



# Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



## 347/929 - ¿OJOS QUE NO VEN, CORAZÓN QUE NO SIENTE?

R. Romera Martínez<sup>a</sup>, M. Martínez Ferri<sup>b</sup>, V. Cascales Sáez<sup>c</sup> y L. Martínez Antequera<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Mar Menor. Cartagena.

<sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Oeste. Cartagena.

### Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 47 años. Exfumador de 15 paquetes/año. Dislipemia en tratamiento con atorvastatina con mala adherencia terapéutica y control. Síndrome de apnea del sueño grado grave en tratamiento con CPAP. Acude su mujer a nuestra consulta del centro de salud, refiriendo antecedentes familiares de su marido de muerte súbita IAM (infarto agudo miocardio) en padre 63 años, muerte súbita IAM en tío paterno 67 años, muerte súbita IAM en hermano 48 años (jugando al fútbol), realizando de inicio el árbol genealógico. El paciente refiere únicamente disnea de moderados esfuerzos de un mes de evolución.

**Exploración y pruebas complementarias:** BEG. Eupneico. IMC 31.85, PA 125/80. FC: 65, Saturación O<sub>2</sub>: 99%. AC: ritmo sinusal, sin soplos audibles. AP: MVC. MMII: no edemas. Analítica: colesterol 254, LDL 139, HDL 59, TAG 278 (Score CV 1%). ECG: ritmo sinusal a 60 lat/min. PR de 210 ms. QRS estrecho, con eje a 10°. BIRDDH. T ligeramente abombada y cóncava en DIII y aVF. Radiografía tórax: estudio escasamente inspirado, sin evidencia de alteraciones significativas. Ecocardiografía: válvula aórtica bicúspide. Insuficiencia aórtica grave. Aneurisma de aorta ascendente (diámetro máximo 55 mm). FEVI conservada. Se deriva consultas de cardiopatías familiares con estudio genético y posteriormente se realiza cateterismo con cirugía de recambio valvular y angioTAC.

**Orientación diagnóstica:** 1. Lesión grave de 2 vasos (descendente anterior y circunfleja) con implante de stent farmacoactivo. 2. Aneurisma de aorta ascendente con insuficiencia aórtica severa por valvulopatía aórtica bicúspide.

**Diagnóstico diferencial:** Miocardiopatías, enfermedades aórticas hereditarias, síndrome de Brugada, canalopatías, amiloidosis.

**Comentario final:** Es imprescindible la prevención primaria por el médico de familia, preguntando por antecedentes familiares de eventos cardiovasculares y FRCV y si sospechamos una cardiopatía familiar realizar árbol genealógico de 3 generaciones, ECG y ecocardiografía. Como dijo Georgia Brugada: "Cuando alguien fallece por muerte súbita, se enciende un protocolo para hacer pruebas a toda la familia"

## **Bibliografía**

1. Barriales-Villa R, et al. Protocolo de actuación en las cardiopatías familiares: síntesis de recomendaciones y algoritmos de actuación. Rev Esp Cardiol. 2016;69(3):300-9.
2. Ackerman MJ, et al. Medicina personalizada: diagnóstico genético de cardiopatías hereditarias. Rev Esp Cardiol. 2013;66(4):298-307.

**Palabras clave:** Cardiopatía familiar. Prevención primaria.