



Cardiocre

www.elsevier.es/cardiocre



SAC 2012 – XLVII Congreso Andaluz de Cardiología

Roquetas de Mar —Aguadulce— Almería, 10-12 de mayo de 2012

COMUNICACIONES ORALES I: CARDIOLOGÍA CLÍNICA: INSUFICIENCIA CARDÍACA. INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL. CIRUGÍA CARDÍACA

66/9. RESULTADOS A LARGO PLAZO DEL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO DE LA INSUFICIENCIA TRICÚSPIDE SEVERA

J. Rodríguez-Capitán¹, J. Gómez-Doblas¹, L. Fernández López²,
R. López-Salguero³, M. Ruiz⁴, I. Lerruite-Martín⁵,
C. Porras Martín⁶, J. Melero Tejedor⁶, M. Such Martínez⁶
y E. de Teresa Galván¹

¹Cardiólogo. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.
²Cardiólogo. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga; ³Cardiólogo.
Hospital de Antequera. Málaga; ⁴Cardiólogo. Hospital La Línea.
La Línea de la Concepción. Cádiz; ⁵Cardiólogo. Hospital Comarcal
de la Axarquía. Vélez-Málaga. Málaga. ⁶Cirujano Cardíaco.
Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Introducción: En nuestro medio disponemos de pocos datos sobre los resultados del tratamiento quirúrgico de la insuficiencia tricúspide (IT) severa. Nuestro objetivo fue analizar los resultados clínicos y ecocardiográficos de nuestra población con IT severa sometida a cirugía comparándolos según el tipo de reparación o de sustitución valvular, e identificar factores pronósticos.

Material y métodos: Incluimos retrospectivamente 119 pacientes consecutivos con IT severa sometidos a cirugía de dicha válvula entre Abril de 1996 y Febrero de 2010.

Resultados: Se implantaron 11 prótesis biológicas y 24 mecánicas. Se realizaron 61 anuloplastias sin anillo y 23 con anillo. La mortalidad perioperatoria fue del 18,5%, asociándose a la edad, el tiempo de circulación extracorpórea, y el desarrollo de complicación postquirúrgica. Durante el seguimiento clínico (58,1 ± 45,5 meses), el grupo anuloplastia con anillo precisó 2 reoperaciones, al igual que el grupo prótesis mecánica, en el que se diagnosticó trombosis protésica en 4 pacientes. No se observó degeneración protésica biológica alguna. La mortalidad total

tras seguimiento, del 29,4%, se asoció mediante análisis univariable al implante de prótesis mecánica (p 0,05), pero no tras análisis multivariable. El desarrollo de nueva IT severa se asoció a la edad, al sexo femenino y a la anuloplastia sin anillo (p 0,008).

Conclusiones: El implante de prótesis mecánica se asoció durante el seguimiento a una elevada tasa de complicaciones, y, mediante análisis univariable, a la mortalidad total. La reparación sin anillo se asoció significativamente con recurrencia de IT severa.

66/19. ESTUDIO DE LA RESPUESTA REGENERATIVA CELULAR PERIFÉRICA EN PACIENTES CON INSUFICIENCIA CARDÍACA CRÓNICA MEDIANTE DETERMINACIÓN DE CÉLULAS PROGENITORAS ENDOTELIALES CIRCULANTES

G. Isasti Aizpurua¹, J. García Pinilla¹, M. Jiménez Navarro¹,
M. Picón², J. Marchal², N. Rodríguez Losada¹,
J. González Sánchez¹ y E. de Teresa Galván¹

¹Cardiólogo. Hospital Universitario Virgen de la Victoria. Málaga;
²Investigadores Básicos del IBIMER (Instituto de Biopatología
y Medicina Regenerativa de Granada).

Introducción: La insuficiencia cardíaca (IC) constituye un problema creciente en nuestro convirtiéndose en objeto de estudio de gran interés. La cinética de las células progenitoras endoteliales circulantes (CPEC) ha sido estudiada en pacientes con infarto agudo de miocardio pero existe poca evidencia en pacientes con IC. El objetivo de nuestro estudio fue medir los niveles de CPEC en pacientes con IC isquémica y no isquémica, así como su variación en distintas fases de la enfermedad, comparándolos con un grupo de individuos sanos.

Material y métodos: Se diseñó un estudio observacional analítico para comparar los niveles de CPEC en pacientes con IC isquémica y no isquémica ambulatorios, seguidos en consulta monográfica de IC, comparándolos con un grupo control.

Resultados: Se incluyeron 34 casos y 31 controles que no mostraron diferencias en edad, sexo y principales factores de riesgo cardiovascular. La etiología principal de IC fue la no isquémica (58,8 vs 41,2%) encontrándose el 52,9% en GF II de la NYHA. Los

niveles de CPEc fueron mayores en casos que en controles (126,85 vs 21,39; $p < 0,0001$) y en etiología isquémica frente a no isquémica, aunque sin diferencia estadística (143,86 vs 114,95; $p = 484$). Los niveles de CPEc muestran una respuesta bifásica, elevándose en estadios iniciales de la enfermedad (GF I-II) (101,89 vs 153,67; $p < 0,0001$) y descendiendo posteriormente (GF II-III) (153,67 vs 90,00; $p < 0,0001$).

Conclusiones: Los pacientes con IC muestran niveles elevados de CPEc, principalmente los de etiología isquémica. La cinética de liberación de CPEc muestra una respuesta bifásica a medida que avanza el grado funcional.

66/58. VALOR PRONÓSTICO DE LAS HORMONAS ESTEROIDEAS EN LA INSUFICIENCIA CARDÍACA DEL VARÓN

M. Valle Caballero¹, A. Recio Mayoral², R. Calvo Jambrina², I. Sayago Silva¹, I. Pérez López¹, R. Rodríguez Olivares¹, B. Muñoz Calero¹, M. Iglesias Blanco¹, R. Hidalgo Urbano³ y J. Cruz Fernández⁴

¹Cardiólogo. ²Facultativo Especialista de Área: Cardiología.

³Director de la Unidad de Cardiología. ⁴Jefe del Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción: La deficiencia de andrógenos es común en pacientes con insuficiencia cardíaca (IC) crónica, y se asocia con una mayor morbi-mortalidad. Pretendemos evaluar la persistencia de esta asociación entre las hormonas esteroideas (testosterona total y libre, estradiol y dihidroepiandrosterona (DHEA)) en pacientes con descompensación aguda de su IC y su relación con el pronóstico a corto y medio plazo.

Material y métodos: Estudiamos a 36 pacientes varones (68 ± 14 años) con IC crónica descompensada, con función sistólica menor del 45%, ingresados en Cardiología entre abril y mayo de 2011. Se determinaron los niveles al ingreso de testosterona y estradiol mediante inmunoanálisis y de DHEA y SHBG mediante electroquimioluminiscencia. Se relacionaron dichos niveles con un evento primario definido como rehospitalización o exitus durante el seguimiento, así como con el periodo de hospitalización.

Resultados: La etiología isquémica fue la más frecuente (38,3%). El periodo de seguimiento medio fue de 45 ± 24 días. El evento primario se dio en un 28% de los casos. Estos pacientes presentaron niveles significativamente mayores de SHBG (50 ± 15,7 nmol/L vs 35,6 ± 11,8 nmol/L; $p = 0,03$). Las cifras de estradiol mostraron una tendencia a ser mayores, mientras las de DHEA fueron menores, sin alcanzar la significación.

Conclusiones: En pacientes con insuficiencia cardíaca crónica descompensada, los niveles elevados de SHBG se correlacionan con peor pronóstico y mayor número de reingresos y mortalidad en el seguimiento a corto plazo. Su medición podría identificar aquellos pacientes subsidiarios de un seguimiento más estrecho, así como de intensificación del tratamiento.

66/109. EVALUACIÓN DE ESTÁNDARES DE CALIDAD ASISTENCIAL EN PACIENTES ATENDIDOS EN UNA UNIDAD DE INSUFICIENCIA CARDÍACA

J. Pérez Ruiz, M. Ramírez Marrero, A. García Bellón, J. Delgado Prieto, J. Cano Nieto, A. González González, B. Luque Aguirre, J. Mora Robles, D. Gaitán Román y M. de Mora Martín

Cardiólogo. Hospital Carlos Haya. Málaga.

Introducción: La insuficiencia cardíaca (IC) es un problema de salud pública, con elevada morbi-mortalidad, la causa más fre-

cuenta de ingreso hospitalario en mayores de 65 años. Disponemos de fármacos y dispositivos que mejoran morbi-mortalidad.

Objetivos: Se estudió la cumplimentación de los estándares de calidad en el manejo de la IC en pacientes con disfunción sistólica en unidad de IC. Se analizaron los siguientes 6 indicadores de calidad: evaluación FEVI, uso IECAs/ARAI, betabloqueantes, espironolactona/epplerona, anticoagulantes si fibrilación auricular e indicación de desfibrilador automático implantable (DAI) con y sin terapia de resincronización (TRC).

Material y métodos: Análisis prospectivo de 102 pacientes de forma consecutiva en una unidad de IC desde octubre de 2011 hasta enero de 2012. Se analizan mediante entrevista clínica completa todos éstos indicadores.

Resultados: Edad media 61 + 11,9, 25,5% mujeres, 60,8% hipertensos y 30,4% diabéticos. La FEVI fue determinada en todos los pacientes (media 29,9 ± 8,03%). El empleo de betabloqueantes fue de 82,4%, IECAS y/o ARA II 94,5% y antialdosterónicos 47,5%. 15 pacientes presentaban FA/flutter, con empleo de dicumarínicos en 11 de ellos (73,3%). 67 pacientes cumplían criterios para la indicación de DAI y/o TRC, con indicación en 43 de ellos (64,2%). El 80% de los pacientes cumplía con al menos 4 estándares de calidad.

Conclusiones: Los pacientes atendidos en consulta monográfica de IC presentan una adecuada cumplimentación de los estándares de calidad asistencial establecidos. A tenor de estos resultados, se debe potenciar la indicación de dispositivos (DAI y/o TRC) de acuerdo a las guías clínicas en nuestros pacientes.

66/112. INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA E INSUFICIENCIA CARDÍACA CON FRACCIÓN DE EYECCIÓN CONSERVADA: UN FACTOR DE MORBIMORTALIDAD

L. Pérez Belmonte¹, F. Zafra Sánchez², V. Herrero García¹, M. Platero Sánchez-Escribano¹, P. Medina Delgado², J. Pérez Díaz², F. Rodríguez Díaz², M. Martínez Delgado¹, M. Loring Caffarena¹ y M. Guil García²

¹Médico Residente de Medicina Interna. ²Cardiólogo Adjunto. Servicio de Medicina Interna. Hospital La Axarquía. Vélez-Málaga. Málaga.

Introducción: La presencia de insuficiencia renal crónica (IRC) en la insuficiencia cardíaca varía entre un 20-70% y conllevan un aumento de la morbi-mortalidad. El objetivo de este estudio es determinar y analizar la influencia de la IRC en la Insuficiencia Cardíaca con Fracción de Eyección Preservada (ICFEP).

Material y métodos: Se realizó análisis descriptivo transversal de 302 pacientes con ICFEP ingresados en los últimos 5 años. Para lo cual hemos dividido a los pacientes por la presencia de IRC. Analizamos datos demográficos, morbi-mortalidad y número de ingresos.

Resultados: El 27,5% presentaban IRC. No había diferencias respecto a la edad media (75 años) ni a la FEVI media (66%). En cambio, ingresan el doble (2 vs 1, $p = 0,001$), tienen estancias acumuladas mayores (15,96 vs 21,43 días, $p = 0,001$) y su mortalidad intrahospitalaria es casi 4 veces superior (2,3 vs 8%, $p = 0,01$). Además es mayor la proporción de hipertensos (90,4 vs 79%, $p = 0,01$), diabéticos (55,4 vs 41,6%, $p = 0,02$) y dislipémicos (41 vs 29,2%, $p < 0,05$). La presencia de anemia es mayor (hemoglobina media 10,77 vs 12,26 mg/dl, $p < 0,001$). También la presencia de insuficiencia renal aguda (71,1 vs 20,1%, $p < 0,001$) y su incompleta recuperación posterior (61,45 vs 88,64%, $p < 0,001$).

Conclusiones: El impacto pronóstico de la IRC ha sido observado en la IC, pero parece más asociado con la mortalidad en pacientes con ICFEP. El mecanismo por el que se produce no es bien conocido, pero debe ser considerado como un factor de riesgo importante en la estratificación del riesgo.

66/118. UTILIDAD DEL ECOCARDIOGRAMA TRANSTORÁCICO EN PACIENTES HOSPITALIZADOS POR ICTUS

G. Merchán Ortega, N. Bolívar Herrera, J. Bonaque González, M. Aguado Martín, S. Muñoz Troyano, R. Ferrer López, A. Sánchez Espino, J. Macancela Quiñones, R. Lázaro García y M. Gómez Recio

Cardiólogo. Centro Hospitalario Torrecárdenas. Almería.

Introducción: La prevalencia de ictus de origen cardioembólico se estima en un 15-20% de los casos. Sin embargo, las recomendaciones en la realización de un ecocardiograma transtorácico (ETT) en pacientes hospitalizados por ictus no están claramente establecidas. Se evaluó la utilidad diagnóstica de la realización sistemática de ETT en pacientes hospitalizados por ictus.

Material y métodos: Estudio observacional prospectivo donde se incluyó de forma consecutiva a 75 pacientes ingresados en el Servicio de Neurología del Hospital Torrecárdenas (Almería) con diagnóstico final de ictus.

Resultados: La edad media de los pacientes fue de 61 ± 15 años siendo el 12% menores de 45 años y el 69% varones. Un 19% de los pacientes presentaron fibrilación auricular, un 11% cardiopatía isquémica crónica y un 15% enfermedad vascular-cerebral previa. La fracción de eyección de ventrículo izquierdo fue de $62 \pm 8\%$. Un 43% de los pacientes tuvieron como diagnóstico al alta ictus criptogénico/cardioembólico. La realización sistemática de ETT únicamente modificó la actitud terapéutica en el 5% de los pacientes (4): disfunción ventricular severa (2); disfunción ventricular leve (1); dilatación severa de aurícula izquierda (1); habiéndose objetivado en todos ellos ausencia de patología carotídea significativa y ritmo sinusal. La realización sistemática de ETT en pacientes menores de 45 años no modificó la actitud terapéutica.

Conclusiones: La realización sistemática de un ETT en pacientes hospitalizados por ICTUS no parece modificar la actitud terapéutica de los pacientes, sugiriendo únicamente la realización de la misma en los pacientes con ictus criptogénico.

66/122. IMPLEMENTACIÓN DEL ECOCARDIOGRAMA DE ESFUERZO EN PACIENTES HOSPITALIZADOS POR DOLOR TORÁCICO

G. Merchán Ortega, S. Muñoz Troyano, J. Bonaque González, R. Ferrer López, N. Bolívar Herrera, M. Aguado Martín, F. Navarro García, F. Ramos Perales, F. Ruiz López y M. Gómez Recio

Cardiólogo. Centro Hospitalario Torrecárdenas. Almería.

Introducción: La ecocardiografía de esfuerzo ha demostrado un aumento de sensibilidad y especificidad respecto a la ergometría en pacientes con dolor torácico de riesgo intermedio-bajo. En pacientes hospitalizados por dolor torácico, la realización de una ecocardiografía de esfuerzo no está claramente recomendada. Se evaluó el rendimiento diagnóstico de la realización sistemática de una ecocardiografía de esfuerzo en pacientes hospitalizados por dolor torácico de riesgo intermedio-bajo.

Material y métodos: Estudio observacional prospectivo que incluyó de forma consecutiva a 141 pacientes ingresados en el Servicio de Cardiología del Hospital Torrecárdenas por dolor torácico de riesgo intermedio-bajo.

Resultados: La edad media de los pacientes fue de 61 ± 13 años siendo el 57% varones. La ecocardiografía de esfuerzo resultó concluyente en el 93% ($n = 131$), siendo negativa por todos los criterios en el 60% ($n = 85$). Teniendo en cuenta los aspectos clínicos y electrocardiográficos, la prueba resultó positiva en el 24% de los pacientes [clínica positiva ($n = 5$), eléctrica positiva ($n = 25$) o ambas ($n = 4$)] y no concluyente en el 4% ($n = 5$). La ecocardiografía de esfuerzo confirmó la positividad únicamente en

el 26% de estos pacientes ($n = 9$), resultando negativa en el 74% restante. Además, se observó una prueba positiva únicamente ecocardiográfica en 7 pacientes (5%), revascularizándose el 71% de los mismos. Estos hallazgos permitieron una mejor estratificación de riesgo y estrategia terapéutica de los pacientes (23% de todos los pacientes incluidos).

Conclusiones: Los pacientes hospitalizados por dolor torácico de riesgo intermedio-bajo parecen beneficiarse de la realización sistemática de una ecocardiografía de esfuerzo.

66/124. GRADO DE ADHERENCIA A LAS NUEVAS RECOMENDACIONES DE ANTICOAGULACIÓN DE LA SOCIEDAD EUROPEA DE CARDIOLOGÍA EN UN HOSPITAL DE ALTA RESOLUCIÓN

A. Pérez Cabeza¹, L. Fernández López², A. Esteban Luque¹, P. Chinchurreta Capote³, F. Martínez García², C. Medina Palomo², T. Gil Jiménez², A. Flores Marín³, F. Martos de Asís Pérez⁴ y F. Ruiz Mateas³

¹Cardiólogo. ⁴Medicina Interna. Hospital Alta Resolución Benalmádena. Málaga; ²Residente de Cardiología. ³Cardiólogo. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga.

Introducción: Las guías europeas de fibrilación auricular (FA) introducen las escalas de CHA2DS2Vasc y el HASBLED como herramientas para indicar la anticoagulación oral. Hemos analizado cómo influye esta recomendación en nuestra práctica clínica habitual.

Material y métodos: Se analizan datos demográficos, factores de riesgo tromboembólico y de sangrado y el tratamiento anti-trombótico de pacientes con FA atendidos en el HAR Benalmádena entre abril y diciembre de 2011.

Resultados: La muestra incluye 328 pacientes (52% varones y edad media de 71 ± 11 años), de los cuales 229 estaban anticoagulados (69,8%). El 69,2% son hipertensos, 27,4% diabéticos, el 11,6% tienen antecedentes de AIT/ictus/embolia sistémica y el 17,1% insuficiencia cardíaca o FEVI $< 40\%$. Presentaron un CHADS2 de $1,75 \pm 1,25$, un CHA2DS2Vasc de $3,08 \pm 1,63$ y un HASBLED de $1,1 \pm 0,7$. El 17,7% de los pacientes tenían un CHADS2 = 0 frente a un 4,9% con CHA2DS2Vasc = 0. El 56,7% presentaba un CHADS2 > 2 frente a un 82,3% con CHA2DS2Vasc > 2 . El 34,1% (112) mostraba contraindicaciones relativas para la anticoagulación y el 4% (13 pacientes) contraindicaciones absolutas. El principal motivo para no anticoagular era tener un CHADS < 2 (51%) seguido de tener contraindicaciones relativas (16,3%) y absolutas (12,2%). 12 pacientes (3,7%) tenían un HASBLED > 3 , de los cuales 8 estaban anticoagulados.

Conclusiones: Basándonos en el CHA2DS2Vasc la mayoría de pacientes precisarían anticoagulación oral. Sin embargo en nuestra práctica clínica ha primado el valor del CHADS2 y la presencia de contraindicaciones relativas y absolutas. La escala de HASBLED identifica a pocos pacientes con alto riesgo hemorrágico.

66/158. VALOR INCREMENTAL DEL GAIT SPEED COMO PREDICTOR DE MORBIMORTALIDAD EN LA CIRUGÍA CARDÍACA

I. Sayago Silva¹, P. Bastos Amador², F. Francisco Aparicio², I. Lucena Padros², M. Gómez Domínguez², M. Chaparro Muñoz³, L. Valenzuela García³, F. Rivera Rabanal³, A. Recio Mayoral³ y J. Cruz Fernández³

¹Cardiólogo. ²Médico Residente de Cardiología. ³Facultativo Especialista de Área: Cardiología. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

Introducción: La correcta evaluación del riesgo quirúrgico de los pacientes candidatos a cirugía cardíaca resulta extremadamente

te difícil, sobre todo en pacientes de edad avanzada. La fragilidad es un concepto emergente que se ha correlacionado con un mayor riesgo de eventos adversos tras cirugía cardíaca. La prueba de la marcha de 5 metros (M5m, gait Speed) podría constituir una herramienta útil en su valoración. Evaluamos el valor pronóstico de la M5m tras cirugía cardíaca.

Material y métodos: Estudio observacional de cohorte prospectiva que analizó 195 pacientes consecutivos (edad media 65 ± 12 años; 73 mujeres) candidatas a cirugía cardíaca (injerto aorto-coronario, valvular o combinación de ellas). Se consideró predictor primario de fragilidad una M5m lenta (> 6 segundos). Se registraron la mortalidad intrahospitalaria por cualquier causa, sangrado mayor, requerimiento de hemodiálisis, reintervención y reingreso en los 30 primeros días tras la cirugía cardíaca.

Resultados: Un 34% de pacientes fueron clasificados como “lentos” según la M5m. En estos pacientes hubo un significativo mayor número de mujeres diabéticas, con una tendencia no significativa a mayor mortalidad en el seguimiento (6,1% vs 1,6%, $p = 0,18$). Sin embargo, estos pacientes “lentos” presentaron mayor morbilidad en el postoperatorio, principalmente necesidad de hemodiálisis (17,5% vs 4,7%, $p = 0,009$) que se asoció a una estancia más prolongada en unidad de intensivos (4[3-6] vs 5[4-7] días; $p = 0,03$).

Conclusiones: La M5m es un simple y efectivo método para identificar pacientes “frágiles” en riesgo de presentar mayor morbilidad tras cirugía cardíaca lo cual se asocia a estancias más prolongadas y una tendencia a mayor mortalidad.

produjeron una significativa reducción de la corriente de $Na^+ -20$ mV comparado con los canales WT.

Conclusiones: Las mutaciones en KCNH2 y SCN5A halladas, no previamente descritas, provocan disfunción del canal iónico correspondiente y con alta probabilidad son responsables del fenotipo observado.

66/161. EFECTOS FUNCIONALES SOBRE CANALES IÓNICOS DE 2 NUEVAS MUTACIONES EN SÍNDROMES DE QT LARGO Y BRUGADA

J. Jiménez Jáimez¹, R. Macías Ruiz¹, G. Tortajada², M. Álvarez López³, M. Algarra Cullel², R. Caballero⁴, E. Delpón Mosquera⁵, L. Tercedor Sánchez⁶ y R. Melgares Moreno⁷

¹Médico Residente de Cardiología. ²Becario de Electrofisiología y Arritmias. Unidad de Arritmias. ³Cardiólogo. ⁴Cardiólogo. Jefe del Servicio de Arritmias. ⁵Cardiólogo. Jefe del Servicio de Cardiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves. Granada; ⁶Departamento de Farmacología. ⁷Catedrática de Farmacología. Universidad Complutense de Madrid.

Introducción: Las canalopatías cardíacas están causadas por mutaciones en los genes de canales de sodio y potasio principalmente. Presentamos dos familias con diagnóstico de síndrome de QT largo (SQTL) y Brugada (SB). Ambas tenían mutaciones no descritas en KCNH2 y SCN5A respectivamente. Describimos el comportamiento clínico y propiedades electrofisiológicas de los canales iónicos en ambas mutaciones.

Material y métodos: Estudio clínico y genético en familiares dirigido a detectar la mutación hallada en el probando (p.E637G en el SQTL y mutación frameshift, p.D1816fs en el SB). Estudio funcional: las corrientes iónicas se recogieron utilizando la técnica patch-clamp en células ováricas de hámster chino trasfectadas con el gen nativo (wild type, WT) y con el gen mutado.

Resultados: Familia A: mujer de 49 años con fibrilación ventricular (FV) e intervalo QTc de 560 mseg. Sus dos hijas eran portadoras de la misma mutación y tenían intervalo QTc prolongado. En el estudio funcional, los canales p.E637G perdieron selectividad a la corriente rectificadora interna de K^+ generando pequeñas corrientes de K^+ activadoras lentas. Esto no se observó en los canales WT. Familia B: mujer de 53 años con FV idiopática. Se detecta mutación en SCN5A y dos familiares mostraron patrón de Brugada tipo 1. Los canales mutados con p.D1816fs