

Prevención de la muerte súbita de causa cardíaca en el niño: ¿por dónde empezar?

Los primeros pasos primero. Una buena asistencia médica comienza con una buena historia clínica. Los detalles de una historia minuciosa y global del paciente y de los familiares pueden proporcionar las primeras claves para un diagnóstico específico que oriente hacia un tratamiento médico también específico. Los antecedentes personales y familiares son decisivos para diagnosticar los procesos que ocasionan la muerte súbita cardíaca (MSC) infantil.

La MSC es rara en el niño. Se estima que 500-1.000 pacientes pediátricos < 21 años sufren cada año la MSC en Estados Unidos¹. Sin embargo, cada suceso es absolutamente devastador para los padres, familiares, vecinos, colectividad y proveedores de asistencia sanitaria. ¿Podría haberse evitado la muerte? ¿Podría haberse llegado a un diagnóstico antes del acontecimiento fatal?

El diagnóstico diferencial de la MSC incluye las siguientes causas: anomalías anatómicas y estructurales del corazón (p. ej., miocardiopatía hipertrófica, arteria coronaria derecha única con curso anómalo de la arteria coronaria izquierda entre la aorta y la arteria pulmonar, miocardiopatía ventricular derecha arritmogénica, etc.), trastornos cardíacos eléctricos primarios (síndrome del QT largo, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular [TV] polimórfica catecolaminérgica, síndrome del QT corto), estimulantes (cocaína, efedrina) y traumatismos (conmotio cordis). Como hecho importante, dado que muchos de estos trastornos son genéticos, la identificación de un primer afectado podría desvelar una implicación extensa de la familia.

El impacto de la valoración genética se ha detallado recientemente en dos publicaciones. Tan et al² informaron sobre los logros diagnósticos obtenidos mediante el examen cardíaco y genético en familiares supervivientes de probandos con MSC. El estudio de los familiares de víctimas de MSC permitió identificar la enfermedad en el 40% de las familias y en 8,9 casos presintomáticos por familia. Además, Tester et al³ han descrito nuevas perspectivas obtenidas mediante una "autopsia molecular". Con el análisis genético del ADN extraído de muestras post mórtem de sangre y tejidos se identificaron nuevas mutaciones en los receptores de rianodina/canales de liberación de calcio, que apoyaban la TV polimórfica catecolaminérgica como causa de la muerte.

La primera sugerencia de que un paciente o una familia pueden estar afectados por uno de los procesos patológicos que predisponen a la MSC se obtiene a menudo a partir de los antecedentes personales y familiares. En un ambiente clínico sobrecargado de trabajo, puede parecer a primera vista difícil disponer del tiempo necesari-

rio para obtener dichos antecedentes de un modo exacto y completo. Sin embargo, no cabe ignorar estos detalles. Se estima que cerca del 40% de los pacientes pediátricos que sufren una MSC puede presentar síntomas de aviso no reconocidos o subestimados. Específicamente, hay que interrogar a los pacientes sobre los antecedentes de síncope o convulsiones durante el ejercicio o con ocasión de emociones o sobresaltos; gran fatiga asociada con el ejercicio (diferente de otros niños), o disnea inusual o extrema durante el ejercicio, que a menudo simula el broncoespasmo inducido por el esfuerzo. Los antecedentes familiares incluyen la muerte súbita inesperada e inexplicada antes de los 50 años (incluidos el síndrome de muerte súbita del lactante, los accidentes de automóvil o el ahogamiento); familiares con síncope o convulsiones de causa desconocida, sordera congénita, marcapasos o desfibriladores automáticos implantables para cardioversión, o antecedentes familiares conocidos de cualesquiera de los procesos que predisponen a la MSC.

El modo de preguntar acerca de los antecedentes personales y familiares es así mismo de suma importancia. En efecto, preguntas tales como "cuénteme sobre cualquier miembro de la familia que haya..." carga la responsabilidad sobre los padres y la familia para buscar las respuestas, en vez de proporcionar simplemente unas respuestas inmediatas, pero posiblemente incompletas.

Los pacientes o las familias que se consideran con un mayor riesgo de MSC por sus respuestas positivas a estas preguntas deben remitirse a un cardiólogo pediátrico con experiencia en el diagnóstico de los procesos que causan MSC, para un estudio completo. El diagnóstico de estos raros trastornos es a menudo extremadamente difícil y puede requerir amplios estudios, incluido el genotípico para ciertos procesos.

Casi todos los norteamericanos opinan que es importante conocer la salud de los familiares, pero sólo 1/3 de las familias guardan sus antecedentes familiares por escrito, para compartirlos con los demás parientes. En noviembre de 2004, el US General Surgeon promovió una iniciativa sobre los antecedentes familiares. Una lista informatizada, disponible en www.hhs.gov/familyhistory/download.html, sirve de ayuda a las familias para que organicen sus antecedentes, especialmente durante las reuniones familiares.

The American Academy of Pediatrics, The American Academy of Family Physicians, The American College of Sports Medicine, The American Medical Society of Sports Medicine, The American Orthopedics Society of Sports Medicine y American Osteopathic Academy

of Sports Medicine han respaldado recientemente un formulario estandarizado para la valoración previa a la participación deportiva (disponible en www.aap.org/sections/sportsmedicine/spmedeval.pdf). Las preguntas 5-14 de este formulario tratan de temas relacionados con la valoración del riesgo cardiovascular. Para un cribado satisfactorio del riesgo cardiovascular, las preguntas deben aplicarse cuidadosamente. Las familias han de comprender la importancia de obtener una información precisa y detallada al cumplimentar esta parte del formulario.

Proponemos aquí la creación de un formulario estandarizado para valorar el riesgo cardiovascular, que podría utilizar cualquier proveedor, para cualquier niño de cualquier edad y en cualquier momento (véase el apéndice). No es necesario que la identificación de un posible riesgo cardiovascular se obtenga únicamente durante las épocas previas a la participación deportiva. Aunque muchos fenómenos de MSC infantil se asocian con el ejercicio, no están limitados a las actividades deportivas que se realizan en la High School o el College. Los lactantes y los niños de enseñanza primaria y media siguen sucumbiendo por MSC y, por lo tanto, deben investigarse también. Un formulario que incluya preguntas pertinentes para valorar el riesgo cardiovascular podría aplicarse a intervalos regulares durante las visitas de puericultura. Los pacientes o las familias consideradas con un mayor riesgo por sus respuestas positivas al cuestionario deben remitirse para un estudio cardiovascular completo.

En resumen, los primeros pasos para prevenir la MSC infantil incluyen el prestar atención a los detalles de una historia personal y familiar meticulosa y global. Los signos de aviso han de reconocerse y respetarse. El uso de

un formulario estandarizado para la valoración previa a la participación sirve para orientar hacia una historia personal y familiar completa. La creación y el uso generalizado de un formulario para analizar el riesgo cardiovascular permitirían valorar a cualquier paciente en cualquier momento. En los pacientes con hallazgos positivos en los antecedentes personales y familiares hay que considerar el remitirlos a un cardiólogo pediátrico para un estudio global. La necesidad de una educación médica continuada sobre las causas de la MSC infantil, los signos de aviso y las estrategias de tratamiento debe continuar por parte de todos los proveedores, incluidos los pediatras, los médicos de familia, los cardiólogos pediátricos y los médicos de los servicios de urgencias, además de las familias y el personal de la escuela.

Si volvemos a insistir en las bases de una buena medicina (los antecedentes personales y familiares), estaremos dando los primeros pasos para prevenir la MSC infantil.

ROBERT M. CAMPBELL, MD^a, Y STUART BERGER, MD^b
^aChildren's Healthcare of Atlanta Sibley Heart Center, Emory University School of Medicine, Atlanta, GA.
^bChildren's Hospital of Wisconsin-Herma Heart Center, Milwaukee, WI, Estados Unidos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Berger S, Kugler JD, Thomas JA, Friedberg DZ. Sudden cardiac death in children and adolescents: introduction and overview. *Pediatr Clin North Am.* 2004;51:1201-9.
2. Tan H, Hofman N, Van Langen I, Van der Wal A, Wilde A. Sudden unexplained death: heritability and diagnostic yield of cardiological and genetic examination in surviving relatives. *Circulation.* 2005;112:207-13.
3. Tester D, Kopplin L, Creighton W, Burke A, Ackerman M. Pathogenesis of unexplained drowning: new insights from a molecular autopsy. *Mayo Clin Proc.* 2005;80:596-600.

APÉNDICE. Muerte súbita de causa cardíaca en el niño: formulario para valorar el riesgo

Para conocer el riesgo de muerte súbita cardíaca, haga estas preguntas (o solicite a los padres que rellenen este formulario) periódicamente durante las visitas de pediatría preventiva en la edad neonatal, preescolar, antes y durante la enseñanza primaria, y antes y durante el bachillerato. Nota para los proveedores de asistencia sanitaria: al revisar este formulario con los padres o las familias utilice frases como “cuénteme acerca de cualquier miembro de la familia que haya...”.	
	Sí No
Preguntas para los antecedentes personales	
¿El niño se ha desmayado DURANTE el ejercicio, las emociones o los sobresaltos?	
¿El niño se ha desmayado DESPUÉS del ejercicio?	
¿El niño se fatiga mucho durante el ejercicio (diferente de los otros niños)?	
¿Al niño le ha faltado alguna vez el aliento de un modo inusual o muy intenso durante el ejercicio?	
¿El niño ha sufrido alguna vez molestias, dolor u opresión en el pecho durante el ejercicio, o ha dicho que el corazón “va muy deprisa o da golpes”?	
¿Algún médico le ha dicho que el niño tiene: presión alta, colesterol alto, un soplo o una infección del corazón? (Marque cualquier respuesta positiva)	
¿Algún médico ha solicitado una prueba para estudiar el corazón del niño?	
¿El niño ha recibido alguna vez un diagnóstico de trastorno convulsivo de causa desconocida o asma inducida por el ejercicio?	
Preguntas para los antecedentes familiares	
¿Hay familiares que hayan sufrido una muerte súbita inesperada de causa desconocida antes de los 50 años (incluidos el síndrome de muerte súbita del lactante (SMSL), los accidentes de automóvil, el ahogamiento y otros)?	
¿Hay familiares que hayan fallecido súbitamente por “problemas cardíacos” antes de los 50 años?	
¿Hay familiares que hayan sufrido desmayos o convulsiones de causa desconocida?	
¿Hay familiares con alguna de las siguientes enfermedades?:	
Miocardiopatía hipertrófica (MCH)	
Miocardiopatía dilatada (MCD)	
Rotura aórtica o síndrome de Marfan o síndrome de Ehlers-Danlos	
Enfermedad aterosclerótica coronaria (ataque cardíaco a los 50 años o antes)	
Miocardiopatía ventricular derecha arritmogénica (MVDA)	
Síndrome del QT largo (SQTL)	
Síndrome del QT corto	
Síndrome de Brugada	
Taquicardia ventricular catecolaminérgica	
Hipertensión pulmonar primaria	
Marcapasos o desfibrilador cardíaco implantado	
Sordera congénita (desde el nacimiento)	
Por favor, explique aquí las respuestas “sí”:	