



---

## INFORMACIÓN EXTRAIDA DEL II ENCUENTRO DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS DE DAVD EN MADRID Y DE OTRAS JORNADAS PARA PACIENTES EN BARCELONA Y MURCIA (2018)

---

### **DOCTOR EDUARDO ZARATAIN, CARDIÓLOGO.**

---

La cardiopatía arritmogènica produce alteraciones en el corazón que pueden provocar arritmias y fallo cardiaco.

En algunos pacientes, las arritmias pueden ser la única expresión de la enfermedad y se dan casos de enfermos que llegan a avanzada edad sin desarrollar fallo cardiaco.

Otros pacientes desarrollan fallo cardiaco (insuficiencia cardiaca, que puede llegar a requerir un trasplante). En general, a medida que avanza la enfermedad y aumentan las alteraciones del corazón, la frecuencia de las arritmias y su gravedad es mayor.

Los tratamientos para la enfermedad se orientan de la siguiente forma:

- Medidas preventivas para evitar la progresión del deterioro del corazón.
- Evitar o reducir la frecuencia y gravedad de las arritmias.
- Tratamiento del fallo cardiaco cuando éste se produce.

### **DOCTORA RAQUEL YOTTI, CARDIÓLOGA.**

---

#### **MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA.**

Antes llamaban a esta enfermedad displasia arritmogènica de ventrículo derecho, pero este nombre de miocardiopatía arritmogènica es más amplio y engloba todos los casos. Hay muchas veces en que la enfermedad afecta a los dos ventrículos o incluso hay pacientes en que el predominante es el ventrículo izquierdo

Es una enfermedad poco frecuente, la prevalencia estimada es 1:1000 a 1:5000 (un caso en cada 1000 o 5000 personas)

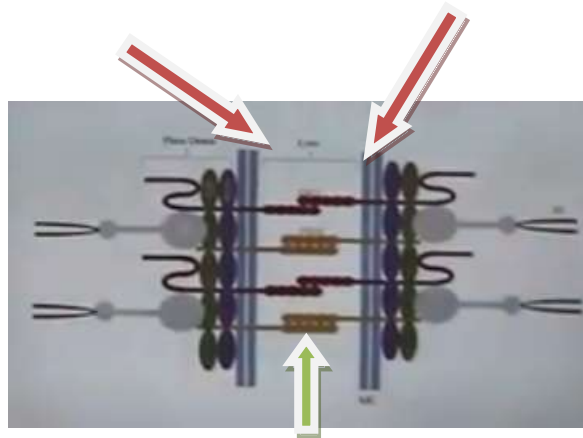
Es difícil de diagnosticar en sus fases iniciales o en algunos pacientes que la tienen de forma poco expresiva. Por eso en algunos casos la primera manifestación es una muerte súbita.

Para el diagnóstico se utilizan una serie de criterios múltiples muy específicos (basados en múltiples pruebas)

Es habitualmente de origen genético con autosómica dominante y penetrancia incompleta (20-60%) modulada por factores ambientales y con fenotipos más severos en varones (ver anexo sobre genética)

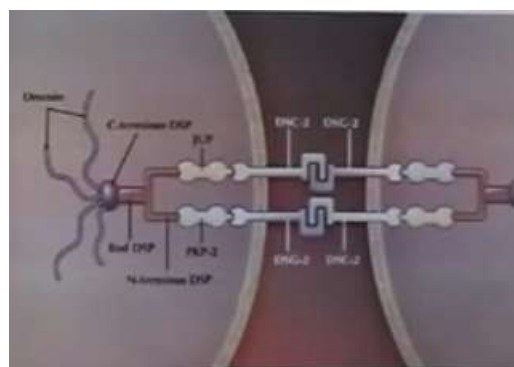
## **BASES MOLECULARES DE LA MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÈNICA.**

Veremos la causa de la enfermedad mirando la estructura de las moléculas que forman el corazón. Esto es importante de cara a establecer el diagnóstico, el pronóstico y en el futuro posibles tratamientos



Las flechas rojas señalan la pared celular. Las células que constituyen el corazón están unidas unas a otras por los desmosomas (señalados por la flecha verde). Los desmosomas son estructuras formadas por proteínas y diseñadas para soportar la tensión que necesita el tejido cardíaco. El ejercicio físico hace que el corazón tenga que soportar más carga y que, por tanto, estas estructuras estén sometidas a más tensión.

En la miocardiopatía arritmogénica, los desmosomas están alterados. Esto debilita el anclaje entre las células y provoca la enfermedad. Someter el corazón a tensión (el ejercicio es una de las formas) puede agravar este deterioro. A continuación vemos otro esquema de cómo los desmosomas forman la unión entre las células cardíacas.



Hemos visto que los desmosomas son estructuras formadas por proteínas. **¿Cómo se forman estas y otras proteínas del cuerpo humano?**

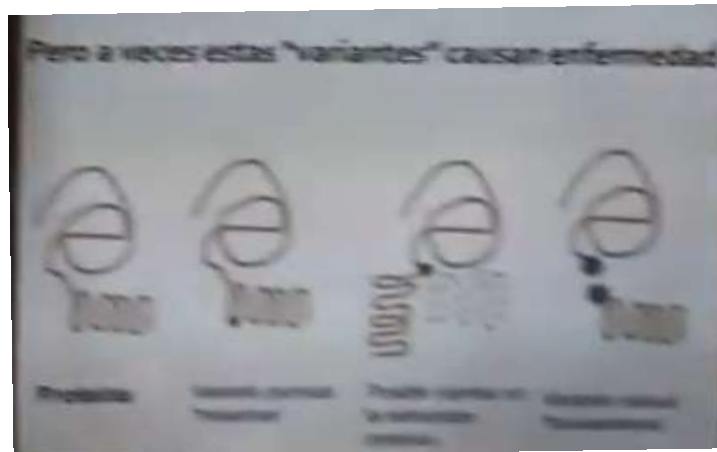
Las piezas que forman las proteínas son los aminoácidos. La información de que aminoácidos deben unirse y en que orden está contenida en el ADN

El ADN es la forma de transmitir la herencia de padres a hijos. Cada persona tiene una secuencia de ADN única. Esta secuencia de ADN está formada por nucleótidos y se hereda del padre y de la madre. Se transmite de padres a hijos esta secuencia, pero a veces hay variantes. Todos tenemos cambios con respecto al genoma de referencia. Esas variantes pueden mejorar las cualidades, empeorar las cualidades y provocar determinadas enfermedades o no producir ningún efecto visible.

Los genes son fragmentos de ADN. Cada gen contiene la información necesaria para formar una proteína a partir de los aminoácidos

Cuando los genes que codifican las proteínas de los desmosomas presentan mutaciones, algunas de estas pueden generar proteínas defectuosas, lo que hace que esos desmosomas tengan defectos y provoquen alteraciones en el corazón, que constituyen la enfermedad.

En este esquema vemos algunos ejemplos de cómo un cambio en un aminoácido que forma el desmosoma, puede provocar cambios en este. Pueden ser pequeños cambios que afecten a la función, deformaciones o roturas.



## **FÉLIX BALLESTEROS, MEDTRONIC.**

---

**Medtronic directo** es un servicio de atención telefónica para profesionales y pacientes. La atención a pacientes debe ir centralizada a través del médico.



El sistema de desfibrilación interna está formado por el DAI y los cables. Según el tipo de dispositivo se implanta uno, dos o tres cables y esto lo decide el cardiólogo en función de la enfermedad.

Una descarga del DAI es de 800 voltios

Cuando se detecta la arritmia el condensador carga (tarda unos 10 segundos) y, si es necesario, da la descarga.

El corazón late unos 35 millones de veces al año. El cable se mueve con cada latido. Es la parte más frágil de todo el dispositivo. Por eso los cables se van degradando, lo normal es que duren 10-12 años de media, pero es imprevisible cuanto duraran.

Cuando hay un problema con el cable, el dispositivo transmite la información al centro médico (cuando tenemos monitorización).

La operación de sustitución de cables es más compleja que la de cambiar sólo el DAI. A veces quitar el cable puede hacer necesaria cirugía cardíaca (abrir).

Cuando hay un fallo en un cable, según el problema que sea se puede dejar y pasar otro, pueden pasarse más de un cable por la misma vena o a veces se pasa al otro lado, a veces hay que sacar los que no sirven (por infecciones u otros motivos)

## **INTERFERENCIAS.**

Es muy importante que la instalación de los aparatos eléctricos que usamos esté bien hecha. Se debe procurar que tengan una toma de tierra correcta, sino podrían provocar un choque inapropiado del DAI. (neveras, máquinas tragaperras,...)

En la vida cotidiana se puede hacer prácticamente de todo. Se debe mantener una distancia de 15 centímetros para pequeños electrodomésticos (microondas, altavoces, ordenadores, cepillos eléctricos, motores, imanes).

De manera recreacional o como hobby (y teniendo en cuenta las limitaciones dadas por la enfermedad) se pueden usar casi todos los aparatos de jardinería o bricolaje a una distancia de 30 cm y, si son cables de corriente, 60 cm. Se debe prestar atención a los dispositivos de gasolina, ya que la chispa puede provocar interferencias en el DAI. No está recomendado utilizar equipos de soldadura polar con corrientes superiores a 160 amperios.

El DAI suele tener un aviso de pitido o vibración. Si pita o vibra y estamos en contacto con algún dispositivo, debemos separarnos rápidamente. Si siguiera pitando habría que acudir a revisar el DAI, si deja de pitar no es necesario

En función de la enfermedad se deben tomar precauciones extras: trabajar acompañado, no hacer esfuerzos ni subir alturas.

## **TURNO DE PREGUNTAS. RESPONDEN A ELLAS LOS DOS CARDIÓLOGOS PONENTES.**

---

### **DEPORTE Y DAVD.**

El deporte intenso y/o competición está desaconsejado para los enfermos de DAVD, para intentar frenar el agravamiento de la enfermedad y para reducir el riesgo de arritmias.

Entre las personas que desarrollan la enfermedad hay un gran porcentaje de deportistas y es importante que dejen el deporte después de ser diagnosticados. Normalmente se recomienda realizar algo de actividad física, pero sin llegar a la fatiga. Es mejor que el médico sepa la actividad física que realiza el paciente para tenerlo en cuenta, hablarlo abiertamente en lugar de hacer deporte “a escondidas”.

En el caso de portadores de la mutación que no han desarrollado aún la enfermedad pero se considera que están en riesgo de hacerlo, también se limita el ejercicio físico, para prevenir o reducir un futuro desarrollo. Esta sería la norma general, pero en cada caso hay que considerar el tipo y agresividad de la mutación, la historia familiar y establecer las pautas de esfuerzo físico consensuando con el cardiólogo. Muchos de estos pacientes no desarrollaran nunca la enfermedad, pero hay que tener en cuenta que en algunos casos, la primera manifestación de la enfermedad puede ser una muerte súbita.

En niños portadores de la mutación es difícil restringir totalmente el ejercicio físico. Deben recibir consejo genético. Se pueden buscar alternativas o planificar el deporte de forma que no requiera mucho esfuerzo cardiaco (por ejemplo, si el niño quiere jugar a fútbol porque todos sus amigos lo hacen, puede jugar de portero). Hay que llegar a un equilibrio para que el niño pueda tener una infancia normal sin riesgo excesivo.

## **ANÁLISIS Y CONSEJO GENÉTICO.**

En el 2010 se designaron por parte del ministerio de sanidad centros de referencia en varios lugares de España para realizar el tratamiento integral de enfermedades genéticas de corazón, incluidas pruebas genéticas. En caso de ser paciente de otro centro, es posible solicitar una segunda opinión a estos centros de referencia.

Indicaciones para consejo genético: en primer lugar se debe realizar el test genético al paciente afectado (caso índice). Si se detecta una mutación causal, se realizará el test a los familiares de primer grado. Si no se detecta la mutación que causa la enfermedad, no conocemos la causa y por tanto no se puede hacer análisis genético a los familiares. Los análisis hay que hacerlos a los familiares ordenadamente, partiendo del caso índice.

Si la mutación está suficientemente descrita como patogénica, nos permite detectar que pacientes están libres de ella y, por tanto sin riesgo de desarrollar la enfermedad.

## **FUNDACIÓN QUAES. ESPERANZA SÁNCHEZ**

---

La fundación realiza funciones de formación y transmisión de conocimientos tanto a la comunidad médica como a pacientes

La fundación mantiene contacto con asociaciones de pacientes.

Promueve también Investigación clínica en áreas de ensayos clínicos, haciendo de puente entre pacientes (a través de asociaciones de pacientes) y médicos

## **PROYECTO CARDIOPREDICT.**

Es un proyecto de la fundación que consiste en realizar un screening a jóvenes de 15 y 16 años para detectar la posibilidad de muerte súbita por enfermedades cardiológicas. (en la adolescencia se manifiestan a menudo estas enfermedades por primera vez). Se hace reconocimiento médico cardiológico completo e historia médica (con antecedentes familiares)

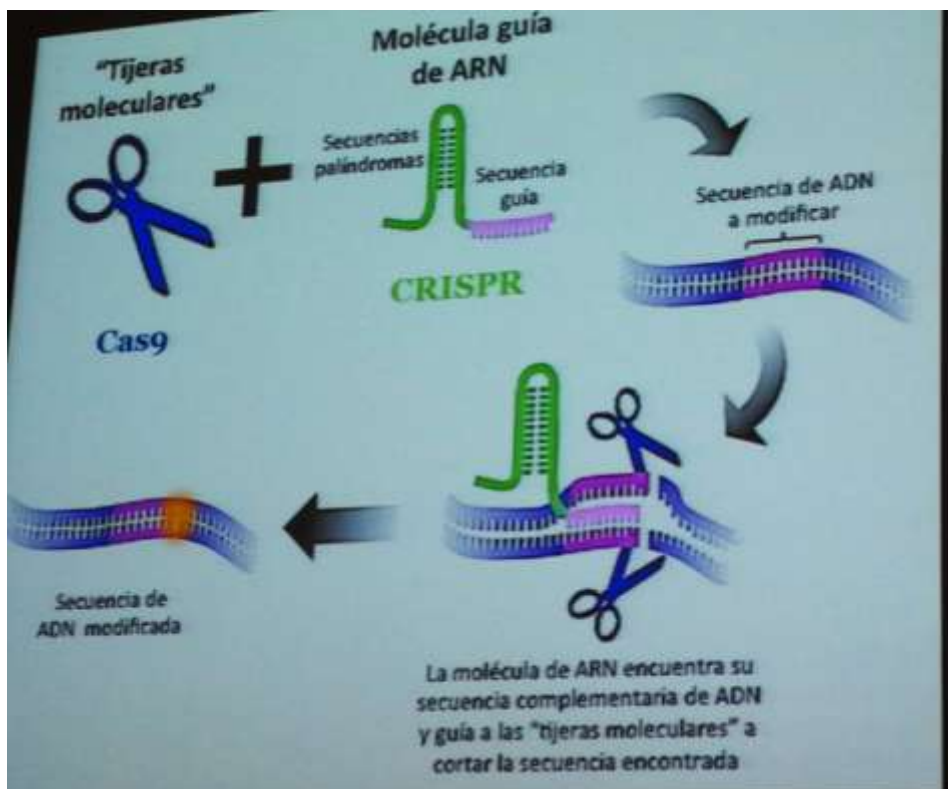
## ¿PODEMOS CAMBIAR NUESTRO ADN? DR. ÓSCAR CAMPUZANO.

Las bases nitrogenadas son las moléculas que forman parte de los nucleótidos (piezas del el ADN. La secuencia de nucleótidos (con el orden de las bases que deben formar el ADN) se hereda de padres a hijos. La mutación en la cadena de ADN (una sustitución de una base nitrogenada por otra) es lo que provoca las mutaciones del ADN. Si en lugar de transmitirse la información de forma exacta de padres a hijos, hay un cambio en el ADN, pueden aparecer cambios en la proteína que codifica y esto puede originar una patología.

Las bases nitrogenadas que forman el nucleótido se representan con las letras A (adenina), G (guanina), C (citosina) y T (timina)

¿Y si cuando hay un error en la transcripción (mutación) que provoca patología pudiéramos cambiar esta "letra" mutada por la "letra" correcta? Se está experimentando en laboratorio con diversas técnicas que han ido desarrollándose en los últimos años.

Las bacterias lo hacen de manera natural. En laboratorio se intenta reproducir este mecanismo en mamíferos.



Se ha conseguido resolver la distrofia muscular en perros. Todavía falta tiempo para verlo en humanos.

Problemas de las terapias genéticas:

- Problemas éticos: derivados de la modificación de embriones.
- Limitaciones técnicas: acceso a los tejidos diana
- Efectos secundarios: pueden provocar otras mutaciones no deseadas, proliferación celular no controlada o respuestas inmunes

En caso de que la modificación genética llegue a ser técnicamente posible en humanos, será más sencillo aplicarla a embriones que a adultos. Aun así, podría llegar a ser posible también en adultos.

No podemos prever cuanto tardará todo esto en ser una realidad.

## **DR. RAMON BRUGADA: PRÓXIMOS RETOS DE LA DESFIBRILACIÓN PÚBLICA.**

---

### **MUERTE SÚBITA.**

Es imprescindible hacerse una revisión en el cardiólogo para todas las personas de mediana edad que empiezan a hacer deporte después de muchos años de sedentarismo.

En España se producen cada año 35.000 muertes súbitas. Mueren 10 veces más personas por muerte súbita que en accidentes de tráfico.

La muerte súbita es un episodio de fallecimiento repentino que en una gran mayoría de ocasiones es de origen cardíaco. En estos casos la arritmia cardíaca es el detonante de la muerte súbita. Estas arritmias pueden ocurrir en corazones anatómicamente normales donde se ha producido una alteración eléctrica que no deja huella alguna y que consecuentemente no puede ser identificada durante la autopsia. En otros casos puede darse una arritmia ocasionada por una alteración estructural del corazón que puede identificarse en la mayoría de casos durante la autopsia (a nivel macroscópico y/o microscópico). El primer grupo de patologías se conocen como canalopatías (principalmente síndrome de QT largo, de QT corto, de Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica) mientras que el segundo grupo son llamadas cardiomiopatías (principalmente hipertrófica, arritmogénica y dilatada). Estas patologías asociadas al fallecimiento repentino suelen ser todas ellas de origen genético familiar. Esto supone que los familiares del fallecido pueden estar en riesgo de padecer un episodio arrítmico maligno si son portadores del defecto genético. El diagnóstico precoz es clave en estas patologías ya que la primera manifestación de la patología puede ser la propia muerte súbita, sin antecedentes previos de disfunción cardíaca



## **PROYECTO MOSCAT.**

En el año 2012 se inició el proyecto MOSCAT (MOrt Sobtada a CATaluña) en el que se pretendía dar respuesta a todas aquellas muertes súbitas que quedaban sin diagnóstico tras realizar una autopsia; estos fallecimientos eran susceptibles de ser originados por defectos genéticos causantes de arritmia cardíaca. Se inició una colaboración entre el Centro de Genética Cardiovascular, el Tribunal Superior de Justicia de Cataluña, el Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Cataluña así como los Hospitales Josep Trueta de Girona, Clínic de Barcelona i Sant Joan de Déu de Barcelona. Para poder investigar el origen arrítmico, en las muestras post-mortem se realizó un estudio genético exhaustivo mediante secuenciación masiva que permitió analizar más de 100 genes asociados a patologías causantes de muerte súbita cardíaca. A día de hoy todavía mantenemos este proyecto en activo y durante los últimos 3 años hemos publicado varios artículos que han mostrado los resultados obtenidos

Los datos generales muestran que durante 5 años (2012- 2016) se han analizado más de 700 muestras post-mortem. La causa de la muerte se resolvió durante la autopsia en la mayoría de los casos (80%), gran parte de ellas debidas a enfermedad cardíaca coronaria o bien cardiomiopatías (55%).

En los casos donde se sospechó una arritmia cardíaca sin alteración estructural del corazón, catalogada como autopsia blanca (no se averigua la causa del fallecimiento), el estudio genético identificó al menos una variante potencialmente patogénica en más de un 40% de las muestras. Este porcentaje aumentaba al mismo tiempo que disminuía la edad del fallecido poniendo de manifiesto que las muertes arrítmicas suelen suceder en niños y jóvenes.

Las muertes debidas a cardiomiopatías ocurren en los individuos adultos y, a partir de los 40 años de edad, la patología coronaria es la principal responsable de las muertes súbitas estudiadas.

Este proyecto ha permitido que a día de hoy, más de 200 familias hayan recibido no sólo una respuesta para la muerte repentina de su familiar sino que también han sido estudiadas a nivel clínico y genético, permitiendo identificar a los miembros que pueden estar a riesgo.

## **CRIBAJE RUTINARIO PARA DIAGNÓSTICO DE RIESGO DE MUERTE SÚBITA.**

Pregunta del público sobre cribaje rutinario en jóvenes para detección de enfermedades cardíacas.

. Se hizo una prueba piloto de ECG (electrocardiograma) en 4o de ESO. De 1000 pacientes, 8 fueron al cardiólogo por detectarse alguna anomalía.

El dr. Brugada recomienda incidir en las epilepsias mal diagnosticadas, los ahogos en piscinas que pueden enmascarar, por ejemplo, un QT largo, etc... El screening masivo también sería una buena idea, pero requiere mucho apoyo institucional.

## **DR. CARLES DÍEZ: MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA Y TRASPLANTE CARDÍACO.**

---

### **MIOCARDIOPATÍA ARRITMOGÉNICA.**

Es una enfermedad conocida clásicamente como displasia arritmogènica del ventrículo derecho, hoy sabemos que puede afectar a los dos ventrículos. Presenta muchas variaciones entre unos y otros pacientes. Las diferentes manifestaciones de la enfermedad tienen en común:

- Degeneración de las células del corazón en cicatriz y tejido adiposo (grasa).
- Riesgo de arritmias mortales en las distintas fases de la enfermedad. La frecuencia y gravedad de las arritmias aumenta con la actividad física. Algunas mutaciones concretas presentan más riesgo de arritmia.

La mayor parte de diagnósticos se dan entre los 20 y los 40 años, hay más pacientes del sexo masculino. Es una enfermedad más frecuente entre deportistas, el ejercicio intenso puede hacer progresar la enfermedad.

El diagnóstico se realiza a partir de antecedentes familiares, electrocardiograma, holter resonancia magnética, biopsia y test genético.

La afectación del ventrículo izquierdo hace que la enfermedad tenga peor pronóstico.

### **GENÉTICA DE LA ENFERMEDAD.**

Mayoritariamente la enfermedad tiene origen genético.

Las mutaciones genéticas que producen la miocardiopatía arritmogénica suelen afectar a los desmosomas.

Los desmosomas son estructuras proteicas que realizan las uniones entre las células del corazón, son resistentes a la tensión. Cuanto más esfuerzo se le exige al corazón, mayor es la tensión que deben resistir estos desmosomas. Por tanto, el ejercicio físico produce más tensión cuanto mayor es su intensidad. Si el desmosoma tiene defectos, no soporta mucha tensión y empieza a alterarse (sobre todo cuando está sometido al estrés del ejercicio) y la enfermedad avanza.

Cada vez se identifican más variantes genéticas en los estudios que se van realizando.

No todas las personas que tienen una mutación patológica desarrollan la enfermedad.

En cualquier caso es muy importante el estudio familiar cuando aparece un caso, para evitar futuros episodios de muerte súbita.

## **EVOLUCIÓN Y SÍNTOMAS.**

### **Signos clínicos:**

- Dilatación del corazón.
- Regiones sin movimiento (acinéticas)
- Áreas de fibrosis (visible en resonancia magnética)
- Taquicardias ventriculares.
- Insuficiencia cardiaca

### **Manifestaciones clínicas:**

- Síncope o palpitaciones.
- Muerte súbita
- Taquicardias
- Episodios de dolor torácico
- Hinchazón
- ahogo

### **Evolución:**

- **Fase oculta**

**Cambios en el músculo del corazón:** puede haber cambios estructurales en el ventrículo derecho causando en ocasiones arritmias ventriculares menores (ritmos cardiacos anormales). En la fase inicial la enfermedad es difícil de diagnosticar.

**Síntomas:** en general no presenta síntomas, pero la persona puede estar en riesgo de muerte cardiaca súbita (debido a arritmias ventriculares), en particular durante el esfuerzo extremo.

- **Fase evidente**

**Cambios en el músculo del corazón:** notables cambios estructurales en el músculo, que afectan a la acción de bombeo del corazón, normalmente el lado derecho, pero el lado izquierdo también puede verse afectado. A medida que la enfermedad avanza las arritmias son más frecuentes y peligrosas.

**Síntomas:** palpitaciones, mareos (pre-síncope) y desmayos (síncope). Existe riesgo de muerte cardiaca súbita en el esfuerzo.

- **Debilitamiento del ventrículo derecho.**

**Cambios en el músculo del corazón:** el ventrículo derecho se estira y su acción de bombeo se vuelve más débil. Riesgo de arritmias ventriculares.

**Síntomas:** hinchazón de tobillos, piernas o abdomen.

- **Debilitamiento del ventrículo izquierdo:**

**Cambios en el músculo del corazón:** el ventrículo izquierdo también se ve afectado. La función de bombeo de ambos ventrículos se reduce.

**Síntomas:** dificultad para respirar, junto con un conjunto de síntomas conocidos como insuficiencia cardiaca.

## **MANEJO DE LA ENFERMEDAD Y TRATAMIENTO.**

Debe evitarse el deporte intenso. El deporte suave o moderado puede realizarse, siempre de acuerdo con el criterio del cardiólogo.

Los tratamientos van dirigidos a reducir /eliminar las arritmias con medicación y/o ablación e implante de DAI y a tratar con medicación la insuficiencia cardiaca cuando aparece. Cuando no queda más remedio, el tratamiento es el trasplante cardiaco.

No hay estudios aún sobre el uso del medicamento *Entresto* para tratar la insuficiencia cardiaca en pacientes de miocardiopatía arritmogénica, no pueden valorarse de forma significativa sus resultados en los pacientes de esta enfermedad hasta que no se tengan más datos

## **INSUFICIENCIA CARDIACA Y TRASPLANTE CARDIACO.**

Se han cumplido ya 51 años del primer trasplante cardiaco. Hoy se realizan 5000 trasplantes al año en el mundo. El gran reto es aumentar el número de donantes, en España hay una buena tasa de donantes.

No todos los pacientes son candidatos a recibir un trasplante

Después del trasplante es necesario seguir un tratamiento con inmunosupresores. Inicialmente se reciben dosis muy altas de cortisona, que a largo plazo se reducen en muchos casos.

La supervivencia media en adultos después del trasplante es de 13 años. En niños trasplantados la media está en 16 años, puede realizarse después un retrasplante.

La robótica puede ser el futuro de los trasplantes de corazón.

En los países con menos donantes es frecuente usar el corazón mecánico mientras el paciente espera la donación.

### **DRA. MERITXELL GRÀCIA. EXPERTA EN CONTRACEPCIÓN.**

Los efectos secundarios de los tratamientos hormonales anticonceptivos están relacionados con trombosis y problemas de coagulación, hay que valorar caso a caso.

Los estrógenos y la progesterona influyen en la duración del QT.

Algunos fármacos para cardiopatías interactúan con otros fármacos o influyen en las molestias asociadas a la menstruación.

Vale la pena consultar al cardiólogo en el caso de los anticonceptivos combinados. Los progestágenos serían más seguros.

Se pueden tomar anticonceptivos de emergencia sin problema.

En general consultar con el ginecólogo para la contracepción y contrastar con el equipo de cardiología.

### **DRA. MARTA LÓPEZ, GINECÓLOGA, NOS HABLA DEL PARTO EN PACIENTES CON CARDIOPATÍA GENÉTICA.**

Es importante planificar el embarazo junto a nuestro equipo médico.

Algunos controles de la madre y del feto serán específicos. Es fundamental el seguimiento fetal, neonatal y pediátrico y la coordinación entre cardiólogos, obstetras, anesthesiólogos y pediatras.

Un momento clave será el parto. El parto implica estrés y dolor. También implica el uso de fármacos que habrá que controlar que sean aptos para la madre con cardiopatía. Pero también hay que poder vivir el parto como una experiencia positiva. Es importante planificar el parto y tomar decisiones previas, coordinadas y multidisciplinarias. Tiene que haber un protocolo coordinado y consensuado.

Por ejemplo, se puede prever tener fármacos betabloqueantes o antiarrítmicos por si hay que administrarlos durante el parto. Es importante el control de la madre en el parto, si es necesario con monitorización.

El parto vaginal es posible y, normalmente, mejor. La cesárea puede ser más exigente para el corazón en el postparto.

La inducción del parto es posible pero no obligatoria, es mejor que sea espontáneo. La inducción permitiría planificación y preparación de un equipo específico.

La anestesia, en general, no está contraindicada. Simplemente hay que advertir al anestesista. De hecho, la anestesia es recomendable para reducir el estrés y los cambios cardiovasculares. Las parturientas con anestesia tienen menos arritmias según los estudios.

Tener un DAI no implica ninguna contraindicación para tener un embarazo o un parto.

En caso de parto vaginal se mantiene el DAI funcionando, no hay riesgo fetal si descarga.

En caso de cesárea se desconecta temporalmente el DAI o se anula su efecto mediante la aplicación de unos imanes.

El postparto es la etapa de mayor riesgo en cardiópatas, es importante el control de la madre.

Fundamental la coordinación con neonatología en función del riesgo genético.

La lactancia materna NO está contraindicada. La mayoría de fármacos se pueden mantener en la lactancia

### **DRA. RAQUEL TULLEUDA. GINECÓLOGA Y SEXÓLOGA: LA VIDA SEXUAL DESPUÉS DE UNA MUERTE SÚBITA RECUPERADA**

---

Limitaciones en la práctica del sexo: la recuperación de la vida sexual normal es importante e influye en la calidad de vida individual y de la pareja. Incluso de la familia en general.

Portadores de DAI y marcapasos: Las limitaciones son las propias de la patología cardíaca. El DAI no afecta a la pareja sexual en caso de descarga

---

## ANEXO GENÉTICA

---

El ADN está formado por nucleótidos (son las moléculas que lo constituyen). Una parte muy importante de cada nucleótido es la base nitrogenada.

Un gen es un segmento de ADN que posee la información necesaria para codificar (fabricar) una proteína. La información se organiza en el ADN en forma de la secuencia de nucleótidos. Para fabricar la proteína correspondiente es necesario “leer” esta secuencia de nucleótidos con su base nitrogenada.

La proteína se construye a partir de la unión de moléculas de aminoácidos y se monta a partir de la información que se va leyendo en el ADN.

Es decir, el ADN de cada persona contiene la información necesaria para fabricar las proteínas que forman su organismo.

Esta secuencia de nucleótidos en el ADN se transmite hereditariamente de padres a hijos, debe heredarse del padre o de la madre. Pero a veces hay errores en la transcripción (en la copia) Cuando hay un cambio en algún nucleótido del ADN la consecuencia es que la estructura de la proteína formada no es correcta. Este defecto de la proteína puede ser inocuo (no tener ninguna consecuencia o producir incluso mejoras) o provocar enfermedades. Una vez se ha producido una mutación en un individuo, el gen mutado puede pasar a sus descendientes, así pueden tener el mismo defecto (o mejora) en la proteína.

El genotipo se refiere a la estructura genética. Una persona genotípicamente afectada de la enfermedad tendrá la mutación.

Por otra parte, el fenotipo es la expresión de esa estructura genética. Significa si una persona está afectada o no por la enfermedad.

La penetrancia es el porcentaje estadístico de personas que desarrollan la enfermedad, estando afectadas genéticamente (alguno de los ponentes ha hablado de que oscila entre el 20 y el 60%)

Normalmente este tipo de cardiopatías se transmiten por herencia autosómica dominante, esto significa que es suficiente con tener un progenitor afectado genéticamente para que los descendientes puedan estarlo (den positivos para la mutación genética). Estadísticamente un 50% de los descendientes estarían afectados. Son susceptibles de desarrollar la patología tanto el progenitor afectado como los descendientes afectados, pero este hecho no implica que siempre lo hagan.

Existen algunas variantes de la enfermedad en que la herencia es recesiva, esto significa que tienen que estar afectados genéticamente los dos progenitores (pueden ser sólo portadores) para que el descendiente herede la enfermedad. Que los progenitores son portadores significa que no desarrollaran la enfermedad. Si el hijo hereda el gen defectuoso por parte de los dos padres estará genéticamente afectado y es altamente probable que desarrolle la enfermedad. Estos casos se suelen dar en zonas con alta endogamia.