

# La OSI Araba vigila a 900 familias alavesas afectadas por cardiopatías hereditarias

La Unidad de Cardiopatías Familiares, la única acreditada en el País Vasco, busca la detección precoz para prevenir casos de muerte súbita

ROSA CANCHO

VITORIA. Detrás de la muerte súbita de una persona de menos de 45 años podría haber una cardiopatía que no había dado la cara. Y además, podría ser hereditaria. Es decir, su enfermedad estaba ahí latente fruto de la genética. Y si esto es así, los padres, hermanos e hijos de esa persona podrían tener hasta un 50% de posibilidades de tener la misma patología y además de ser transmisores de esa herencia autosómica. Algo así de fulminante no tiene por qué pasar con este tipo de enfermedades coronarias y su diagnóstico precoz es lo que persigue la Unidad de Cardiopatías Familiares de Osakidetza en la OSI Araba, la única del País Vasco acreditada con el sello 'excelente' de la Sociedad Española de Cardiología en el País Vasco.

Su equipo de cardiólogos y enfermeras y una genetista vigilan en estos momentos el corazón de 900 familias con cardiopatías hereditarias. Son unos 3.000 alaveses que primero han aceptado hacerse un estudio genético y que ahora pasan consulta periódica con los cardiólogos, explica María Robledo. Esta unidad echó a andar en el HUA Txagorritxu en 2012 y poco a poco ha ido creciendo.

«Cada año llegan cien pacientes nuevos», calcula Elena Beristain, responsable de realizar los estudios genéticos que determinan con exactitud qué cromosoma de esas familias puede estar provocando alteraciones en el corazón. «Hay cientos», explica. «El estudio de un caso índice (el primero) dura entre tres y cuatro meses y el de los familiares, más sencillo, un mes más», relata.

«Las posibilidades de que un paciente afectado transmita esta herencia a su descendencia son del 50% y por eso el abordaje de cada caso tiene que ir más allá y ver el riesgo de todos los familiares de primer grado», añade el cardiólogo Lucas Tojal. El hallazgo de una arritmia sin explicación aparente o un diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica puede dar pistas a los especialistas.

«La mayoría de estas cardio-



Una vez detectada la patología familiar, el seguimiento ya es de por vida. E. C.

patías se detectan en la consulta a cualquier edad», detalla María Robledo. Explica que no todas se desarrollan y que la gravedad es diferente incluso entre los mismos familiares afectados. «Estas patologías tienen una fase amplia de silencio y los pacientes pueden vivir con la enfermedad sin saberlo», aclaran los expertos.

## Detección precoz

Por desgracia, a veces la primera manifestación es una muerte súbita. Si un forense detecta que ésta no fue debida a un infarto, el caso entra en la unidad. «Hacemos entonces un 'screening' de familiares. Lo más im-

## Mil muestras de casos de fallecimientos repentinos

El Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses analizó el pasado año 2022 muestras procedentes de más de mil autopsias realizadas a fallecidos por muerte súbita e inesperada. Aproximadamente el 60% de los 2.000 casos registrados. Encontraron que en el 10% de los casos la causa de muerte eran posibles cardiopatías hereditarias no diagnosticadas previamente. A partir de 65 años, la gran parte de este tipo de fallecimientos repentinos se debe a un infarto.

«Al principio puede chocar, pero en general se sienten más seguros al saberse controlados»

portante es establecer la estratificación del riesgo», agregan. Explicar esto a las personas que acaban de perder de manera repentina y abrupta a un ser querido no siempre es sencillo.

El objetivo es detectar de manera precoz nuevos casos y por

supuesto evitar nuevas muertes súbitas en esas familias. Los especialistas de la OSI Araba no pueden saber cuántos de estos fallecimientos han logrado evitar en estos años pero sí saben que ha aumentado el número de desfibriladores implantados. Son dispositivos que detectan latidos anormales y envían rápidamente una descarga eléctrica al corazón.

Dentro de cada familia puede haber miembros libres de esa carga hereditaria y otros que la tengan pero sin daño al corazón. «Está claro que tienen un riesgo alto de desarrollar eventos arrítmicos graves. Normalmente las cardiopatías familiares se desarrollan entre los 20 y los 40 años. Si se llega a la barrera de los 65 bien, es probable que siga así», indica María Robledo. «También hay quien está afectado pero con un riesgo muy, muy bajo», apuntala Lucas Tojal.

Se hace seguimiento a toda la familia de por vida. «Cuanto más estudiamos a una familia más fácil es encajar las piezas del puzzle, explica por su parte la genetista. «Es crucial para re-clasificar las variantes».

Los tres especialistas trabajan junto a la cardióloga Irene Juanes; los enfermeros Eduardo Gómez, Ana Conde y Cristina Manzabal y la administrativa Cristina Oca en las dos consultas semanales dedicadas a este conjunto de enfermedades cardiovasculares hereditarias. Cada semana citan a entre 30 y 40 pacientes. «Al principio puede chocar, pero cuando lo entienden las familias en general se muestra agradecidas y más seguras al saberse vigiladas».