD Y DONDE NUESTRO ESFUERZO PARA MEJORAR VA DIRIGIDO EXCLUSIVAMENTE A USTED, PORQUE ES NUESTRA RAZÓN DE SER



1 Al respecto de su personalidad, dignidad humana e intimidad, a la autonomía de su voluntad y a la no discriminación.

2 A la información completa y continuada sobre su proceso (diagnóstico, pronóstico y alternativas de tratamiento), en términos comprensibles para él y, en su caso, a sus familiares o personas legalmente responsables y al respeto de la voluntad de no ser informado

3 Al acceso, con las reservas marcadas por la Ley, a la documentación que integra su historia clínica y a la obtención de copia de sus datos y a que los centros sanitarios dispongan de mecanismos de custodia activa y diligente de las historias clínicas.

4 A la confidencialidad de toda la información relacionada con su proceso y estancia en cualquier Centro Sanitario de Murcia.

5 A disponer, en todos los centros, servicios y establecimientos sanitarios y socio sanitarios, de una carta de derechos y deberes por la que ha de regirse su relación con los mismos y a la formulación de Sugerencias y Reclamaciones, así como a recibir respuesta por escrito dentro del plazo reglamentario

6 A participar en las actividades sanitarias, a través de las instituciones comunitarias en los términos establecidos por la Ley.

7 A la información suficiente comprensible y adecuada sobre los factores, situaciones y causas de riesgo para la salud individual y colectiva y sobre los servicios, unidades asistenciales y prestaciones sanitarias y sobre los requisitos necesarios para su uso y acceso.

8 A que se le extienda certificación acreditativa de su estado de salud, que será gratuita cuando así se establezca por una disposición legal o reglamentaria

9 A la promoción y educación para la salud

10 A las prestaciones y servicios de salud, acorde con los recursos disponibles en la Red Sanitaria de Utilización Pública de la Región de Murcia.

11 A obtener los medicamentos y productos sanitarios que se consideren necesarios en los términos que se establezcan por la Administración General del Estado

12 A la igualdad en el acceso y uso de los Servicios Sanitarios

13 A la libre elección de médico general, pediatra (hasta los 14 años), de entre los que presten sus servicios en la Zona Básica de Salud o en el municipio de su lugar de residencia

14 A elegir médico de atención especializada en los términos y condiciones establecidas reglamentariamente

15 A la elección, previa indicación facultativa, entre los servicios y Centros que forman parte de la Red Sanitaria de Utilización Pública de la Región de Murcia, o en su caso, de la Red Hospitalaria de Utilización Pública, respetando los siguientes principios:

- Disponibilidad en cada momento de los medios y recursos del Servicio Murciano de salud
- Racionalización de los medios sanitarios.
- Eficacia y eficiencia en la organización sanitaria.
- Garantía de Calidad Asistencial, de las instituciones sanitarias en los términos establecidos por la Ley.

16 Garantía de un tiempo máximo de acceso a las prestaciones sanitarias.

17 A la asignación e identificación de un médico (y suplente en caso de ausencia) que asumirá la responsabilidad ordinaria de la relación con el equipo asistencial durante su proceso, así como de la situación de ingreso, y garantizará su derecho a la información

18 A ser advertido y autorizar previamente y por escrito, los procedimientos que se realicen cuando vayan a ser utilizados en un proyecto docente o de investigación, que, en ningún caso podrá comportar peligro adicional para su salud.

19 A la libre elección entre las opciones clínicas disponibles, después de recibir la información adecuada, siendo preciso el consentimiento previo del paciente para la realización de cualquier intervención, excepto en los supuestos legales establecidos.

20 A negarse a cualquier tratamiento, excepto en los supuestos legales establecidos, debiendo para ello solicitar y firmar el Alta Voluntaria.

21 A revocar por escrito su consentimiento previo.

22 A la constancia por escrito o en soporte técnico adecuado de todo su proceso y a recibir su informe de Alta al finalizar la estancia en una institución hospitalaria.

23 A una segunda opinión facultativa, según la normativa vigente

24 A programas y actuaciones especiales y preferentes (niños, ancianos, enfermos mentales, enfermedades crónicas e invalidantes y las que pertenezcan a grupos específicos reconocidos sanitariamente como de riesgo)

25 Derechos específico de los enfermos mentales:
El internamiento por razón de trastorno psíquico, de una persona que no esté en condiciones de decidirlo por sí, aunque esté sometida a la patria potestad o a tutela, requerirá autorización judicial, que será recabada del tribunal del lugar donde resida la persona afectada por el internamiento.

26 Derecho a manifestar por escrito sus instrucciones previas sobre los cuidados y tratamiento de su salud o, en caso de fallecimiento, el destino de su cuerpo y órganos.

Deberes del usuario de los servicios de salud

- Deber de cumplimiento de las prescripciones y órdenes sanitarias conforme a lo establecido legalmente
- Deber de tolerancia, así como de colaboración para el éxito de las medidas sanitarias adoptadas para la prevención de riesgos, protección de la salud o la lucha contra las amenazas a la salud pública, especialmente en estado de necesidad
- Deber de responsabilidad, conforme a las normas, del uso, cuidado y disfrute de las instalaciones, servicios y prestaciones de la Red Sanitaria de Utilización Pública de la Región de Murcia.
- Deber de respeto a la dignidad personal y profesional de cuantos presten sus servicios en la Red Sanitaria de Utilización Pública de la Región de Murcia
- Deber de observancia de las normas y veracidad en el uso de los recursos y prestaciones del sistema (Bajas laborales, incapacidad para el trabajo, asistencia terapéutica y social)
- Deber, como paciente, de observancia del tratamiento prescrito, o firmar, en caso de rechazo a las actuaciones sanitarias, el documento de alta voluntaria; de negarse, a propuesta del médico responsable, la Dirección del Centro podrá dar el alta forzosa.
- Deber de facilitar los datos sobre su estado físico o su salud de manera leal y verdadera y de colaborar en su obtención

Información al paciente con una Cardiopatía Familiar

Teléfono de contacto
Policlínico Cardiología
968 369 547

Centralita HCUVA
968 369 500

email:
cardiopatias.familiares.sms
@carm.es

email:
Gestión de primeras citas
policlinico.hcuva.sms
@carm.es

[https://twitter.com/
cardiopatiash](https://twitter.com/cardiopatiash)

Arrixaca

Hospital Clínico Universitario
Virgen de la Arrixaca



ERN 
GUARD-HEART

SANOFI GENZYME 

