

Criterios, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud

37. CARDIOPATÍAS FAMILIARES (INCLUYE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA)

Las miocardiopatías familiares (hipertrófica, dilatada, restrictiva, displasia arritmogénica de ventrículo derecho, miocardiopatía espongiiforme o no compactada, ...) y las canalopatías engloban la mayor parte de las causas de muerte súbita en individuos jóvenes y son también importantes como causa de muerte súbita (MS) en pacientes de mayor edad. Todas estas enfermedades tienen una presentación clínica muy heterogénea y una evolución difícil de predecir. Son enfermedades familiares de causa genética y 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 un equipo con experiencia en el campo.

Estas características implican que el adecuado manejo de estas enfermedades requiera unas herramientas específicas, experiencia amplia, un abordaje multidisciplinar básico-clínico y una masa crítica difíciles de conseguir.

La principal justificación para la designación de unidades de referencia en estas patologías es la necesidad de una dedicación intensiva de los especialistas (cardiólogos) que les permita seguir el rápido ritmo de cambio del conocimiento en estas enfermedades heterogéneas, en especial en lo que se refiere a las implicaciones clínicas de la información genética.

A. Justificación de la propuesta

▶ Datos epidemiológicos de las cardiopatías familiares (incidencia y prevalencia).	La MS de causa natural supone el 13% de las defunciones entre los 25 y los 74 años, el 90% de las cuales es de origen cardiovascular (8.100 fallecimientos/año). En el desglose por cardiopatías, alrededor del 80% se debe a cardiopatía isquémica (primera
--	--

	<p>causa de MS a partir de los 35 años), el 14% a miocardiopatías (alrededor de 1.000 fallecimientos/año) y en el 4% de los casos la autopsia y sus estudios complementarios no consiguen filiar la causa de la muerte. Las cardiopatías familiares son la causa más frecuente de muerte súbita en jóvenes (<35 años) en los que las miocardiopatías representan prácticamente el 50% de los casos.</p> <p>Prevalencia estimada de estas enfermedades: La prevalencia de las cardiopatías familiares puede variar entre 1/500 en miocardiopatía hipertrófica a 1/5.000 en las canalopatías.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Miocardiopatía hipertrófica: 1/500 en la población general, siendo una enfermedad con una gran heterogeneidad clínica y genética, con múltiples variantes, todas ellas infrecuentes (más de 600 mutaciones diferentes en más de 15 genes asociados con la enfermedad). - Miocardiopatía dilatada familiar (causa genética): 1/2.000-3.000. - Miocardiopatía restrictiva: <1/5.000. Muy elevada morbimortalidad. - Displasia arritmogénica de ventrículo derecho: 1/2.500-3.000. Importante morbimortalidad en adultos jóvenes (deportistas). - Miocardiopatía no compactada: 1/5.000-10.000. - Sdre. de Brugada: 1/200-2.000. Elevada mortalidad adulto joven. - Sdre de QT largo: 1/5.000. Elevada mortalidad infantil-juvenil. - Sdre. de QT corto: <1/10.000. Muy elevada mortalidad. - Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica: 1/10.000 habitantes. Muy elevada mortalidad en adulto joven (deportistas).
<p>► Datos de utilización de los procedimientos diagnósticos o terapéuticos</p>	<p>Procedimientos diagnósticos especiales:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estudios genéticos: Un mínimo de 1.000 pacientes al año pueden beneficiarse de estudio genético en España. Este número aumentará rápidamente en función del mejor conocimiento de las bases genéticas y la correlación genotipo-fenotipo en estas enfermedades, así como a medida que se extienda la realización de estos estudios para diagnosticar casos de muerte súbita o síncope idiopáticos. Un porcentaje de estos

	<p>pacientes (entre 5-10%) requerirá la implantación de un desfibrilador automático (DAI).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estudios de imagen: La ecocardiografía en estos pacientes requiere experiencia en la interpretación de signos incipientes y en el diagnóstico diferencial. La RM es una tecnología de gran utilidad en estas enfermedades sólo en manos expertas. - Estudios electrofisiológicos: Imprescindible en el diagnóstico de las canalopatías. <p>Procedimientos terapéuticos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - En MCH: Miectomía: 25-50/año en España. Ablación septal con alcohol: 80-120/año en el país. Desfibrilador implantable: 100-200/año. - En MCD: Tx Cardíaco: La MCD idiopática es la causa del 50% de los trasplantes que se realizan. En canalopatías y DAVD: Implante de DCI: 100-200/año.
--	---

B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de cardiopatías familiares

<p>► Experiencia del CSUR:</p> <p>- Actividad:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Número de pacientes que deben atenderse al año para garantizar una atención adecuada de las cardiopatías familiares. • Número (mínimo y óptimo) que deben realizarse al año en técnicas, tecnologías o procedimientos similares a aquellos para los que se solicita la designación. 	<ul style="list-style-type: none"> - 75 nuevos pacientes diagnosticados con cardiopatías familiares por año. - 150 familiares evaluados por año. <p>- Técnicas diagnósticas o terapéuticas disponibles en el hospital realizadas a pacientes con cardiopatías familiares, incluye el estudio de nuevos casos, el seguimiento de pacientes y los estudios familiares (primera visita y seguimientos):</p> <ul style="list-style-type: none"> ◆ 250 ecocardiografías, 50 RM cardíacas, 100 Holters, 100 pruebas de esfuerzo.
---	---

<p>- Otros datos: investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, etc.</p>	<ul style="list-style-type: none"> ◆ Capacidad para realizar test de provocación farmacológica (flecainida, procainamida o adrenalina). ◆ Capacidad para realizar estudios genéticos en todos los sujetos índice. <p>- Docencia postgrado acreditada: participación de la Unidad en el programa MIR del Centro.</p> <p>- Participación en proyectos de investigación y publicaciones en este campo^a.</p> <p>- Programa de formación continuada estandarizado y autorizado por la dirección del centro.</p> <p>- Sesiones clínicas multidisciplinares, al menos mensualmente, para la toma de decisiones clínicas y coordinación de tratamientos.</p> <p>- Promover cursos de formación para profesionales sanitarios sobre estas patologías.</p>
<p>► Recursos específicos del CSUR:</p> <p>- Recursos humanos necesarios para la adecuada atención de las cardiopatías familiares.</p> <p>- Formación básica de los miembros del equipo^b.</p> <p>- Equipamiento específico necesario para la adecuada atención de las cardiopatías familiares.</p> <p>► Recursos de otras unidades o servicios</p>	<p>- 2 cardiólogos con dedicación preferente a cardiopatía familiares.</p> <p>- Personal de enfermería.</p> <p>- Cardiólogos con experiencia de 3 años en cardiopatías familiares.</p> <p>- Personal de enfermería con experiencia de más de 2 años en pruebas cardiológicas y realización de árboles familiares.</p> <p>Unidad de cardiopatías familiares:</p> <p>- Programa de cardiopatías familiares autorizado por el director del centro.</p> <p>- Consulta clínica con dedicación específica a cardiopatías familiares: Es fundamental para la obtención del conocimiento y la experiencia necesaria en el manejo de estos problemas y para coordinar adecuadamente los procedimientos necesarios para la asistencia.</p> <p>- Unidad/Servicio de diagnóstico por la imagen con experiencia en la realización de</p>

<p>además de los del propio CSUR necesarios para la adecuada atención de las cardiopatías familiares.</p>	<p>procedimientos en cardiopatías familiares, que incluya ecocardiografía y RM de alta gama con capacidad para realizar estudios en cardiopatías familiares.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Unidad de electrofisiología y arritmias con experiencia en cardiopatías familiares, que incluya técnicas de provocación-desenmascaramiento, como el test de Flecaínida en síndrome de Brugada. - Servicio/Unidad de genética con experiencia en cardiopatías familiares. - Unidad de Hemodinámica (procedimientos diagnósticos y terapéuticos) con experiencia en cardiopatías familiares, incluyendo la ablación septal con alcohol. - Servicio/Unidad de cirugía cardíaca con experiencia en cardiopatías familiares. Incluyendo la realización de miectomía para el manejo de la miocardiopatía hipertrófica obstructiva. - Servicio/Unidad de anatomía patológica con experiencia en cardiopatías familiares. - Servicio/Unidad de pediatría con experiencia en cardiopatías familiares. - Disponibilidad de un programa de trasplante cardíaco activo y autorizado de acuerdo con el RD 2070/1999, de 30 de diciembre, por el que se regulan las actividades de obtención y utilización clínica de órganos humanos y la coordinación territorial en materia de donación y trasplante de órganos y tejidos, que permita dar respuesta y continuidad a necesidades derivadas del tratamiento de los pacientes con cardiopatías familiares.
<p>► Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR ^c.</p>	<p>Los indicadores se concretarán y revisarán con las Unidades designadas.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Nº de nuevos pacientes diagnosticados de cardiopatías familiares respecto al total de nuevos pacientes estudiados en un año. - Nº de familiares detectados respecto del total de familiares evaluados (Familiares diagnosticados/total familiares evaluados). - Número medio de familiares revisados por cada caso índice. - % de descargas apropiadas de desfibriladores en pacientes en los que se decide implantar dispositivos (Número de pacientes en los que se implantó DAI con descargas apropiadas/ Número total de pacientes en los que se implantó DAI).

	<ul style="list-style-type: none"> - Número de diagnósticos etiológicos realizados (diagnóstico genético, causas específicas de enfermedad) respecto al total de enfermos diagnosticados.
<p>► Existencia de un sistema de información adecuado. (Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Cumplimentación del CMBD de alta hospitalaria en su totalidad. - La Unidad debe disponer de un <i>registro de los pacientes con cardiopatía familiar</i> que deberá constar como mínimo de: <ul style="list-style-type: none"> - N° de Historia Clínica. - Fecha nacimiento. - Sexo. - Comunidad autónoma de residencia habitual del paciente. - Fecha de atención o fecha de ingreso y fecha de alta. - Tipo de atención o tipo de ingreso (Urgente, programado, otros). - Tipo alta (Domicilio, traslado a hospital, alta voluntaria, exitus, traslado a centro sociosanitario, otros). - Servicio responsable del alta del paciente. - Historia familiar, enfermedad cardiaca conocida, fenotipo, genotipo conocido en la familia, etc. - Diagnóstico principal (CIE-9-MC). - Otros diagnósticos (CIE-9-MC). - Procedimientos diagnósticos realizados al paciente (CIE-9-MC): Tipo de procedimiento y fecha de realización. - Procedimientos terapéuticos realizados al paciente (CIE-9-MC): Tipo de procedimiento y fecha de realización. - Complicaciones (CIE-9-MC). - Seguimiento del paciente: Eventos adversos. - La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.

^a Criterio a valorar por el Comité de Designación.

^b La experiencia será avalada mediante certificado del gerente del hospital.

^c Los indicadores y estándares de procedimiento y resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la Agencia de Calidad.

Bibliografía:

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kühn U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008; 29:270-6.
2. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of Cardiomyopathies. Circulation 1996;93:841-2.
3. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, Fromer M, et al. American College of Cardiology/American Heart Association Task Force; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines; European Heart Rhythm Association; Heart Rhythm Society. ACC/AHA/ESC 2006 Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (writing committee to develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death): developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. Circulation. 2006 Sep 5;114(10):e385-484.
4. Heart Rhythm UK Familial Sudden Death Syndromes Statement Development Group. Clinical indications for genetic testing in familial sudden cardiac death syndromes: an HRUK position statement. Heart. 2008 Apr;94(4):502-7.
5. Hinton RB Jr. The family history: reemergence of an established tool. Crit Care Nurs Clin North Am. 2008 Jun;20(2):149-58.
6. Hershberger RE, Lindenfeld J, Mestroni L, Seidman CE, Taylor MRG, Towbin JA. Genetic evaluation of cardiomyopathy-A Heart Failure Society of America Practice Guideline. J Card Fail 2009; 15:83-96.
7. Priori SG, Napolitano C. Role of genetic analyses in cardiology: part I: mendelian diseases: cardiac channelopathies. Circulation. 2006;113:1130-5.

8. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *Eur Heart J* 2003;24:1965-91.
9. McKenna WJ, Monserrat L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 123-130.
10. Elliott PM, Poloniecki J, Dickie S, Sharma S, Monserrat L, Varnava A, Mahon NG, McKenna WJ. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy: identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000; 36: 2212-2218.
11. Marin F, Gimeno JR, Paya E, Garcia-Alberola JR, Perez-Alvarez L, Fernández X, de la Morena G, Sogorb F, Castro-Beiras A, Valdes M, Martinez JG, Monserrat L. The implantable cardioverter-defibrillator and hypertrophic cardiomyopathy. Experience at three centers. *Rev Esp Cardiol*. 2006;59:537-44.
12. Semsarian C; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):16-8. Epub 2006 Dec 26.
13. Monserrat L, Hermida-Prieto M, Castro-Beiras A. Avances en miocardiopatía dilatada idiopática: del genotipo al fenotipo clínico. *Rev Esp Cardiol Supl F* 2007; 7: 2 – 13.
14. Mestroni L, Baisch B, McKenna WJ, Schwartz K, Charron P, Rocco C, et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. *Eur Heart J* 1999;20:93-102.
15. Michels VV, Moll PP, Miller FA, Tajik AJ, Chu JS, Driscoll DJ, et al. The frequency of familial dilated cardiomyopathy in a series of patients with idiopathic dilated cardiomyopathy. *N Engl J Med* 1992;326:77-82.
16. Baig MK, Goldman JH, Caforio AL, Coonar AS, Keeling PJ, McKenna WJ. Familial dilated cardiomyopathy: cardiac abnormalities are common in asymptomatic relatives and may represent early disease. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:195-201.
17. Monserrat L, Hermida H, Bouzas B, Mosquera I, Mahon N, Peteiro J, et al. Miocardiopatía dilatada familiar en pacientes trasplantados por miocardiopatía dilatada idiopática. *Rev Esp Cardiol* 2002;55(7):725-32.
18. Burkett EL, Hershberger RE. Clinical and genetic issues in familial dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:969-81.
19. Castro-Beiras A, Monserrat L, Hermida M. Miocardiopatía dilatada familiar: situación actual y beneficios clínicos de la investigación básica. *Rev Esp Cardiol* 2003;56(Supl 1):7-12.
20. Arbustini E, Morbinini P, Pilotto A, Gavazzi A, Tavazzi L. Familial dilated cardiomyopathy: from clinical presentation to molecular genetics. *Eur Heart J* 2000;21:1825-32.
21. van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooi AJ, van Tintelen JP, Bonne G, Yaou RB, et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med* 2005 Jan;83(1):79-83.

22. Fatkin D; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial dilated cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):19-21. Epub 2006 Dec 26.
23. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994;71:215-8.
24. Hamid MS, Norman M, Quraishi A, Firoozi S, Thaman R, Gimeno JR, et al. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2002;40:1445-50.
25. Thiene G, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007 Nov 14;2:45.
26. Sen-Chowdhry S, Syrris P, McKenna WJ. Role of genetic analysis in the management of patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2007 Nov 6;50(19):1813-21. Epub 2007 Oct 24.
27. Antzelevitch C. Brugada syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol* 2006;29(10):1130-59.
28. Napolitano C, Priori SG. Brugada syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:35.
29. Benito B, Brugada R, Brugada J, Brugada P. Brugada síndrome. *Prog Cardiovasc Dis*. 2008 Jul-Aug;51(1):1-22.
30. Katz G, Arad M, Eldar M. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia from bedside to bench and beyond. *Curr Probl Cardiol*. 2009 Jan;34(1):9-43.
31. Goldenberg I, Zareba W, Moss AJ. Long QT Syndrome. *Curr Probl Cardiol*. 2008 Nov;33(11):629-94.
32. Skinner JR; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial long QT syndrome. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):22-4.