

¿QUÉ ES UNA CARDIOPATÍA FAMILIAR?

Autor: Roberto Barriales Villa

Fecha de publicación: 07/02/2022

Patología: Miscelánea / Categoría: Recordar

Tiempo de lectura: 2 minutos

<https://www.carprimaria.com/leer-miscelanea/cardiopat%C3%ADas-familiares>



Las cardiopatías familiares son un grupo de enfermedades cardiovasculares con características comunes: base genética, presentación familiar, curso clínica heterogéneo y posible relación con muerte súbita.

Entre las cardiopatías familiares encontramos aquellas que afectan al músculo cardíaco (*miocardiopatías*), a los canales iónicos fundamentales para el funcionamiento de las células cardíacas y relacionados con su actividad eléctrica (*canalopatías*) y algunas enfermedades aórticas (*aortopatías*). También podemos encontrar cardiopatías familiares englobadas dentro de síndromes genéticos.

No debemos confundir una cardiopatía familiar, que son de base genética y suelen expresarse (*es decir, manifestarán síntomas y signos de enfermedad cardiovascular compatible*) a lo largo de la edad adulta principalmente, con una cardiopatía congénita, que son aquellas debidas a un problema en el desarrollo de las estructuras del corazón o grandes vasos durante la embriogénesis. Además, aquellas que afectan al miocardio de origen congénito no pueden definirse como miocardiopatías, sino como cardiopatías, mientras que las debidas a base genética si las podemos definir como [miocardiopatías](#), las llamadas miocardiopatías familiares. Las cardiopatías congénitas pueden asociarse a síndromes genéticos (*como el síndrome de Alagille*), aproximadamente en el 30% de los casos.

Para entender mejor las cardiopatías familiares vamos a dar luz a ciertos aspectos de interés:

- como son heredables (*lo más frecuente es una herencia mendeliana autosómica dominante*), suelen existir varias personas afectadas en una misma familia, lo que se define como **segregación familiar, es decir, tienen una presentación familiar**. Por eso, no hablamos de una patología individual, sino de una patología familiar; no se trata al individuo exclusivamente, sino a la **familia**; y por ello se recomienda realizar un árbol familiar o pedigrée y agrupar a todos los familiares en una misma consulta de seguimiento (*se recomienda la creación de consultas monográficas y unidades de miocardiopatías familiares*),
- a pesar de presentar una base genética, no siempre se detectan variantes genéticas patológicas, aunque en general se recomienda su búsqueda, con una rentabilidad variable según el tipo de patología,
- la ausencia de una variante genética patogénica detectada no descarta la enfermedad, siendo necesario la búsqueda de signos/síntomas de la enfermedad en los familiares del paciente enfermo (*que llamamos índice*). En cambio, si detectamos una variante patogénica causal, los familiares del paciente índice que no sean portadores de dicha variante no desarrollarán la enfermedad y podrán ser dados de alta de las consultas,
- la expresión de la enfermedad se conoce como expresión fenotípica, y aunque los pacientes tengan una misma variante genética, se pueden desarrollar manifestaciones clínicas distintas, puesto que hay factores ambientales (*deporte...*) y genéticos que pueden influir en la expresión del gen,
- la muerte súbita arritmogénica puede ser la primera manifestación de la enfermedad, por eso es importante el estudio de familiares, para anticiparse a tan grave manifestación. Las cardiopatías familiares son causa frecuente de muerte súbita en menores de 35 años (*sean o no deportistas*).

Las miocardiopatías familiares son patologías raras, por lo que su presencia en nuestras consultas será infrecuente. Para sospecharlas, generalmente se observarán alteraciones en el electrocardiograma, manifestaciones clínicas cardiológicas de sospecha, alteraciones en la exploración y antecedentes familiares.

Es por ello fundamental que todo paciente que acuda a nuestras consultas con síntomas de sospecha cardiológica sea interrogado sobre sus **antecedentes familiares** a nivel cardiovascular, fundamentalmente de patologías cardíacas precoces (*por debajo de los 55 años aproximadamente*) y muerte súbita precoz (*por debajo de los 40-50 años aproximadamente*) descartada la no cardiológica.

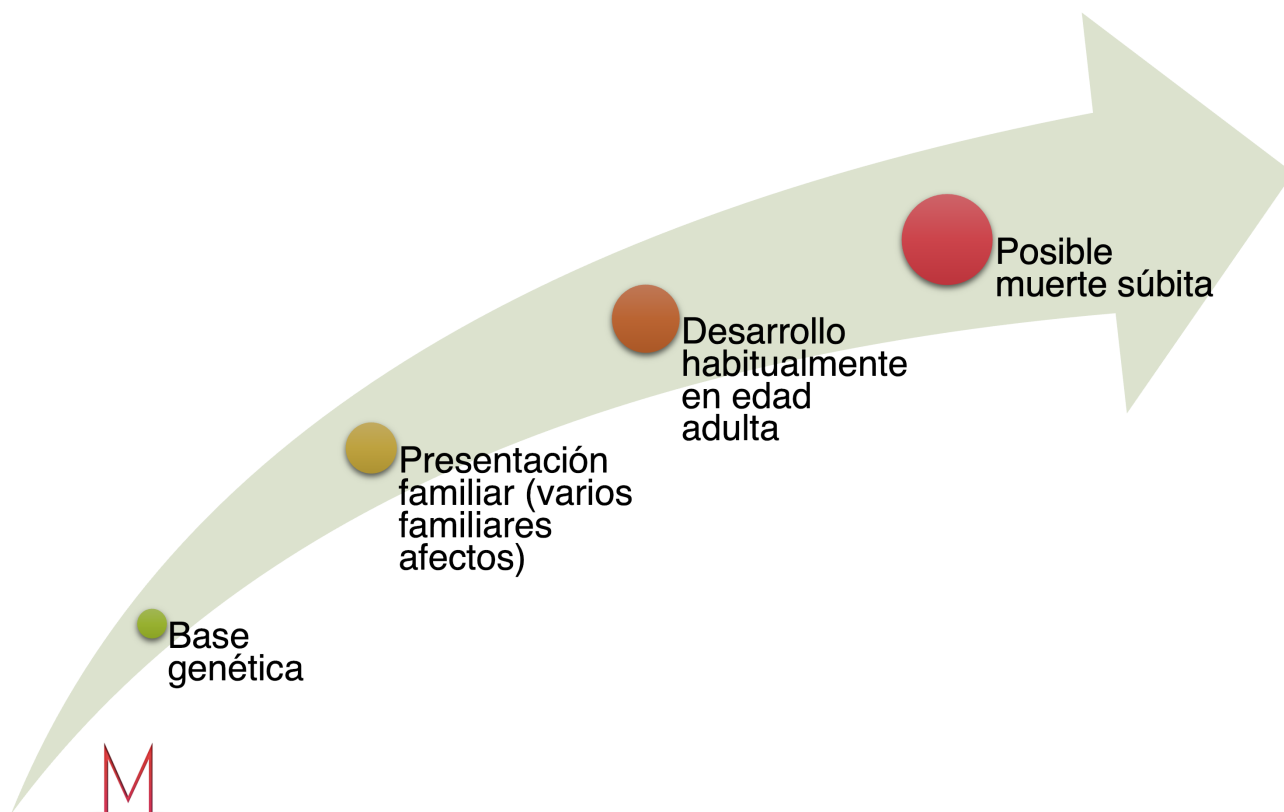


Ilustración 1. Miocardiopatías familiares

REFERENCIAS

[Revista Española de Cardiología. Volume 69, Issue 3, March 2016, Pag 300-309](#)

[J Am Coll Cardiol. 2019 Apr 2;73\(12\):1494-1563](#)