

## Estudio histopatológico en la muerte súbita cardíaca

### *Histopathological study in sudden cardiac death*

Dra. Pilar Molina Aguilar 

Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia. Universidad de Valencia. Valencia, España.

*Full English text of this article is also available*

#### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Recibido: 18 de abril de 2017

Aceptado: 18 de mayo de 2017

*Palabras clave:* Muerte súbita cardíaca, Patología, Histología

*Key words:* Sudden cardiac death, Pathology, Histology

#### Sr. Editor:

En el abordaje multidisciplinar de la muerte súbita cardíaca es necesario que cada profesional realice su trabajo específico para conseguir que funcione el complejo engranaje de la prevención. En el caso del estudio histopatológico, es importante aproximar al máximo el diagnóstico para facilitar el posterior estudio cardiológico familiar. Los estudios clínicos que se ofrecen a los familiares de primer grado vienen determinados por la clasificación del caso índice y sus resultados se complementan con los de los estudios genéticos realizados (idealmente) en sangre obtenida del caso índice y, en su defecto, en sangre de algún familiar afectado por el fenotipo.

Suelen clasificarse en los siguientes grupos: corazón estructuralmente normal (donde hay que sospechar canalopatías), miocardiopatías (hipertrófica, dilatada, no compactada, arritmogénica o no precisada), valvulopatías hereditarias (estenosis aórtica supralvalvular y aorta bicúspide) y disección no atero-

matosa de la aorta torácica. En el caso de la muerte súbita del lactante, el estudio histopatológico, junto con el resto de análisis complementarios, permitirá establecer si hay una causa de muerte explicada o por el contrario, se encuadra como síndrome de muerte súbita del lactante, y se incluye en una determinada categoría de la clasificación de San Diego<sup>1</sup>.

La Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar de la comunidad valenciana ha estudiado un total de 618 casos de muerte súbita cardíaca en menores de 55 años, en el período comprendido entre 2008 y 2015. Como podíamos esperar, predominaron los hombres (499H/119M, 81%) y la causa más frecuente fue la cardiopatía isquémica (53%), seguida del corazón estructuralmente normal (24%) y las miocardiopatías (14%) (**Figura**).

#### ¿QUÉ HEMOS APRENDIDO EN ESTOS 8 AÑOS?

##### Cardiopatía isquémica

Generalmente el único hallazgo es una arterioesclerosis coronaria grave sin trombosis (73%). La coronaria más afectada es la arteria descendente anterior y se ha observado más afectación miocárdica crónica (43%) que aguda (isquemia 12% e infarto 19%). En determinados casos, en menores de 35 años, donde

 P Molina Aguilar

Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses  
Avda. Profesor López Piñero 14

Ciudad de la Justicia 46013. Valencia, España.

Correo electrónico: [pilar.molina@uv.es](mailto:pilar.molina@uv.es)

únicamente se observa una placa estable con estenosis grave de un vaso, se debe pensar en la posibilidad de que haya una canalopatía causante de la muerte súbita. Si estos casos se definen como cardiopatía isquémica, se corre el riesgo de dejar a familiares sin posibilidad de estudio cardiológico. En la mitad de nuestros casos seleccionados se encontraron variantes patogénicas.

### Miocardopatía hipertrófica

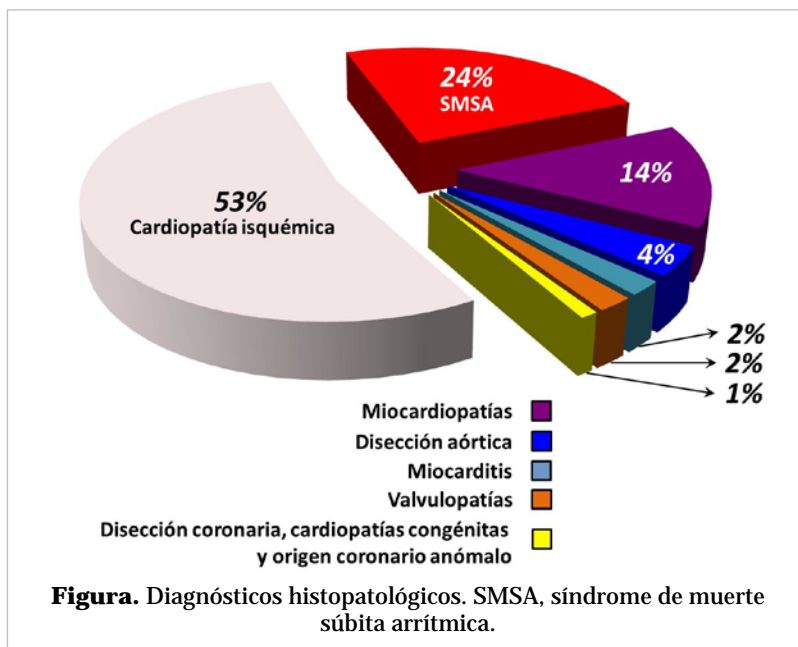
Aunque el diagnóstico *post mortem* de miocardiopatía hipertrófica esté claro, la estrategia de realizar estudios genéticos en nuestra serie ha permitido un ahorro presupuestario, que previsiblemente iría en aumento, al tener en cuenta que las familias están en continua expansión y generarían un mayor número de visitas en el seguimiento cardiológico. Este gasto es mínimo una vez identificada la mutación causal que permite posteriormente descartar su presencia en los familiares, lo que redundaría en beneficio para los pacientes, si se tiene en cuenta las implicaciones psicológicas.

### Miocardopatía arritmogénica

Similares resultados se obtienen en la miocardiopatía arritmogénica, con un 63% de estudios genéticos positivos: genes desmosómicos (DSP [N=8], 57%; PKP2 [N=2], 14% y DSG2 [N=1], 7%) y no desmosómicos (DES [N=1], 7%; FLNC [N=1], 7%; TMEM43 [N=1], 7%; SCN5A [N=1], 7%). En nuestra serie, es la miocardiopatía más asociada al deporte (39% *versus* 26% en la miocardiopatía hipertrófica). Existe un predominio de las formas biventriculares (41%) frente a las formas izquierdas (36%) y derechas (23%). Hemos encontrado no compactación miocárdica en un 14% de los casos, con afectación ventricular izquierda dominante (o biventricular) y localización, con mayor frecuencia, en las paredes posterior y lateral del ventrículo izquierdo.

### *Adipositas cordis*

De forma retrospectiva hemos detectado fenotipos



de *adipositas cordis* o lipomatosis cardíaca en dos casos índice de familias con síndrome de Brugada.

### Muerte súbita en epilepsia y asma

La autopsia molecular con ultrasecuenciación masiva ha identificado mutaciones potencialmente patogénicas (canalopatías) en el 63% de los casos en los que el estudio *post mortem* y el cardiológico familiar no habían conseguido precisarlas, y que se habían catalogado inicialmente de muertes súbitas con corazón estructuralmente normal, asociadas a epilepsia o asma.

### CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

### BIBLIOGRAFÍA

1. Bajanowski T, Vege A, Byard RW, Krouse HF, Arnestad M, Bachs L, *et al.* Sudden infant death syndrome (SIDS) - Standardised investigations and classification: recommendations. *Forensic Sci Int.* 2007;165(2-3):129-43.