Semergen. 2019;45(Espec Congr 1):308

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

424/1513 - MIOCARDIOPATÍA DILATADA

A. Gómez Rodríguez[1], M. Martínez López[1], M. Gómez Rodríguez[2] y A. Gómez Moraga[1]

[1]Médico de Familia. Centro de Salud Mario Spreáfico. Archena. Murcia. [2]Enfermero. Centro de Salud Mario Spreáfico. Archena. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 49 años, sin alergias conocidas. Glucemia basal alterada, hernia discal L5-S1. Padre fallecido por muerte súbita a los 56 años. Son 7 hermanos de los que dos padecen de cardiopatía isquémica y otro miocardiopatía dilatada. Acude a consulta por proceso de vías respiratorias altas y en el transcurso de la exploración, se aprecia taquicardia.

Exploración y pruebas complementarias: ECG sinusal a 115 lpm, crecimiento de cavidades izquierdas y trastornos difusos de la repolarización. SPO2 96%. Eco cardiaca: VI severamente dilatado y esférico e hipocinesia global franca. FEVI 20%.

Orientación diagnóstica: Ante los antecedentes familiares se envía a Hospital bajo la sospecha de Miocardiopatía dilatada familiar.

Diagnóstico diferencial: 1) M. dilatada: idiopática, alcohólica, tóxica, periparto, genética, infecciosa, hemocromatosis, anemia crónica, adriamicina, sarcoidosis. 2) M. hipertrófica: Idiopática, genética, tóxica, ataxia de Friedrich, metabólica, infecciosa, enfermedad de almacenamiento, lactante de madre diabética. 3) M. restrictiva: idiopática, amiloidosis, fibrosis, sarcoidosis, metatumoral, error congénito del metabolismo.

Comentario final: Con el término cardiopatías familiares se designa un grupo de enfermedades cardiovasculares (miocardiopatías, canalopatías, algunas enfermedades aórticas y otros síndromes) que comparten una serie de características comunes: tienen una base genética, una presentación familiar, un curso clínico heterogéneo y, por último, todas pueden relacionarse con la muerte súbita. La miocardiopatía dilatada (MCD) idiopática es una enfermedad familiar en un 20-30% de los casos. El conocimiento de las bases genéticas de la MCD es muy reciente. Se han identificado mutaciones en genes responsables de la síntesis de proteínas del sarcómero y del citoesqueleto como causantes de MCD. Se considera que existe miocardiopatía dilatada familiar “a priori” cuando al menos uno de los familiares de un paciente con MCD idiopática presenta la misma enfermedad. Desde AP se contactó con el resto de profesionales del EAP para el estudio del resto de familiares, que se encuentra en curso. Además del estudio genético en los familiares de estos pacientes, desde AP puede estar indicado el consejo genético.

Bibliografía

1. Obaya Rebollar JC. Estudio de familiares de pacientes con miocardiopatía. AMF. 2019;15(1):36-9.

Palabras clave: Miocardiopatía. Estudio familiar. Atención Primaria.

1138-3593 / © 2019 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.