

Cardiología en la Práctica Clínica Tomo 4

AUTORES:

Adriana Viviana Viñan Andino
Mangin Sebastián Ng Moreira
Anyoly Yanetty Garcia
Jhoana Alexandra Rivera Chiliquinga
Daniela Berenice Polo Scacco
Liseth Carolina Cedeño Ramírez
Nancy Beatriz Jumbo Caiza
Karolina Gabriela Segura Navarro



Cardiología en la Práctica Clínica Tomo 4

Cardiología en la Práctica Clínica Tomo 4

Adriana Viviana Viñan Andino

Mangin Sebastián Ng Moreira, Anyoly Yanetty Garcia

Jhoana Alexandra Rivera Chilibuina, Daniela Berenice Polo

Scacco

Liseth Carolina Cedeño Ramírez

Nancy Beatriz Jumbo Caiza, Karolina Gabriela Segura

Navarro

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-9942-660-49-7

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-9942-660-49-7>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Julio 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

www.cuevaseditores.com

Editado en Ecuador - Edited in Ecuador

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Tetralogía de Fallot	7
Adriana Viviana Viñan Andino	7
Síndrome Coronario Agudo	29
Mangin Sebastián Ng Moreira	29
Anyoly Yanetty Garcia	29
Infarto Agudo de Miocardio	45
Jhoana Alexandra Rivera Chiliqinga	45
Daniela Berenice Polo Scacco	45
Cardiomiopatía en Niños con Enfermedad de Fabry	
62	
Liseth Carolina Cedeño Ramírez	62
Síndrome de Brugada	79
Nancy Beatriz Jumbo Caiza	79
Karolina Gabriela Segura Navarro	79

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

Tetralogía de Fallot

Adriana Viviana Viñan Andino

Médico Cirujano por la Universidad Católica del
Ecuador

Médico General del MSP

Introducción

La tetralogía de Fallot (TF) es una cardiopatía congénita cianótica compleja que fue descrita por primera vez en 1888 por el cardiólogo francés Étienne-Louis Arthur Fallot. Esta patología se caracteriza por cuatro anomalías anatómicas principales: estenosis pulmonar, comunicación interventricular (CIV), cabalgamiento de la aorta y hipertrofia ventricular derecha (1). Representa aproximadamente el 10% de todas las cardiopatías congénitas y es la causa más común de cianosis cardíaca en el primer año de vida. La incidencia de la TF es de aproximadamente 0.28 por 1,000 nacimientos vivos (2). La comprensión y el tratamiento de esta afección han evolucionado significativamente, mejorando notablemente los resultados a largo plazo para los pacientes afectados.

Históricamente, la TF era una condición fatal en la infancia, pero los avances en cirugía cardíaca pediátrica han permitido una mayor supervivencia y mejor calidad de vida. La cirugía correctiva, que generalmente se realiza en el primer año de vida, ha demostrado ser eficaz en la mayoría de los casos. Sin embargo, la TF

sigue siendo una condición compleja que requiere un manejo multidisciplinario a lo largo de la vida del paciente (3). Las investigaciones en genética y biología molecular han comenzado a arrojar luz sobre los mecanismos subyacentes de esta enfermedad, ofreciendo nuevas esperanzas para tratamientos futuros.

Los avances en técnicas de imagen, como la ecocardiografía, la resonancia magnética cardíaca y la tomografía computarizada, han mejorado considerablemente la capacidad de diagnóstico y planificación quirúrgica. Estas tecnologías permiten una evaluación detallada de las anomalías anatómicas y funcionales asociadas con la TF, facilitando la toma de decisiones clínicas (4). A pesar de estos avances, la TF sigue presentando desafíos significativos, particularmente en el manejo de complicaciones postoperatorias y en la vigilancia a largo plazo de los pacientes.

La investigación en el ámbito de la cardiología congénita ha destacado la importancia de la detección temprana y el manejo integral de la TF. Los programas de seguimiento y las intervenciones tempranas son cruciales

para optimizar los resultados clínicos y mejorar la calidad de vida de los pacientes (5). Además, el papel de la educación y el apoyo a las familias es fundamental para asegurar una comprensión adecuada de la condición y fomentar una participación activa en el cuidado del paciente.

En resumen, la tetralogía de Fallot es una condición congénita compleja que ha visto mejoras significativas en su manejo y resultados gracias a los avances en la cirugía cardíaca y las tecnologías de imagen. La colaboración multidisciplinaria y el seguimiento a largo plazo son esenciales para abordar los desafíos persistentes y mejorar la calidad de vida de los pacientes. La investigación continua y la innovación seguirán siendo fundamentales para avanzar en el tratamiento y manejo de esta condición.

Patofisiología

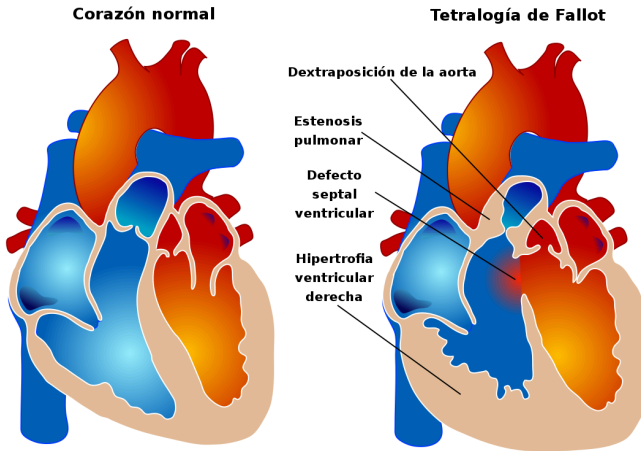


Figura 1. Corazón normal vs tetralogía de fallot

Fuente. Jia, Gao. Australia's New Immigration Selection Tetralogy. (2019). doi: 10.1007/978-981-15-5909-9_2

La tetralogía de Fallot se origina durante el desarrollo embrionario del corazón, específicamente en la formación del tracto de salida del ventrículo derecho. La estenosis pulmonar se debe a una anomalía en el tabique infundibular, que provoca una obstrucción al flujo sanguíneo desde el ventrículo derecho hacia la arteria pulmonar (6). Esta obstrucción genera una resistencia al

flujo sanguíneo, que a su vez aumenta la presión en el ventrículo derecho y contribuye al desarrollo de la hipertrofia ventricular derecha.

La comunicación interventricular (CIV) es un defecto en el tabique que separa los dos ventrículos, permitiendo el paso de sangre entre ellos. Este defecto facilita la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada, lo que puede resultar en niveles bajos de oxígeno en la sangre arterial (hipoxemia) (7). La magnitud de la hipoxemia depende de la cantidad de sangre que se mezcla y de la resistencia al flujo sanguíneo a través de la estenosis pulmonar.

El cabalgamiento de la aorta es otra característica distintiva de la TF, donde la aorta se desplaza hacia la derecha y se sitúa directamente sobre la comunicación interventricular. Esto permite que la aorta reciba sangre de ambos ventrículos, lo que contribuye aún más a la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada (8). La proporción de flujo sanguíneo desde cada ventrículo hacia la aorta depende de la resistencia al flujo en el tracto de salida del ventrículo derecho y la presión en cada ventrículo.

La hipertrofia ventricular derecha es una consecuencia directa de la sobrecarga de presión causada por la estenosis pulmonar y la comunicación interventricular. La hipertrofia resulta en un aumento del grosor de la pared ventricular derecha, lo que puede llevar a una reducción en la capacidad del ventrículo para relajarse y llenarse adecuadamente durante la diástole (9). Esto puede contribuir a la disfunción ventricular derecha y a complicaciones adicionales a largo plazo.

En la TF, la combinación de estas cuatro anomalías anatómicas crea un entorno hemodinámico complejo que afecta significativamente la circulación sanguínea y la oxigenación del cuerpo. La cianosis, que es una manifestación clínica prominente, resulta de la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada, lo que reduce el contenido de oxígeno en la sangre arterial (10). La gravedad de los síntomas y las complicaciones clínicas están directamente relacionadas con el grado de obstrucción al flujo sanguíneo y la eficacia de la circulación pulmonar.

Manifestaciones Clínicas

Los pacientes con tetralogía de Fallot presentan una variedad de síntomas clínicos que dependen en gran medida de la gravedad de las anomalías anatómicas presentes. La cianosis es uno de los signos más evidentes y resulta de la hipoxemia, que es causada por la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada debido a la comunicación interventricular (CIV) y el cabalgamiento de la aorta (11). La cianosis puede ser aparente desde el nacimiento o puede desarrollarse gradualmente en los primeros meses de vida, especialmente durante episodios de llanto, alimentación o esfuerzo físico.

Además de la cianosis, los "episodios tet" o "tet spells" son eventos agudos de hipoxia que ocurren en algunos niños con TF. Estos episodios se caracterizan por una disminución súbita de la saturación de oxígeno, aumento de la cianosis, irritabilidad, y en casos severos, pérdida de conciencia (12). Los "episodios tet" son causados por un aumento súbito de la resistencia al flujo sanguíneo a través del tracto de salida del ventrículo derecho, lo que reduce aún más la cantidad de sangre que llega a los pulmones para oxigenarse.

La disnea, o dificultad para respirar, es otro síntoma común en pacientes con TF. Esta dificultad puede aumentar con el esfuerzo físico debido a la incapacidad del corazón para aumentar adecuadamente el flujo sanguíneo hacia los pulmones y el resto del cuerpo (13). Los niños con TF pueden mostrar retraso en el crecimiento y el desarrollo debido a la hipoxemia crónica y la disminución de la capacidad para realizar actividades físicas normales.

El examen físico de pacientes con TF puede revelar un soplo cardíaco característico debido a la turbulencia del flujo sanguíneo a través de la comunicación interventricular y la estenosis pulmonar. Este soplo se escucha mejor en el borde esternal izquierdo superior y puede variar en intensidad dependiendo del grado de obstrucción (4). La hipocratismo digital, o dedos en palillo de tambor, puede desarrollarse en casos de cianosis crónica prolongada.

Las pruebas diagnósticas, como la ecocardiografía, la radiografía de tórax y la resonancia magnética cardíaca, son esenciales para evaluar la gravedad de las anomalías anatómicas y planificar el tratamiento adecuado. La

ecocardiografía es particularmente útil para visualizar las estructuras cardíacas y medir el flujo sanguíneo (5). La resonancia magnética cardíaca proporciona detalles adicionales sobre la anatomía y la función ventricular, y puede ser especialmente útil en la evaluación preoperatoria y el seguimiento postoperatorio.

En conclusión, la tetralogía de Fallot es una condición que se manifiesta con una variedad de síntomas clínicos, incluyendo cianosis, disnea y episodios de hipoxia aguda. El manejo adecuado de estos síntomas y la planificación de intervenciones quirúrgicas dependen de una evaluación diagnóstica precisa y un enfoque multidisciplinario.

Diagnóstico

El diagnóstico de la tetralogía de Fallot comienza con una evaluación clínica detallada basada en la historia médica y el examen físico del paciente. Los hallazgos típicos incluyen cianosis, un soplo cardíaco característico y, en algunos casos, hipocratismo digital. La evaluación clínica debe ser seguida por estudios de

imagen y pruebas diagnósticas que confirmen la presencia de las cuatro anomalías anatómicas (6).

La ecocardiografía es la herramienta diagnóstica de elección para la evaluación inicial de la TF. Este estudio no invasivo permite la visualización directa de las estructuras cardíacas y la evaluación del flujo sanguíneo a través del corazón. La ecocardiografía puede identificar la estenosis pulmonar, la comunicación interventricular, el cabalgamiento de la aorta y la hipertrofia ventricular derecha (7). Además, proporciona información sobre la función ventricular y el grado de obstrucción al flujo sanguíneo.

La radiografía de tórax puede ser útil para evaluar la silueta cardíaca y los vasos pulmonares. En la TF, la radiografía de tórax puede mostrar un corazón en forma de "bota" debido a la hipertrofia ventricular derecha y la elevación del ápex cardíaco (18). También puede revelar disminución del flujo sanguíneo pulmonar, que es indicativo de estenosis pulmonar significativa.

La resonancia magnética cardíaca (RMC) es otra herramienta importante en la evaluación de la TF, especialmente para la planificación preoperatoria y el

seguimiento postoperatorio. La RMC proporciona imágenes detalladas de las estructuras cardíacas y permite una evaluación precisa de la anatomía y la función ventricular. También puede medir el flujo sanguíneo y la cantidad de regurgitación a través de las válvulas cardíacas (9).

El cateterismo cardíaco es una prueba invasiva que puede ser necesaria en casos complejos o cuando los estudios no invasivos no proporcionan suficiente información. Este procedimiento permite la medición directa de las presiones en las cámaras cardíacas y los vasos sanguíneos, así como la evaluación de la oxigenación de la sangre en diferentes partes del corazón (2). El cateterismo también puede ser utilizado para realizar intervenciones terapéuticas, como la dilatación de la estenosis pulmonar.

Las pruebas genéticas pueden ser consideradas en algunos casos, especialmente si se sospecha una asociación con síndromes genéticos específicos, como el síndrome de DiGeorge. Las pruebas genéticas pueden ayudar a identificar mutaciones o deleciones

cromosómicas que contribuyan al desarrollo de la TF y otras anomalías congénitas asociadas (5).

En resumen, el diagnóstico de la tetralogía de Fallot implica una combinación de evaluación clínica, estudios de imagen y pruebas invasivas según sea necesario. La ecocardiografía es la herramienta principal para la evaluación inicial, mientras que la resonancia magnética cardíaca y el cateterismo cardíaco pueden proporcionar información adicional crucial para la planificación del tratamiento.

Tratamiento Quirúrgico

El tratamiento de la tetralogía de Fallot es predominantemente quirúrgico y se realiza en múltiples etapas. La corrección completa de la TF suele ser el objetivo final y se lleva a cabo en el primer año de vida, a menos que existan contraindicaciones específicas. El momento y la naturaleza de la intervención quirúrgica dependen de la severidad de las anomalías anatómicas y de la condición clínica del paciente (2).

La cirugía correctiva primaria generalmente incluye la reparación de la comunicación interventricular mediante

un parche que cierra el defecto, y la ampliación del tracto de salida del ventrículo derecho para aliviar la estenosis pulmonar. Esta ampliación puede involucrar una valvotomía pulmonar o la colocación de un parche en el tracto de salida y la arteria pulmonar (3). El objetivo es mejorar el flujo sanguíneo hacia los pulmones y reducir la mezcla de sangre oxigenada y desoxigenada.

En algunos casos, se puede requerir una cirugía paliativa inicial antes de la corrección completa. Un ejemplo de esto es la colocación de un shunt sistémico-pulmonar, como el shunt de Blalock-Taussig, que aumenta el flujo sanguíneo hacia los pulmones y mejora la oxigenación mientras se espera que el paciente crezca y se fortalezca para la cirugía correctiva definitiva (4). Esta intervención paliativa puede ser crucial en neonatos o lactantes con hipoxemia severa que no son candidatos inmediatos para la reparación completa.

El manejo perioperatorio es crítico para el éxito de la cirugía correctiva. Esto incluye la monitorización cuidadosa de la función cardíaca y pulmonar, el manejo adecuado del dolor y la prevención de infecciones postoperatorias. La intervención temprana en caso de

complicaciones es esencial para asegurar una recuperación óptima (5). La vigilancia postoperatoria a largo plazo es igualmente importante, ya que algunos pacientes pueden desarrollar complicaciones tardías como insuficiencia valvular pulmonar o arritmias.

Las innovaciones en técnicas quirúrgicas y cuidados postoperatorios han mejorado significativamente los resultados para los pacientes con TF. Sin embargo, los desafíos persisten, particularmente en el manejo de pacientes con anatomías complejas o aquellos que desarrollan complicaciones postoperatorias. La colaboración entre cirujanos cardíacos, cardiólogos pediátricos y otros especialistas es fundamental para proporcionar el mejor cuidado posible (6).

En conclusión, el tratamiento quirúrgico de la tetralogía de Fallot implica una planificación cuidadosa y un manejo multidisciplinario para lograr una corrección anatómica efectiva y mejorar la calidad de vida de los pacientes. La cirugía correctiva, junto con el manejo perioperatorio y la vigilancia a largo plazo, son esenciales para el éxito del tratamiento.

Tabla 1. Tipos de Tratamiento

Tratamiento	Descripción	Indicaciones	Resultados Esperados
Cirugía Correctiva Primaria	Reparación de la comunicación interventricular con parche y ampliación del tracto de salida del ventrículo derecho.	Indicada en el primer año de vida para la mayoría de los pacientes.	Mejora del flujo sanguíneo hacia los pulmones, reducción de cianosis, y mejora de la oxigenación (2).
Shunt Sistémico-Pulmonar	Colocación de un shunt, como el de Blalock-Taussig, para aumentar el flujo sanguíneo pulmonar.	Indicada en neonatos o lactantes con hipoxemia severa que no son candidatos inmediatos para cirugía correctiva.	Mejora temporal de la oxigenación y estabilización del paciente hasta la cirugía correctiva definitiva (4).
Valvotomía Pulmonar	Ampliación de la válvula pulmonar para reducir la estenosis.	Indicada en casos de estenosis pulmonar significativa.	Reducción de la obstrucción al flujo sanguíneo y mejora de la función ventricular derecha (3).
Reparación de	Reemplazo o reparación de	Indicada en pacientes con	Mejora de la función

Insuficiencia Valvular	la válvula pulmonar en caso de insuficiencia valvular pulmonar postoperatoria	insuficiencia valvular pulmonar significativa que afecta la función ventricular.	ventricular derecha y reducción de la regurgitación valvular (9).
Implantación de Marcapasos/ DAI	Colocación de un marcapasos o desfibrilador automático implantable para manejar arritmias.	Indicada en pacientes con arritmias ventriculares o fibrilación auricular.	Control de arritmias y prevención de complicaciones arrítmicas potencialmente mortales (9).
Seguimiento Regular	Evaluaciones periódicas con ecocardiografía, pruebas de esfuerzo y resonancia magnética cardíaca.	Indicada para todos los pacientes postoperatorios.	Monitoreo de la función cardíaca, detección temprana de complicaciones y planificación de intervenciones necesarias (3).
Apoyo Psicológico y Social	Servicios de apoyo para manejar el estrés y las demandas	Indicada para todos los pacientes y sus familias.	Mejora de la calidad de vida y manejo del impacto psicológico y

	emocionales asociadas con la cardiopatía congénita.		social de la enfermedad (1).
--	---	--	------------------------------

Nota: Este cuadro resume las principales opciones de tratamiento para la Tetralogía de Fallot, sus indicaciones y los resultados esperados. Cada intervención está diseñada para abordar los diversos aspectos de esta compleja cardiopatía congénita, mejorando tanto la función cardíaca como la calidad de vida de los pacientes.

Pronóstico y Seguimiento a Largo Plazo

El pronóstico para los pacientes con tetralogía de Fallot ha mejorado notablemente en las últimas décadas, gracias a los avances en la cirugía cardíaca y el manejo perioperatorio. La mayoría de los niños que se someten a una corrección quirúrgica completa en el primer año de vida tienen una expectativa de vida cercana a la normal. Sin embargo, el seguimiento a largo plazo es crucial para identificar y manejar complicaciones tardías que pueden surgir (7).

Entre las complicaciones tardías más comunes se encuentran la insuficiencia valvular pulmonar y las arritmias. La insuficiencia valvular pulmonar puede resultar de la necesidad de ampliar el tracto de salida del

ventrículo derecho durante la cirugía correctiva, lo que puede llevar a la regurgitación valvular y a una dilatación progresiva del ventrículo derecho (8). Las arritmias, incluyendo taquicardias ventriculares y fibrilación auricular, pueden desarrollarse debido a cicatrices quirúrgicas y cambios en la estructura del corazón.

El manejo de estas complicaciones puede requerir intervenciones adicionales, como la implantación de un marcapasos o desfibrilador automático implantable (DAI), y en algunos casos, una reoperación para reemplazar la válvula pulmonar (9). Los avances en la tecnología de marcapasos y DAI han permitido un manejo más eficaz de las arritmias, mejorando la calidad de vida y la supervivencia a largo plazo de estos pacientes.

El seguimiento regular con un cardiólogo especializado en cardiopatías congénitas es esencial para todos los pacientes con TF, incluso aquellos que se consideran asintomáticos. Este seguimiento incluye evaluaciones periódicas con ecocardiografía, pruebas de esfuerzo y, en algunos casos, resonancia magnética cardíaca para

monitorear la función ventricular y la integridad de las reparaciones quirúrgicas (3). La detección temprana de complicaciones permite una intervención oportuna y puede prevenir la progresión de la enfermedad.

Además del manejo médico, el apoyo psicológico y social es crucial para los pacientes y sus familias. Las cardiopatías congénitas pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida, y el acceso a servicios de apoyo puede ayudar a los pacientes a manejar el estrés y las demandas emocionales asociadas con su condición (1). La educación sobre la enfermedad y el fomento de una vida activa y saludable también son componentes importantes del seguimiento a largo plazo.

En conclusión, el pronóstico a largo plazo para los pacientes con tetralogía de Fallot ha mejorado significativamente, pero el seguimiento continuo y el manejo de complicaciones tardías son esenciales para mantener una buena calidad de vida. La colaboración multidisciplinaria y el acceso a cuidados especializados son fundamentales para el éxito del tratamiento a largo plazo.

Bibliografía

1. Wei-hua, Yin., Bin, Lu. Tetralogy of Fallot (TOF). (2019). doi: 10.1007/978-981-15-5305-9_20
2. Josue, Diaz-Frias., Melissa, Guillaume. Tetralogy of Fallot. (2021).
3. Jean, Marie, Carabuena. Tetralogy of Fallot (TOF). (2017). doi: 10.1007/978-3-319-59680-8_157
4. Yuliya, Domnina., Jason, S., Kerstein., Jennifer, Johnson., Mahesh, Sharma., Traci, M., Kazmerski., Constantinos, Chrysostomou., Ricardo, A., Munoz. Tetralogy of Fallot. (2008). doi: 10.1007/978-1-84882-262-7_19
5. Frederique, Bailliard., Robert, H., Anderson., Robert, H., Anderson. Tetralogy of Fallot.. Orphanet Journal of Rare Diseases, (2009). doi: 10.1186/1750-1172-4-2
6. Patricia, O'Brien., Audrey, C., Marshall. Tetralogy of Fallot. Circulation, (2014). doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.113.005547
7. Angela, M., Sharkey., Anshuman, Sharma. Tetralogy of Fallot. (2018). doi: 10.1093/med/9780190685157.003.0008
8. R., W., Sprengers., A., A., W., Roest., L., J., M., Kroft. Tetralogy of Fallot. Medical radiology, (2018).
9. Michael, Hofbeck., Karl-Heinz, Deeg., Thomas, Rupprecht. Tetralogy of Fallot. (2016). doi: 10.1007/978-3-319-42919-9_11

10. Erla, Lino, Ferreira, de, Carvalho. Tetralogia de Fallot: tratamento e a importância do diagnóstico precoce. *Brazilian Journal of Health Review*, (2023). doi: 10.34119/bjhrv6n3-347
11. Gislene, Rodrigues, dos, Santos., Millena, Luiza, Vaz, da, Silveira., Antonio, Afonso, Sommer. Tetralogia de Fallot e suas Implicações em Odontologia. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, (2023). doi: 10.36557/2674-8169.2023v5n5p1407-1418
12. Danyella, Fernanda, de, Sá, Oliveira., Lilian, Moreira, De, Carvalho., Ana, Clara, Cachina, Saraiva., Gabriella, Rocha, Vilela., Lavínia, Vanoni, Toledo., Verônica, de, Oliveira, Cantaruti, Guida., Leticia, de, Castro, Nascimento., Andressa, Pamela, De, Oliveira., Marcela, Pugas, Valerio., Márcia, de, Almeida., Giulia, Meneguci, Pereira. A tetralogia de fallot e sua abordagem cirúrgica precoce: uma revisão de literatura. *Foco*, (2023). doi: 10.54751/revistafoco.v16n8-133
13. Amanda, Lacerda, Oliveira, Miranda., Fernanda, F, Costa., Isadora, Kennedy, de, Oliveira., Júlia, Andrade, Ibiapina, Parente. Tetralogia de fallot: métodos de tratamento e diagnóstico tardio. (2022). doi: 10.51161/conbesp/53

Síndrome Coronario Agudo

Mangin Sebastián Ng Moreira

Médico Cirujano por la Universidad Técnica de Manabí

Médico Residente en el Hospital Solca Manabí - Núcleo de Portoviejo | Hospital Oncológico “Dr. Julio Villacreses Colmont”

Anyoly Yanetty Garcia

Médico Integral Comunitario en la Universidad Experimental de los Llanos Centrales Rómulo Gallegos

Médico General Integral Medicina Familiar

Médico Residente en Imágenes

Introducción

El Síndrome Coronario Agudo (SCA) representa una de las emergencias médicas más críticas y prevalentes en la práctica clínica cardiológica. Comprende un espectro de enfermedades que incluyen angina inestable (AI), infarto agudo de miocardio sin elevación del segmento ST (IAMSEST) e infarto agudo de miocardio con elevación del segmento ST (IAMCEST). Estas condiciones surgen principalmente de la interrupción del flujo sanguíneo al miocardio debido a la formación de trombos sobre placas ateroscleróticas previamente inestables en las arterias coronarias(1). La identificación y tratamiento inmediato de los pacientes con SCA es vital para mejorar los desenlaces clínicos, dado que los retrasos en la intervención pueden resultar en un daño miocárdico irreversible.

La prevalencia del SCA ha ido en aumento a nivel global, lo cual puede atribuirse a factores de riesgo como el envejecimiento de la población, el incremento en la prevalencia de comorbilidades como la hipertensión, la diabetes mellitus y la dislipidemia, además de estilos de

vida poco saludables que incluyen el tabaquismo y la obesidad(2). Este capítulo se centrará en los aspectos clínicos, diagnósticos y terapéuticos del SCA, proporcionando una visión integral y actualizada basada en la evidencia disponible. A medida que se desarrollan nuevas investigaciones y tecnologías, la gestión del SCA continúa evolucionando, mejorando así los pronósticos de los pacientes afectados.

El abordaje del SCA requiere una comprensión profunda de su fisiopatología, manifestaciones clínicas y métodos diagnósticos. Los avances en la terapia farmacológica y las intervenciones percutáneas han transformado el manejo de esta condición, reduciendo significativamente las tasas de mortalidad y morbilidad. Sin embargo, persisten desafíos importantes, especialmente en términos de prevención primaria y secundaria, lo que subraya la necesidad de una atención continua y holística para estos pacientes(3).

En este contexto, se explorará la importancia de la identificación precoz de los síntomas, las estrategias de estratificación del riesgo y el uso óptimo de las

herramientas diagnósticas. Además, se discutirán las intervenciones terapéuticas basadas en las guías actuales, incluyendo el manejo médico, las estrategias de revascularización y las consideraciones para la rehabilitación cardíaca. El objetivo es proporcionar una guía exhaustiva para el manejo del SCA, que sea útil tanto para los profesionales experimentados como para aquellos en formación.

Fisiopatología

La fisiopatología del Síndrome Coronario Agudo es compleja y multifacética, involucrando una serie de eventos que llevan a la isquemia miocárdica y, potencialmente, a la necrosis del tejido cardíaco. El proceso comienza con la formación y progresión de una placa aterosclerótica en la pared de una arteria coronaria. Estas placas, compuestas de lípidos, células inflamatorias y tejido fibroso, pueden volverse inestables y romperse, exponiendo su contenido trombogénico al flujo sanguíneo(4).

La ruptura de la placa desencadena una cascada de eventos hemostáticos, incluyendo la activación y

agregación plaquetaria, y la generación de trombina, que culmina en la formación de un trombo. Dependiendo de la extensión y localización de la oclusión trombótica, el flujo sanguíneo al miocardio puede ser parcial o completamente interrumpido. En el IAMCEST, la oclusión es típicamente completa, resultando en una isquemia transmural y necrosis extensa del miocardio. Por otro lado, en el IAMSEST y la angina inestable, la oclusión es parcial o intermitente, llevando a una isquemia subendocárdica menos severa(5).

El grado de isquemia y el daño miocárdico dependen no solo de la extensión de la oclusión, sino también de la duración del evento isquémico y de la presencia de circulación colateral. La respuesta inflamatoria que sigue a la necrosis miocárdica puede exacerbar el daño tisular y contribuir al remodelado ventricular adverso, que puede conducir a una disfunción cardíaca crónica. La liberación de marcadores bioquímicos, como la troponina, refleja la extensión del daño miocárdico y es crucial para el diagnóstico y la estratificación del riesgo en pacientes con SCA(6).

Los mecanismos subyacentes que predisponen a la ruptura de la placa incluyen factores locales, como la inflamación y la vulnerabilidad de la placa, así como factores sistémicos, como la hipertensión, el estrés oxidativo y las alteraciones en la función endotelial. El conocimiento detallado de estos procesos fisiopatológicos es fundamental para el desarrollo de estrategias de prevención y tratamiento que puedan reducir la incidencia y la severidad del SCA(7).

Diagnóstico

El diagnóstico del Síndrome Coronario Agudo se basa en una combinación de evaluaciones clínicas, electrocardiográficas y bioquímicas. La presentación clínica típica incluye dolor torácico de inicio reciente, generalmente descrito como opresivo o constrictivo, que puede irradiar hacia el brazo izquierdo, cuello, mandíbula o espalda. Otros síntomas pueden incluir disnea, diaforesis, náuseas y síncope. La historia clínica detallada y la evaluación de factores de riesgo cardiovasculares son esenciales en la evaluación inicial del paciente(8).

El electrocardiograma (ECG) es una herramienta diagnóstica clave en la evaluación del SCA. La presencia de elevación del segmento ST en el ECG es indicativa de IAMCEST, mientras que la depresión del segmento ST o inversión de la onda T sugiere IAMSEST o angina inestable. En algunos casos, el ECG puede ser normal o no diagnóstico, por lo que la monitorización continua y las repeticiones seriales del ECG son fundamentales(9). La troponina, un marcador bioquímico de daño miocárdico, es crucial para el diagnóstico de IAM, ya que su elevación confirma la necrosis del miocardio.

Las pruebas de imagen no invasivas, como la ecocardiografía, pueden ser útiles para evaluar la función ventricular y detectar complicaciones como la insuficiencia mitral o el aneurisma ventricular. La angiografía coronaria, aunque invasiva, es el estándar de oro para la evaluación anatómica de las arterias coronarias y la planificación de intervenciones terapéuticas. Las modalidades avanzadas de imagen, como la tomografía computarizada coronaria y la resonancia magnética cardíaca, también pueden ser

empleadas en casos selectos para una evaluación detallada(10).

La estratificación del riesgo es un componente esencial del diagnóstico del SCA. Herramientas como la escala TIMI (Thrombolysis In Myocardial Infarction) y el puntaje GRACE (Global Registry of Acute Coronary Events) ayudan a identificar a los pacientes con alto riesgo de eventos adversos y a guiar las decisiones terapéuticas. La evaluación integral del paciente, combinando los datos clínicos, electrocardiográficos y bioquímicos, permite una aproximación diagnóstica precisa y oportuna, lo cual es crucial para la implementación de un tratamiento efectivo(11).

Tabla 1. Cuadro Clínico del Síndrome Coronario Agudo

Síntoma	Descripción
Dolor torácico	Opresivo o constrictivo, localizado en el centro del pecho, puede irradiar al brazo izquierdo, cuello, mandíbula o espalda. A menudo desencadenado por el esfuerzo o el estrés emocional. Puede

	durar varios minutos y no se alivia con reposo ni nitratos.
Disnea	Dificultad para respirar que puede acompañar al dolor torácico, especialmente en IAMSEST e IAMCEST. Es un síntoma común en pacientes con insuficiencia cardíaca concomitante.
Diaforesis	Sudoración profusa y fría, a menudo asociada con el dolor torácico y el malestar general. Es un signo de activación del sistema nervioso autónomo.
Náuseas y vómitos	Pueden ocurrir junto con el dolor torácico, especialmente en IAMCEST. A menudo acompañados de malestar epigástrico.
Fatiga y debilidad general	Sensación de cansancio extremo y falta de energía. Puede ser un síntoma inicial, especialmente en ancianos y mujeres.
Palpitaciones	Sensación de latidos rápidos, fuertes o irregulares. Puede acompañar a la isquemia miocárdica.
Síncope o presíncope	Pérdida transitoria del conocimiento o sensación de desmayo, debido a la reducción del flujo sanguíneo cerebral. Más común en IAMCEST.

Ansiedad y sensación de muerte inminente	Sensación de pánico o temor extremo asociado con el dolor torácico y otros síntomas. Es una reacción común en episodios de SCA.
Dolor epigástrico	Dolor en la región superior del abdomen que puede confundirse con problemas gastrointestinales.
Mareo o vértigo	Sensación de inestabilidad o giro, puede ser un signo de hipoperfusión cerebral en el contexto del SCA.

Nota: Este cuadro clínico puede variar en intensidad y presentación dependiendo de varios factores, incluyendo la extensión de la isquemia, la localización del infarto y las comorbilidades del paciente. La identificación precisa y rápida de estos síntomas es crucial para el diagnóstico y manejo eficaz del SCA.

Manejo Terapéutico

El manejo terapéutico del Síndrome Coronario Agudo implica una combinación de intervenciones farmacológicas y no farmacológicas dirigidas a restaurar el flujo sanguíneo miocárdico, aliviar los síntomas y prevenir complicaciones a corto y largo plazo. En el IAMCEST, la reperfusión inmediata es esencial y se logra mediante la angioplastia primaria o, cuando no es

posible, la trombolisis farmacológica. La angioplastia coronaria percutánea (ACTP) con implantación de stent ha demostrado ser superior a la trombolisis en términos de reducción de mortalidad y eventos adversos(12).

El manejo inicial de los pacientes con IAMSEST y angina inestable incluye el uso de antiagregantes plaquetarios, como la aspirina y los inhibidores del receptor P2Y₁₂ (clopidogrel, prasugrel o ticagrelor), además de anticoagulantes como la heparina de bajo peso molecular o el fondaparinux. La estratificación del riesgo mediante herramientas clínicas ayuda a determinar la necesidad de una estrategia invasiva temprana, que puede incluir la realización de una angiografía coronaria seguida de revascularización cuando esté indicada(13).

El tratamiento médico incluye el uso de betabloqueantes, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARA II), y estatinas para estabilizar las placas ateroscleróticas y mejorar el pronóstico a largo plazo. Los nitratos y los analgésicos opioides se utilizan para el control del dolor torácico agudo, mientras que la morfina

puede ser administrada para el alivio del dolor severo y la ansiedad(14).

La rehabilitación cardíaca y la prevención secundaria son componentes cruciales del manejo a largo plazo del SCA. Los programas de rehabilitación incluyen la educación del paciente, el control de los factores de riesgo, el ejercicio supervisado y el soporte psicosocial. Las estrategias de prevención secundaria se enfocan en la adherencia a la terapia farmacológica, el control estricto de los factores de riesgo cardiovasculares y la promoción de un estilo de vida saludable. La implementación de estas medidas ha demostrado reducir significativamente la recurrencia de eventos coronarios y mejorar la calidad de vida de los pacientes(15).

Conclusión

El manejo del Síndrome Coronario Agudo (SCA) sigue siendo un desafío importante en la cardiología contemporánea debido a su alta prevalencia y las graves consecuencias asociadas. La comprensión profunda de su fisiopatología ha permitido avances significativos en la identificación y tratamiento de los pacientes afectados,

mejorando así su pronóstico a corto y largo plazo. Sin embargo, la naturaleza multifactorial del SCA implica que aún existen áreas críticas que requieren investigación continua y desarrollo clínico(1).

La implementación de guías basadas en la evidencia ha transformado la práctica clínica, promoviendo un enfoque estandarizado y efectivo en el tratamiento del SCA. Las intervenciones tempranas, como la reperfusión coronaria en el IAMCEST, y el manejo farmacológico intensivo en el IAMSEST y la angina inestable, han demostrado reducir la mortalidad y la morbilidad asociada. No obstante, la estratificación adecuada del riesgo y la individualización del tratamiento siguen siendo esenciales para optimizar los resultados clínicos(2).

La prevención secundaria y la rehabilitación cardíaca son pilares fundamentales en la gestión de los pacientes post-SCA. La adherencia a la terapia médica continua, el control riguroso de los factores de riesgo y la promoción de cambios en el estilo de vida son estrategias esenciales para prevenir la recurrencia de eventos coronarios. Los programas de rehabilitación no solo mejoran la

capacidad funcional y la calidad de vida de los pacientes, sino que también juegan un papel crucial en la reducción de la mortalidad a largo plazo(3).

En conclusión, aunque se han logrado avances significativos en el manejo del Síndrome Coronario Agudo, persisten desafíos importantes que requieren un enfoque multidisciplinario y continuo. La investigación futura deberá centrarse en la mejora de las estrategias de prevención primaria y secundaria, la optimización de las intervenciones terapéuticas y el desarrollo de nuevas tecnologías diagnósticas y terapéuticas. Solo mediante un enfoque integral y basado en la evidencia se podrá continuar mejorando los resultados para los pacientes con SCA(4).

Bibliografía

1. Anumeha, Singh., Abdulrahman, S., Museedi., Shamai, A., Grossman. Acute Coronary Syndrome. (2019).
2. Derek, Yiu., Arduino, A., Mangoni. Acute Coronary Syndrome. (2009). doi: 10.1002/9780470017975.CH12
3. Mark, K., Tuttle., Joseph, P., Kannam. Acute Coronary Syndrome. (2019). doi: 10.1007/978-3-030-47868-1_1

4. Brandon, W., Calenda., Umesh, Gidwani. Acute Coronary Syndrome. (2014). doi: 10.4018/978-1-4666-8603-8.CH007
5. Siva, S., Ketha., Juan, Carlos, Leoni, Moreno. Acute Coronary Syndrome. (2019). doi: 10.1093/med/9780190862923.003.0028
6. Kristen, J., Overbaugh. Acute coronary syndrome.. American Journal of Nursing, (2009). doi: 10.1097/01.NAJ.0000351508.39509.E2
7. Nader, Makki., Theresa, M., Brennan., Saket, Girotra. Acute Coronary Syndrome. Journal of Intensive Care Medicine, (2015). doi: 10.1177/0885066613503294
8. Emma, Menzies-Gow. Acute coronary syndromes (ACS). (2016).
9. Daniel, L., Gramins. Acute Coronary Syndrome. (2017). doi: 10.1007/978-3-319-71712-8_10
10. Niklas, Thießen., Renate, Schnabel.(Diagnosis of acute coronary syndrome).. Deutsche Medizinische Wochenschrift, (2024). doi: 10.1055/a-2163-2586
11. Fay, Smith., Trevor, W, Lambert., Alex, Pitcher., Michael, J, Goldacre. Career choices for cardiology: cohort studies of UK medical graduates. BMC Medical Education, (2013). doi: 10.1186/1472-6920-13-10
12. Samuel, Zoneraich. Cardiology: An Illustrated Text/Reference, vol 1: Physiology, Pharmacology,

Diagnosis, vol 2: Cardiovascular Disease. JAMA, (1992).
doi: 10.1001/JAMA.1992.03480140100044

13. Evandro, Tinoco, Mesquita., Aurea, Lucia, Alves, de, Azevedo, Grippa, de, Souza. Cardiology and the Cardiologist - Yesterday, Today and Tomorrow. Arquivos Brasileiros De Cardiologia, (2019). doi: 10.5935/ABC.20190207
14. Chen, Aidong., Chen, Lei., Han, Ying., Wu, Qiwen., Ye, Chao., Liu, Shi., Xue, Jinhua. Cardiology department nursing splint capable of preventing patient from lying on one side. (2021).
15. Zhang, Chao. Cardiology department rehabilitation device. (2020).

Infarto Agudo de Miocardio

Jhoana Alexandra Rivera Chiliquina

Médico General de la Universidad San Francisco de
Quito

Médico General MSP Orellana Distrito 22D02,
Centro de Salud la Western

Daniela Berenice Polo Scacco

Médico General de la Universidad San Francisco de
Quito

Medico General MSP Orellana Distrito 22D02,
Centro de Salud la Western

Introducción

El infarto agudo de miocardio (IAM), comúnmente conocido como ataque al corazón, representa una de las emergencias médicas más críticas y frecuentes en la práctica clínica. Esta condición se caracteriza por la necrosis del tejido miocárdico debido a la interrupción abrupta del suministro de sangre, generalmente provocada por la oclusión de una arteria coronaria (1). A pesar de los avances significativos en el diagnóstico y tratamiento, el IAM sigue siendo una de las principales causas de mortalidad y morbilidad a nivel mundial, afectando a millones de personas cada año y generando una considerable carga económica para los sistemas de salud (2).

La patogénesis del IAM es compleja e involucra una serie de eventos que culminan en la obstrucción del flujo sanguíneo coronario. La aterosclerosis, un proceso inflamatorio crónico que conduce a la formación de placas en las arterias, es el factor subyacente más común. La ruptura o erosión de estas placas desencadena la formación de un trombo, que puede bloquear parcial o

completamente la arteria afectada, resultando en isquemia y necrosis miocárdica (3). Entender estos mecanismos es crucial para el desarrollo de estrategias efectivas de prevención y tratamiento.

El manejo del IAM ha evolucionado significativamente con el tiempo, con la introducción de intervenciones de reperfusión temprana, terapias farmacológicas avanzadas y programas de rehabilitación cardíaca. La intervención coronaria percutánea (ICP) y la terapia trombolítica han transformado el pronóstico de los pacientes al reducir la mortalidad y mejorar la recuperación funcional (4). Sin embargo, la eficacia de estos tratamientos depende en gran medida del tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta la intervención, lo que subraya la importancia de una rápida respuesta médica.

Este capítulo ofrece una revisión exhaustiva del infarto agudo de miocardio, abordando su definición, epidemiología, fisiopatología, manifestaciones clínicas, diagnóstico y tratamiento. A través de una revisión detallada de la literatura actual y las guías clínicas, se pretende proporcionar una comprensión profunda de esta

condición, con el objetivo de mejorar el manejo clínico y los resultados para los pacientes.

La importancia de la prevención y la gestión de los factores de riesgo también se destacará, dado su papel crucial en la reducción de la incidencia y la gravedad del IAM (5).

Definición y Epidemiología



Figura 1. Infarto de miocardio

Fuente. Chen, Aidong., Chen, Lei., Han, Ying., Wu, Qiwen., Ye, Chao., Liu, Shi., Xue, Jinhua. Cardiology department nursing splint capable of preventing patient from lying on one side. (2021).

El infarto agudo de miocardio (IAM) es una patología cardíaca crítica que se define como la necrosis de los miocitos debida a una isquemia prolongada. La causa más común es la obstrucción de una arteria coronaria por un trombo formado sobre una placa aterosclerótica rota (1). Esta enfermedad representa una emergencia médica que requiere una rápida intervención para minimizar el daño miocárdico y mejorar la supervivencia del paciente. A nivel global, el IAM es una de las principales causas de mortalidad, afectando a millones de personas cada año y contribuyendo significativamente a la carga económica de los sistemas de salud (2).

La incidencia de IAM varía entre diferentes regiones y poblaciones, con tasas más altas observadas en países desarrollados. No obstante, en las últimas décadas, la prevalencia ha ido en aumento en países en desarrollo debido a cambios en los estilos de vida y factores de riesgo modificables como la obesidad, el tabaquismo y la inactividad física (3). La Organización Mundial de la Salud estima que las enfermedades cardiovasculares, incluido el IAM, causan más de 17 millones de muertes

anualmente, lo que representa aproximadamente el 31% de todas las muertes globales (4).

Los factores de riesgo para el IAM incluyen tanto elementos modificables como no modificables. Entre los factores no modificables se encuentran la edad, el sexo y la predisposición genética. Los hombres tienen un mayor riesgo de IAM a edades más tempranas en comparación con las mujeres, aunque el riesgo se iguala después de la menopausia (5). Los factores modificables incluyen la hipertensión arterial, la dislipidemia, la diabetes mellitus, el tabaquismo, la obesidad y el sedentarismo, todos los cuales pueden ser gestionados para reducir el riesgo de IAM (6).

Las estrategias de prevención primaria y secundaria son cruciales para reducir la carga del IAM. La prevención primaria se centra en la modificación de los factores de riesgo antes de que ocurra un evento cardiovascular, mientras que la prevención secundaria implica intervenciones para prevenir recurrencias en individuos que ya han sufrido un IAM. Estas estrategias incluyen cambios en el estilo de vida, control de enfermedades

crónicas y uso de medicamentos como estatinas y antihipertensivos (7).

Fisiopatología

La fisiopatología del IAM se inicia con la disfunción endotelial y la formación de placas ateroscleróticas en las arterias coronarias. Estas placas consisten en un núcleo lipídico cubierto por una capa fibrosa que, al romperse o erosionarse, expone el contenido trombogénico al torrente sanguíneo, activando la cascada de coagulación (8). La formación de un trombo resultante puede ocluir parcial o totalmente el lumen de la arteria, disminuyendo el flujo sanguíneo y causando isquemia miocárdica.

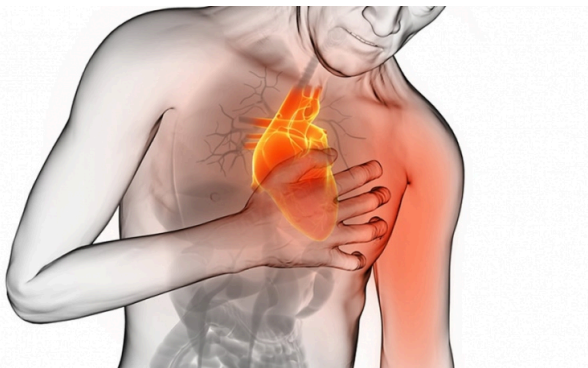


Figura 2. Infarto de miocardio

Fuente. Chen, Aidong., Chen, Lei., Han, Ying., Wu, Qiwen., Ye, Chao., Liu, Shi., Xue, Jinhua. Cardiology department nursing splint capable of preventing patient from lying on one side. (2021).

La isquemia prolongada conduce a la muerte de los miocitos, un proceso que se inicia a los pocos minutos de la interrupción del flujo sanguíneo y se completa en varias horas. Esta necrosis se acompaña de la liberación de marcadores de daño miocárdico, como la troponina y la creatina quinasa-MB, que son fundamentales para el diagnóstico del IAM (9). El área del miocardio afectada depende de la localización de la obstrucción arterial, y puede variar desde pequeñas zonas subendocárdicas hasta extensas áreas transmurales.

Las consecuencias de la necrosis miocárdica incluyen la pérdida de función contráctil del área afectada, lo que puede llevar a complicaciones como la insuficiencia cardíaca, el shock cardiogénico y diversas arritmias, incluyendo la fibrilación ventricular y la taquicardia ventricular (10). La magnitud del daño y las complicaciones resultantes dependen del tiempo

transcurrido hasta la reperfusión, el tamaño del área infartada y la presencia de circulación colateral.

La inflamación juega un papel crucial en la fisiopatología del IAM, tanto en la fase aguda como en la fase de curación. La respuesta inflamatoria inicial ayuda a limpiar el tejido necrótico, pero también puede contribuir al daño adicional del miocardio si es excesiva o prolongada (11). La fase de reparación implica la formación de tejido cicatricial en lugar del tejido miocárdico perdido, lo que afecta negativamente la función cardíaca a largo plazo.

Manifestaciones Clínicas

El IAM se manifiesta típicamente con un dolor torácico opresivo y retroesternal, que puede irradiarse hacia el brazo izquierdo, la mandíbula o la espalda. Este dolor suele ser intenso y prolongado, a menudo acompañado de síntomas vegetativos como diaforesis, náuseas y vómitos (12).

La presentación clínica puede variar significativamente, especialmente en mujeres, ancianos y pacientes diabéticos, quienes pueden experimentar síntomas

atípicos como disnea, fatiga o malestar general sin dolor torácico evidente.

El examen físico de un paciente con IAM puede revelar signos de insuficiencia cardíaca, como crepitantes pulmonares debido a edema pulmonar, así como signos de bajo gasto cardíaco como hipotensión y taquicardia (13). La auscultación puede revelar un tercer o cuarto ruido cardíaco (S3 o S4) y, en casos de complicaciones mecánicas, un soplo sistólico debido a insuficiencia mitral aguda o ruptura de la pared libre del ventrículo.

Las manifestaciones electrocardiográficas son esenciales para el diagnóstico y la estratificación de riesgo en el IAM. La elevación del segmento ST en el ECG indica un IAM con elevación del ST (IAMCEST), que requiere una intervención de reperfusión urgente. En ausencia de elevación del ST, se diagnostica un IAM sin elevación del ST (IAMSEST), el cual también requiere intervención pero con diferentes enfoques terapéuticos (14). Las alteraciones en el ECG pueden incluir cambios en la onda T y el desarrollo de ondas Q patológicas.

Los biomarcadores cardíacos, particularmente las troponinas, son críticos para confirmar el diagnóstico de

IAM y evaluar la extensión del daño miocárdico. La elevación de la troponina T o I es altamente específica para la necrosis miocárdica y se correlaciona con el pronóstico del paciente (15). Otros biomarcadores, como la creatina quinasa-MB y la mioglobina, pueden ser útiles en el contexto adecuado, aunque tienen menos especificidad que las troponinas.

Tratamiento

El tratamiento del IAM se centra en la rápida restauración del flujo sanguíneo coronario y la prevención de complicaciones. La intervención coronaria percutánea (ICP) es el tratamiento de elección en pacientes con IAMCEST, y debe realizarse lo antes posible para minimizar el daño miocárdico (16). La trombolisis es una alternativa en casos donde la ICP no está disponible dentro del tiempo recomendado. La terapia antiplaquetaria dual con aspirina y un inhibidor del receptor P2Y12 es estándar en el manejo inicial y a largo plazo (17).

El manejo médico incluye el uso de betabloqueantes para reducir la demanda de oxígeno del miocardio,

inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) o bloqueadores de los receptores de angiotensina (BRA) para reducir la remodelación ventricular adversa, y estatinas para estabilizar las placas ateroscleróticas y reducir los niveles de colesterol (18). La anticoagulación con heparina o bivalirudina es recomendada en el contexto agudo para prevenir la extensión del trombo.

La rehabilitación cardíaca es una parte integral del tratamiento post-IAM, enfocándose en la recuperación física, el manejo de factores de riesgo y el apoyo psicológico. Los programas de rehabilitación han demostrado mejorar la calidad de vida, reducir la mortalidad y prevenir la recurrencia de eventos cardiovasculares (19). La adherencia a estos programas y a la terapia médica es esencial para el éxito a largo plazo en la prevención secundaria.

Las nuevas terapias en investigación incluyen el uso de células madre y factores de crecimiento para promover la regeneración miocárdica, así como tratamientos antiinflamatorios específicos para reducir el daño adicional al miocardio. Estos enfoques prometen mejorar

aún más los resultados para los pacientes con IAM en el futuro (20).

Conclusión

El infarto agudo de miocardio (IAM) sigue siendo una de las principales causas de mortalidad y morbilidad a nivel mundial, a pesar de los significativos avances en su diagnóstico y tratamiento. La comprensión detallada de su fisiopatología, que incluye la disfunción endotelial y la formación de placas ateroscleróticas, ha permitido desarrollar estrategias terapéuticas efectivas que han mejorado sustancialmente los resultados clínicos (1). No obstante, la carga de esta enfermedad sigue siendo elevada, y los esfuerzos deben continuar enfocados en la prevención, el tratamiento temprano y la rehabilitación adecuada.

El manejo del IAM ha evolucionado hacia un enfoque multimodal que incluye la reperfusión temprana mediante intervención coronaria percutánea (ICP) o trombolisis, acompañado de un régimen farmacológico que abarca antiagregantes plaquetarios, betabloqueantes, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina

(IECA) y estatinas (2). La implementación de estos tratamientos ha demostrado reducir la mortalidad y las complicaciones a largo plazo, aunque la clave del éxito radica en la rápida identificación y tratamiento de los pacientes desde el inicio de los síntomas (3).

La prevención primaria y secundaria del IAM es fundamental para reducir su incidencia y mejorar los resultados a largo plazo. Controlar los factores de riesgo modificables como la hipertensión, la dislipidemia, la diabetes mellitus, el tabaquismo y la obesidad es esencial. Además, la adopción de un estilo de vida saludable, que incluya una dieta equilibrada y ejercicio regular, junto con la adherencia a la medicación prescrita, puede prevenir la ocurrencia inicial y las recurrencias de IAM (4). Los programas de rehabilitación cardíaca también juegan un papel crucial en la recuperación física y psicológica de los pacientes post-IAM.

Finalmente, aunque se han logrado grandes avances, la investigación continua es vital para el desarrollo de nuevas terapias y enfoques preventivos. El futuro del tratamiento del IAM puede incluir terapias celulares,

factores de crecimiento y enfoques antiinflamatorios específicos que podrían revolucionar la manera en que se maneja esta enfermedad devastadora (5). El compromiso continuo con la educación del paciente y el profesional de la salud, junto con la implementación de estrategias basadas en la evidencia, será esencial para continuar mejorando los resultados de los pacientes con IAM.

Bibliografía

1. Christopher, Foth., Steven, Mountfort. Acute Myocardial Infarction ST Elevation (STEMI). (2019).
2. Hina, Akbar., Christopher, Foth., Rehan, Kahloon., Steven, Mountfort. Acute ST Elevation Myocardial Infarction. (2021).
3. Lázara, Eloisa, Rodríguez, García., Juan, Guiteras, Gener. Acute Myocardial Infarction” (IMA)”. (2020). doi: 10.32474/ACR.2020.03.000156
4. Oren, J., Mechanic., Michael, C., Gavin., Shamai, A., Grossman., Kim, Ziegler. Acute Myocardial Infarction (Nursing). (2021).
5. Richard, C., Becker. Acute Myocardial Infarction: Antithrombotic Therapy.. Current Treatment Options in Cardiovascular Medicine, (2003). doi: 10.1007/S11936-003-0010-3

6. Acute Hemorrhagic Myocardial Infarction. (2021). doi: 10.1007/978-981-19-3720-0_27
7. Abhishek, Kumar, Singh., Rakesh, Kumar, Jat. Myocardial Infarction. Himalayan Journal of Health Sciences, (2022). doi: 10.22270/hjhs.v6i4.116
8. Satya, Shreenivas., Scott, Lilly. Acute ST Elevation Myocardial Infarction. (2019). doi: 10.1007/978-3-030-28328-5_10
9. Cheuk-Kit, Wong., Harvey, D., White. Acute Myocardial Infarction: Fibrinolytic Therapy.. Current Treatment Options in Cardiovascular Medicine, (2004). doi: 10.1007/S11936-004-0011-X
10. Desi, Natalia, Trijayanti, Idris., Dian, Taviyanda., Srinalesti, Mahanani. Characteristics of Acute Myocardial Infarction Patients. (2020). doi: 10.30994/SJK.V9I2.414
11. Niranjana, Ojha., Amit, S., Dhamoon., Rojeena, Chapagain. Myocardial Infarction (Nursing). (2021).
12. Dai, Yamanouchi. Infarction prevention device and treatment method. (2018).
13. Katja, E., Wartenberg. Malignant Ischemic Infarction. (2015). doi: 10.1007/978-3-319-19668-8_17
14. Rana, Hanna, Al-Shaikh., Leo, F., Czervionke., Benjamin, H., Eidelman., Brynn, K., Dredla. Spinal Cord Infarction. (2021).

15. Jason, A., Burdick., Robert, C., Gorman., Joseph, H., Gorman., Jamie, L., Ifkovits. Infarction treatment compositions and methods. (2012).
16. Ross, MacKenzie. Infarction or Pseudo-infarction?. Journal of insurance medicine, (2017). doi: 10.17849/INSM-47-01-50-54.1
17. Samuel, Zoneraich. Cardiology: An Illustrated Text/Reference, vol 1: Physiology, Pharmacology, Diagnosis, vol 2: Cardiovascular Disease. JAMA, (1992). doi: 10.1001/JAMA.1992.03480140100044
18. Lu, Li. Cardiology rehabilitation training device. (2019).
19. Evandro, Tinoco, Mesquita., Aurea, Lucia, Alves, de, Azevedo, Grippa, de, Souza. Cardiology and the Cardiologist - Yesterday, Today and Tomorrow. Arquivos Brasileiros De Cardiologia, (2019). doi: 10.5935/ABC.20190207
20. Chen, Aidong., Chen, Lei., Han, Ying., Wu, Qiwen., Ye, Chao., Liu, Shi., Xue, Jinhua. Cardiology department nursing splint capable of preventing patient from lying on one side. (2021).

Cardiomiopatía en Niños con Enfermedad de Fabry

Liseth Carolina Cedeño Ramírez

Médico Cirujano por la Universidad Laica Eloy
Alfaro de Manabí

Médico Residente en Hospicor y Clínica del Sol

Introducción

La enfermedad de Fabry es un trastorno genético ligado al cromosoma X que resulta de la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A. Esta deficiencia conduce a la acumulación de globotriaosilceramida (Gb3) en varios tejidos del cuerpo, incluyendo el corazón. La cardiomiopatía es una manifestación prominente de la enfermedad de Fabry, y su impacto en la población pediátrica es significativo y requiere atención especializada. La progresión de la cardiomiopatía en estos pacientes puede variar, y su diagnóstico temprano es crucial para mejorar los resultados a largo plazo.

El desarrollo de la cardiomiopatía en pacientes pediátricos con enfermedad de Fabry es un proceso gradual. Inicialmente, los niños pueden estar asintomáticos o presentar síntomas inespecíficos como fatiga y dolor abdominal. A medida que la enfermedad progresa, pueden aparecer signos más evidentes de compromiso cardíaco, como hipertrofia ventricular izquierda y arritmias. Estos síntomas pueden ser subestimados o atribuidos a otras causas, lo que resalta la

importancia de un alto índice de sospecha clínica en esta población.

La prevalencia de la cardiomiopatía en niños con enfermedad de Fabry varía según la población estudiada, pero estudios han demostrado que hasta un 50% de los pacientes pediátricos pueden presentar algún grado de afectación cardíaca antes de los 18 años (1). Esta variabilidad puede estar influenciada por factores genéticos y ambientales, así como por la accesibilidad y el uso de terapias específicas como la terapia de reemplazo enzimático (TRE).

El diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno de la cardiomiopatía en la enfermedad de Fabry son esenciales para prevenir complicaciones graves a largo plazo. La identificación de marcadores clínicos y biomarcadores específicos que puedan predecir la progresión de la enfermedad es un área de investigación activa y promete mejorar la gestión de esta condición en la práctica clínica.

Manifestaciones Clínicas y Diagnóstico

En los niños con enfermedad de Fabry, las manifestaciones cardíacas pueden aparecer en etapas tempranas de la vida, aunque son más comunes durante la adolescencia. Los síntomas incluyen dolor torácico, disnea, fatiga, y arritmias. La hipertrofia ventricular izquierda (HVI) es una característica distintiva y puede ser detectada mediante ecocardiografía, que muestra un engrosamiento del septo interventricular y de la pared libre del ventrículo izquierdo sin dilatación significativa de la cavidad ventricular (2). Además, la resonancia magnética cardíaca (RMC) puede proporcionar una evaluación detallada de la fibrosis miocárdica, utilizando realce tardío con gadolinio, y es útil para la detección precoz de la cardiomiopatía en esta población (3).

La HVI en niños con enfermedad de Fabry es un hallazgo común y puede presentarse incluso en ausencia de síntomas clínicos. Este engrosamiento del músculo cardíaco es el resultado de la acumulación de Gb3 en los cardiomiocitos, lo que lleva a un aumento en el tamaño y el grosor de las paredes ventriculares. La ecocardiografía es una herramienta no invasiva esencial para la

evaluación inicial y el seguimiento de estos pacientes, permitiendo la medición de parámetros estructurales y funcionales del corazón.

Las arritmias, incluyendo taquicardias ventriculares y fibrilación auricular, son complicaciones frecuentes en la cardiomiopatía de Fabry y pueden ser potencialmente letales. La monitorización electrocardiográfica ambulatoria, como el Holter, puede ser necesaria para detectar episodios asintomáticos de arritmia. La detección temprana y el manejo adecuado de estas arritmias son cruciales para prevenir eventos cardiovasculares adversos.

Además de las técnicas de imagen, los biomarcadores séricos pueden jugar un papel importante en el diagnóstico y el monitoreo de la cardiomiopatía en la enfermedad de Fabry. Niveles elevados de troponinas y péptidos natriuréticos pueden indicar daño miocárdico y estrés cardíaco, respectivamente. Estos marcadores pueden complementar las evaluaciones de imagen y proporcionar información adicional sobre la actividad y progresión de la enfermedad.

Fisiopatología

La acumulación de Gb3 en los miocitos y en las células endoteliales del corazón causa daño celular directo, inflamación y fibrosis, lo que lleva a la HVI y eventualmente a la disfunción diastólica y sistólica (4). La disfunción endotelial también contribuye a la microangiopatía coronaria, que puede exacerbar los síntomas isquémicos en ausencia de enfermedad arterial coronaria significativa. Además, la fibrosis miocárdica, detectada a través de la RMC, se correlaciona con un peor pronóstico y una mayor incidencia de eventos cardiovasculares adversos (5).

El proceso de acumulación de Gb3 en el corazón comienza a nivel celular, donde los lisosomas de los miocitos se llenan de esta sustancia no degradada. Este proceso desencadena una serie de respuestas celulares que incluyen el estrés oxidativo y la activación de vías inflamatorias. A medida que la enfermedad progresa, estas respuestas contribuyen al desarrollo de fibrosis y remodelado ventricular, comprometiendo la función cardíaca.

La disfunción endotelial en la enfermedad de Fabry no solo afecta al corazón, sino que también tiene implicaciones sistémicas. La acumulación de Gb3 en las células endoteliales provoca una reducción en la producción de óxido nítrico, una molécula crucial para la vasodilatación y la regulación del tono vascular. Esta disfunción puede llevar a una menor perfusión miocárdica y aumentar el riesgo de eventos isquémicos, incluso en ausencia de estenosis coronaria significativa.

La fibrosis miocárdica, que puede ser detectada mediante técnicas de imagen avanzadas como la RMC con realce tardío, es un marcador de daño irreversible en el corazón. Esta fibrosis no solo contribuye a la rigidez ventricular y a la disfunción diastólica, sino que también crea un sustrato para la generación de arritmias malignas. La presencia de fibrosis se asocia con una mayor morbilidad y mortalidad en pacientes con enfermedad de Fabry.

La comprensión de los mecanismos fisiopatológicos subyacentes en la cardiomiopatía de Fabry ha permitido el desarrollo de estrategias terapéuticas dirigidas. Estas incluyen no solo la TRE, sino también enfoques

terapéuticos destinados a reducir la inflamación y la fibrosis, así como a mejorar la función endotelial. La investigación continua en este campo es esencial para desarrollar tratamientos más eficaces y personalizados.

Tratamiento y Manejo

El tratamiento de la cardiomiopatía en niños con enfermedad de Fabry incluye la terapia de reemplazo enzimático (TRE), que ha demostrado reducir la acumulación de Gb3 y mejorar los síntomas cardíacos (6). La TRE, cuando se inicia de forma temprana, puede retrasar o prevenir la progresión de la HVI y mejorar la función cardíaca. Además de la TRE, se utilizan medicamentos como los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) y los betabloqueantes para manejar los síntomas y reducir la carga hemodinámica del corazón. En casos avanzados, se pueden considerar dispositivos de asistencia ventricular o el trasplante cardíaco como opciones terapéuticas. El manejo integral también incluye la monitorización regular con ecocardiografía y RMC para evaluar la

progresión de la enfermedad y ajustar el tratamiento según sea necesario (7).

La TRE ha revolucionado el manejo de la enfermedad de Fabry y ha mostrado beneficios significativos en la reducción de la HVI y la mejora de la calidad de vida. Sin embargo, no todos los pacientes responden de manera uniforme a la TRE, y la respuesta puede depender de factores como la carga mutacional y la fase de la enfermedad en el momento del inicio del tratamiento. La adherencia a la TRE y el seguimiento continuo son esenciales para maximizar los beneficios terapéuticos.

Además de la TRE, los IECA y los betabloqueantes son fundamentales en el manejo de la cardiomiopatía de Fabry. Los IECA ayudan a reducir la presión arterial y la postcarga, lo que puede aliviar la disfunción diastólica y mejorar la hemodinámica cardíaca. Los betabloqueantes, por otro lado, son útiles para controlar las arritmias y reducir la frecuencia cardíaca, lo que disminuye el estrés sobre el miocardio hipertrofiado.

En casos severos donde la función cardíaca está gravemente comprometida, pueden ser necesarias

intervenciones más agresivas. Los dispositivos de asistencia ventricular pueden proporcionar soporte hemodinámico mientras se evalúa a los pacientes para un posible trasplante cardíaco. El trasplante cardíaco, aunque es una opción de último recurso, puede ofrecer una oportunidad de supervivencia a largo plazo para aquellos con insuficiencia cardíaca terminal debido a la enfermedad de Fabry.

El manejo de la cardiomiopatía de Fabry debe ser multidisciplinario, involucrando a cardiólogos, genetistas, y otros especialistas para abordar los múltiples aspectos de la enfermedad. La educación del paciente y la familia sobre la naturaleza de la enfermedad, el régimen de tratamiento y la importancia del seguimiento regular son componentes cruciales para un manejo exitoso y la mejora de los resultados clínicos a largo plazo.

Pronóstico y Consideraciones Futuras

El pronóstico de la cardiomiopatía en niños con enfermedad de Fabry ha mejorado significativamente con el uso de la TRE y otros tratamientos adyuvantes.

Sin embargo, la detección precoz y el manejo agresivo son esenciales para optimizar los resultados a largo plazo. La investigación en curso sobre nuevas terapias, como la chaperona farmacológica y la terapia génica, ofrece esperanza para mejorar aún más el pronóstico de estos pacientes. Además, el establecimiento de registros multicéntricos y estudios longitudinales ayudará a comprender mejor la historia natural de la enfermedad y la eficacia de las intervenciones terapéuticas (8).

Las chaperonas farmacológicas, que estabilizan la enzima alfa-galactosidasa A residual, representan una prometedora área de investigación. Estas moléculas pueden aumentar la actividad enzimática en pacientes con mutaciones específicas, ofreciendo una alternativa o complemento a la TRE. Los ensayos clínicos iniciales han mostrado resultados alentadores, sugiriendo que las chaperonas podrían retrasar la progresión de la cardiomiopatía en la enfermedad de Fabry (9).

La terapia génica es otra área de desarrollo con un potencial significativo para transformar el tratamiento de la enfermedad de Fabry. Este enfoque busca corregir la deficiencia enzimática subyacente a nivel genético,

proporcionando una solución más duradera y posiblemente curativa. Los estudios preclínicos han demostrado la viabilidad de esta estrategia, y se están llevando a cabo ensayos clínicos para evaluar su seguridad y eficacia en humanos.

El establecimiento de registros de pacientes con enfermedad de Fabry permitirá la recopilación de datos a largo plazo sobre la eficacia de las terapias y la progresión natural de la enfermedad. Estos registros proporcionarán información valiosa para guiar las decisiones de tratamiento y mejorar el manejo clínico. Además, facilitarán la realización de estudios multicéntricos que pueden ofrecer una perspectiva más amplia sobre el impacto de las diversas intervenciones terapéuticas.

La educación continua de los profesionales de la salud sobre la enfermedad de Fabry y sus manifestaciones cardíacas es crucial para mejorar el diagnóstico y el manejo. Los programas de formación y las guías clínicas actualizadas ayudarán a estandarizar el cuidado y asegurar que los pacientes reciban el tratamiento más adecuado y oportuno. En conjunto, estos esfuerzos

contribuirán a mejorar significativamente el pronóstico y la calidad de vida de los niños con cardiomiopatía asociada a la enfermedad de Fabry (10).

Conclusión

La cardiomiopatía en niños con enfermedad de Fabry representa un desafío clínico significativo debido a la naturaleza progresiva y multisistémica de la enfermedad. La identificación temprana de los signos y síntomas cardíacos, combinada con el uso de herramientas diagnósticas avanzadas como la ecocardiografía y la resonancia magnética cardíaca, es esencial para un manejo efectivo. La terapia de reemplazo enzimático (TRE) ha demostrado ser un pilar fundamental en el tratamiento, ofreciendo mejoras sustanciales en la calidad de vida y la función cardíaca de los pacientes.

El manejo de la cardiomiopatía en la enfermedad de Fabry debe ser integral y multidisciplinario, involucrando a cardiólogos, genetistas, y otros especialistas para abordar las múltiples facetas de la enfermedad. Además de la TRE, la implementación de terapias adyuvantes como los inhibidores de la enzima

convertidora de angiotensina (IECA) y los betabloqueantes es crucial para controlar los síntomas y prevenir la progresión de la enfermedad. En casos avanzados, las intervenciones más agresivas, como los dispositivos de asistencia ventricular y el trasplante cardíaco, deben ser consideradas.

El pronóstico de los niños con cardiomiopatía asociada a la enfermedad de Fabry ha mejorado notablemente en los últimos años gracias a los avances en el tratamiento y el diagnóstico precoz. Sin embargo, la necesidad de nuevas terapias, como las chaperonas farmacológicas y la terapia génica, sigue siendo imperativa para aquellos pacientes que no responden adecuadamente a los tratamientos actuales. La investigación continua en estas áreas promete ofrecer soluciones más eficaces y potencialmente curativas en el futuro cercano.

Finalmente, el establecimiento de registros multicéntricos y estudios longitudinales proporcionará una comprensión más profunda de la progresión de la enfermedad y la eficacia de las intervenciones terapéuticas. La educación y la formación continua de los profesionales de la salud sobre la enfermedad de

Fabry y sus manifestaciones cardiacas son esenciales para asegurar que los pacientes reciban el mejor cuidado posible. Con estos esfuerzos combinados, se puede esperar una mejora sustancial en el manejo y el pronóstico de la cardiomiopatía en niños con enfermedad de Fabry, contribuyendo a una mejor calidad de vida y mayores expectativas de vida para estos pacientes.

Bibliografía

1. Fabry disease as a cause of hypertrophic cardiomyopathy. *Kliničeskaâ farmakologiâ i terapiâ*, (2023). doi: 10.32756/0869-5490-2023-1-36-41
2. Laura, Fuertes, Kenneally., María, I., García-Álvarez., E., Feliú, Rey., Ana, García, Barrios., Vicente, Climent-Payá. Fabry Disease Cardiomyopathy: A Review of the Role of Cardiac Imaging from Diagnosis to Treatment. *Reviews in Cardiovascular Medicine*, (2022). doi: 10.31083/j.rcm2306192
3. Muhammad, Zubair, Umer., Dinesh, Kalra. Cardiac MRI in Fabry disease. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, (2023). doi: 10.3389/fcvm.2022.1075639
4. Jeffrey, Yim., Olivia, Yau., Darwin, F., Yeung., Teresa, S.M., Tsang. Fabry Cardiomyopathy: Current Practice and Future Directions. *Cells*, (2021). doi: 10.3390/CELLS10061532

5. C., Allam., M., Saouma. Fabry disease and hypertrophic cardiomyopathy: similar albeit different. *European heart journal*, (2022). doi: 10.1093/eurheartj/ehac544.1782
6. E., Graziani., R, Lillo., Lucia, Leccisotti., Isabella, Bruno., Gessica, Ingrasciotta., Riccardo, Marano., Giuseppe, Rovere., Raffaele, Manna., Mario, Daniel, Pieroni., Antonia, Camporeale., Gaetano, Antonio, Lanza., Filippo, Crea. The presence and extent of coronary microvascular dysfunction is associated to the severity of cardiomyopathy in patients with Fabry disease. (2022). doi: 10.1093/ehjci/jeab289.274
7. Kati, Valtola., P., Pietila-Effati., Susanne, Walls., Ilkka, Kantola., Johanna, Kuusisto. Cardiomyopathy and cardiovascular events by gender in a comprehensive Finnish patient population with Fabry disease. *European heart journal*, (2022). doi: 10.1093/eurheartj/ehac544.1765
8. Rodolfo, Citro., M., Cristiano., Ilaria, Radano., Michele, Bellino., Martina, Caiazza., Gennaro, Galasso., Giuseppe, Limongelli. (Diagnosis of cardiovascular involvement in Fabry disease).. *Giornale italiano di cardiologia*, (2022). doi: 10.1714/3934.39176
9. Sabrina, Nordin., Rebecca, Kozor., Katia, Medina-Menacho., Amna, Abdel-Gadir, Shanat, Baig., D, Sado., Ilaria, Lobascio., Elaine, Murphy., Robin, H., Lachmann., Atul, Mehta., Nicola, C., Edwards., Uma, Ramaswami., Richard, P., Steeds., Derralynn, Hughes., James, C., Moon. Proposed Stages of Myocardial Phenotype Development in Fabry Disease.

Jacc-cardiovascular Imaging, (2019). doi:
10.1016/J.JCMG.2018.03.020

10. Maria, Fuller., Maria, Fuller., Atul, Mehta. Fabry cardiomyopathy: missing links from genotype to phenotype. Heart, (2020). doi: 10.1136/HEARTJNL-2019-316143

Síndrome de Brugada

Nancy Beatriz Jumbo Caiza

Médico General

Residente en el Hospital Guasmo Sur

Karolina Gabriela Segura Navarro

Médico General

Residente en el Hospital Guasmo Sur

Introducción

El síndrome de Brugada es una canalopatía cardíaca genética que se caracteriza por alteraciones en la conducción eléctrica del corazón, las cuales pueden desencadenar arritmias ventriculares potencialmente mortales y muerte súbita cardíaca. Este síndrome fue descrito por primera vez en 1992 por los hermanos Brugada y se manifiesta típicamente con un patrón electrocardiográfico (ECG) distintivo, que incluye elevación del segmento ST en las derivaciones precordiales derechas (V1-V3) y un bloqueo de rama derecha incompleto o completo(1). Aunque es una entidad relativamente rara, el síndrome de Brugada es una causa significativa de muerte súbita en adultos jóvenes y afecta predominantemente a hombres, con una relación de género de 8:1.

La prevalencia del síndrome de Brugada varía según la población estudiada, siendo más frecuente en el sudeste asiático, donde se le atribuye una alta incidencia de muerte súbita nocturna. En Japón, Tailandia y Filipinas, la muerte súbita inexplicada en adultos jóvenes, conocida localmente como “pokkuri” o “Bangungot,” ha

sido vinculada a esta condición(2). La historia familiar de muerte súbita, síncope inexplicado y episodios de taquicardia ventricular polimórfica en ausencia de cardiopatía estructural son indicativos de un posible diagnóstico de síndrome de Brugada.

El diagnóstico del síndrome de Brugada se basa en criterios clínicos y electrocardiográficos. La presencia de un patrón ECG tipo 1 (elevación del segmento ST en forma de silla de montar o coved) es esencial para el diagnóstico. Además, la provocación farmacológica con bloqueadores de los canales de sodio, como la ajmalina o el flecainida, puede ser utilizada para desenmascarar el patrón típico en pacientes con un ECG basal no diagnóstico(3).

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Brugada son variables y pueden incluir síncope, palpitaciones, y, en los casos más graves, muerte súbita. La mayoría de los eventos arrítmicos ocurren durante el reposo o el sueño, lo que sugiere un desencadenante vagotónico. Los pacientes con síndrome de Brugada pueden presentar también episodios de fibrilación auricular, una arritmia supraventricular común en esta población.

El manejo del síndrome de Brugada está dirigido a la prevención de la muerte súbita. La estratificación del riesgo se basa en la historia clínica y los hallazgos electrocardiográficos. Los pacientes con antecedentes de síncope o taquicardia ventricular sostenida tienen un riesgo elevado y pueden beneficiarse de la implantación de un desfibrilador automático implantable (DAI). En aquellos con riesgo intermedio, el tratamiento puede incluir antiarrítmicos como la quinidina(4).

Etiología y Genética

El síndrome de Brugada es una enfermedad autosómica dominante y se asocia principalmente con mutaciones en el gen SCN5A, que codifica la subunidad alfa del canal de sodio cardíaco Nav1.5(5). Estas mutaciones conducen a una pérdida de función del canal de sodio, lo que provoca una reducción en la corriente de sodio entrante durante la fase 0 del potencial de acción cardíaco. Esta alteración en la conducción eléctrica predispone a la aparición de arritmias ventriculares y, potencialmente, a la muerte súbita.

Aunque SCN5A es el principal gen implicado, las mutaciones en este gen solo se identifican en aproximadamente el 20-30% de los pacientes con síndrome de Brugada. Esto sugiere la existencia de otros genes y mecanismos patogénicos aún no completamente comprendidos. Se han identificado mutaciones en otros genes que afectan la función de los canales iónicos cardíacos, incluyendo CACNA1C, CACNB2 y SCN1B, entre otros. Estos genes codifican subunidades de canales de calcio y de sodio, respectivamente, y sus mutaciones pueden contribuir al fenotipo del síndrome de Brugada(6).

La heterogeneidad genética del síndrome de Brugada refleja la complejidad de su patogénesis. Los estudios de genética molecular han permitido identificar nuevas mutaciones y variaciones genéticas que pueden influir en la presentación clínica y el riesgo arrítmico de los pacientes. Además, las interacciones gen-gen y gen-ambiente pueden desempeñar un papel crucial en la expresión fenotípica del síndrome de Brugada.

Los estudios familiares y de segregación genética son esenciales para identificar individuos en riesgo dentro de

las familias afectadas. El cribado genético puede ser útil para el diagnóstico precoz y la estratificación del riesgo, aunque su utilidad clínica sigue siendo objeto de debate. La identificación de portadores asintomáticos permite la implementación de medidas preventivas y de vigilancia, reduciendo así el riesgo de eventos arrítmicos fatales.

Además de la predisposición genética, se ha sugerido que factores ambientales y adquiridos, como la fiebre y el uso de ciertos fármacos, pueden desenmascarar el síndrome de Brugada en individuos susceptibles. La fiebre, en particular, puede exacerbar las mutaciones del canal de sodio y precipitar arritmias ventriculares, lo que subraya la importancia de un manejo cuidadoso de los episodios febriles en estos pacientes(7).

Fisiopatología

La fisiopatología del síndrome de Brugada se centra en la disfunción de los canales de sodio cardíacos, particularmente el canal Nav1.5, cuya alteración causa una reducción de la corriente de sodio (INa) durante la fase 0 del potencial de acción. Esta disminución de INa conduce a una despolarización incompleta de las células

miocárdicas, lo que resulta en una heterogeneidad de la repolarización y una predisposición a la reentrada y las arritmias ventriculares(8).

El patrón electrocardiográfico característico del síndrome de Brugada se debe a la diferencia de potencial entre el epicardio y el endocardio del ventrículo derecho. Esta diferencia, conocida como gradiente transmural, puede ser exacerbada por factores como la fiebre o ciertos fármacos que bloquean los canales de sodio, aumentando el riesgo de arritmias. Los estudios electrofisiológicos han demostrado que estas diferencias en la repolarización pueden crear un sustrato para la reentrada y la fibrilación ventricular(9).

El concepto de “teoría del gradiente de repolarización” propone que la reducción de la corriente de sodio resulta en un retraso en la despolarización del epicardio, mientras que el endocardio repolariza más rápidamente. Este gradiente de repolarización puede desencadenar pospotenciales y actividad desencadenada, facilitando la aparición de arritmias. Además, se ha sugerido que la disminución de la corriente de sodio puede afectar la propagación del impulso cardíaco y contribuir a la

fragmentación del QRS en el ECG, un marcador de riesgo arrítmico en el síndrome de Brugada(10).

Los modelos experimentales han ayudado a elucidar los mecanismos subyacentes del síndrome de Brugada. Estudios en corazones aislados y en animales transgénicos con mutaciones en SCN5A han demostrado que la alteración de la corriente de sodio puede inducir arritmias ventriculares similares a las observadas en humanos. Estos modelos son cruciales para probar nuevas terapias y mejorar nuestra comprensión de la fisiopatología del síndrome de Brugada(11).

La heterogeneidad fenotípica del síndrome de Brugada puede deberse a variaciones en la expresión de las mutaciones genéticas y a la influencia de factores moduladores adicionales. Por ejemplo, las diferencias en la carga mutacional y en la interacción con otros canales iónicos pueden explicar la variabilidad en la presentación clínica y el riesgo arrítmico entre pacientes con la misma mutación genética. Comprender estos factores moduladores es esencial para personalizar el tratamiento y mejorar el pronóstico de los pacientes con síndrome de Brugada(12).

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Brugada se basa en criterios clínicos y electrocardiográficos específicos. El hallazgo cardinal es el patrón electrocardiográfico tipo 1, que se caracteriza por una elevación del segmento ST en las derivaciones V1 a V3, seguida de una onda T negativa. Este patrón puede ser intermitente y puede ser inducido o exacerbado por fiebre, ciertos fármacos o pruebas de provocación con bloqueadores de los canales de sodio, como la ajmalina o el flecainida(13).

Existen tres patrones electrocardiográficos asociados con el síndrome de Brugada: tipo 1, tipo 2 y tipo 3. El tipo 1 es diagnóstico y se define por una elevación del segmento ST ≥ 2 mm con una morfología de coved. Los tipos 2 y 3 muestran una elevación del ST con diferentes morfologías, pero no son diagnósticos por sí mismos y requieren confirmación adicional, generalmente mediante pruebas de provocación farmacológica(14).

La anamnesis detallada y la historia familiar son esenciales en la evaluación de pacientes con sospecha de síndrome de Brugada. La presencia de síncope inexplicado, antecedentes familiares de muerte súbita o

episodios de taquicardia ventricular documentados deben aumentar la sospecha clínica. Además, la evaluación electrofisiológica puede ser útil en la estratificación del riesgo arrítmico, aunque su papel en el diagnóstico de rutina sigue siendo controversial(15).

El diagnóstico diferencial del síndrome de Brugada incluye otras condiciones que pueden imitar su patrón electrocardiográfico, como el pericarditis aguda, el síndrome de repolarización precoz, la hipercalemia y el infarto agudo de miocardio. La distinción precisa entre estas entidades es crucial, ya que el manejo y el pronóstico varían significativamente. La provocación farmacológica y el seguimiento a largo plazo pueden ayudar a diferenciar el síndrome de Brugada de estas otras condiciones(16).

La genética molecular puede complementar el diagnóstico, especialmente en casos familiares o cuando el diagnóstico clínico es incierto. Sin embargo, la ausencia de una mutación identificable no excluye el síndrome de Brugada, debido a la heterogeneidad genética de la enfermedad. El asesoramiento genético es recomendado para los pacientes y sus familias,

proporcionando información sobre el riesgo de transmisión y las implicaciones para los miembros de la familia asintomáticos(17).

Manejo y Tratamiento

El manejo del síndrome de Brugada está enfocado en la prevención de la muerte súbita cardíaca mediante la estratificación del riesgo y la implementación de intervenciones apropiadas. Los pacientes con antecedentes de síncope, taquicardia ventricular documentada o parada cardíaca recuperada tienen un alto riesgo de muerte súbita y se benefician de la implantación de un desfibrilador automático implantable (DAI). El DAI es la intervención más efectiva para prevenir la muerte súbita en estos pacientes(18).

Para pacientes asintomáticos o con riesgo intermedio, la estratificación del riesgo es más compleja y puede involucrar pruebas electrofisiológicas y monitoreo prolongado del ECG. La quinidina, un antiarrítmico que bloquea la corriente de potasio, ha mostrado reducir el riesgo de arritmias ventriculares en algunos pacientes y puede ser considerada como terapia adyuvante o

alternativa en aquellos que no son candidatos para DAI o rechazan su implantación(19).

Además del manejo farmacológico, es crucial evitar factores desencadenantes que pueden precipitar arritmias en pacientes con síndrome de Brugada. Estos factores incluyen la fiebre, ciertos fármacos (especialmente aquellos que bloquean los canales de sodio), y el consumo excesivo de alcohol. Los pacientes deben ser educados sobre la importancia de controlar la fiebre de manera agresiva y evitar medicamentos y situaciones que puedan aumentar su riesgo arrítmico(20).

El manejo a largo plazo de los pacientes con síndrome de Brugada incluye el seguimiento regular y la reevaluación periódica del riesgo arrítmico. Las pruebas genéticas y el cribado familiar pueden ser útiles para identificar a los individuos en riesgo y proporcionarles la información y el seguimiento adecuados. La investigación continua en la fisiopatología y el tratamiento del síndrome de Brugada es esencial para mejorar los resultados y desarrollar nuevas terapias dirigidas(21).

La investigación futura en el síndrome de Brugada se centrará en una mejor comprensión de los mecanismos moleculares y genéticos subyacentes, así como en el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. Los estudios en modelos animales y en células derivadas de pacientes con mutaciones específicas pueden proporcionar información valiosa sobre la patogénesis de la enfermedad y guiar el desarrollo de terapias personalizadas. Además, la identificación de nuevos biomarcadores para la estratificación del riesgo puede mejorar la precisión del diagnóstico y el manejo de estos pacientes(22).

Conclusión

El síndrome de Brugada es una entidad compleja y multifacética que representa un desafío significativo en la cardiología moderna. La identificación precoz, el manejo adecuado y la estratificación del riesgo son fundamentales para prevenir eventos arrítmicos potencialmente mortales en estos pacientes. La investigación continua y el avance en la genética y la fisiopatología del síndrome de Brugada prometen

mejorar nuestra comprensión y manejo de esta enfermedad en el futuro.

La colaboración interdisciplinaria y la educación continua son cruciales para optimizar el manejo de los pacientes con síndrome de Brugada. Los cardiólogos, electrofisiólogos, genetistas y otros profesionales de la salud deben trabajar juntos para proporcionar un cuidado integral y basado en la evidencia. A medida que avanzamos en nuestra comprensión de esta enfermedad, es probable que surjan nuevas estrategias terapéuticas y de manejo que mejoren los resultados y la calidad de vida de los pacientes con síndrome de Brugada(23).

La prevención de la muerte súbita en el síndrome de Brugada sigue siendo un objetivo principal, y la identificación de individuos en riesgo a través de la evaluación clínica y genética es esencial.

El desarrollo de nuevas tecnologías y enfoques terapéuticos basados en la genética y la biología molecular ofrece la esperanza de tratamientos más efectivos y personalizados en el futuro. Con el progreso continuo en la investigación y el manejo clínico, se espera que la carga de la enfermedad del síndrome de

Brugada se reduzca significativamente en las próximas décadas(24).

En resumen, el síndrome de Brugada es una condición cardíaca genética que requiere un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento. La implementación de estrategias de prevención, junto con el manejo adecuado de los factores de riesgo y la utilización de tecnologías avanzadas, es fundamental para mejorar el pronóstico de los pacientes afectados. La investigación y la educación continuas son esenciales para avanzar en el conocimiento y el manejo de esta enfermedad desafiante y potencialmente mortal(25).

Bibliografía

1. Ricardo, O., Escárcega, Mario, Jiménez-Hernández, Mario, García-Carrasco, Juan, Carlos, Perez-Alva., Josep, Brugada. The Brugada syndrome. Acta Cardiologica, (2009). doi: 10.2143/AC.64.6.2044745
2. Shanthi, Ravichandran. Brugada Syndrome. (2023). doi: 10.52711/ijnmr.2023.24
3. M., Gabriel, Khan. Chapter 29 - Brugada Syndrome. (2005). doi: 10.1016/B978-012406061-6/50031-X

4. Aïda, Mokaddem., Rafik, Chattaoui., Wicem, Sdiri., Salem, Kachboura., Mohamed, Rachid, Boujnah. Le syndrome de Brugada. (2000).
5. Pedro, Brugada., Josep, Brugada., Ramon, Brugada. The Brugada Syndrome. *Annals of Noninvasive Electrocardiology*, (1999). doi: 10.1111/J.1542-474X.2000.TB00251.X
6. Carlo, Napolitano., Silvia, G., Priori. Brugada syndrome. (2006). doi: 10.1186/1750-1172-1-35
7. Amal, Mattu., Robert, L., Rogers., Hyung, Kim., Andrew, D., Perron., William, J., Brady. The Brugada syndrome. *American Journal of Emergency Medicine*, (2003). doi: 10.1053/AJEM.2003.50034
8. Juan, Sieira., Pedro, Brugada. The definition of the Brugada syndrome.. *European Heart Journal*, (2017). doi: 10.1093/EURHEARTJ/EHX490
9. Azeem, S, Sheikh., Kula, Ranjan. Brugada syndrome: a review of the literature.. *Clinical Medicine*, (2014). doi: 10.7861/CLINMEDICINE.14-5-482
10. Mieczysław, Piechota., Józefa, Dabek., Tomasz, Lepich., Andrzej, Sielański. (Brugada syndrome--case report).. *Polski merkuriusz lekarski : organ Polskiego Towarzystwa Lekarskiego*, (2011).
11. Pedro, Brugada., Ramon, Brugada., Josep, Brugada. The Brugada syndrome.. *Current Cardiology Reports*, (2000). doi: 10.1007/S11886-000-0035-0

12. Paola, Berne., Josep, Brugada. Brugada syndrome 2012..
Circulation, (2012). doi: 10.1253/CIRCJ.CJ-12-0717
13. Stephen, A., Duffett., Jason, D., Roberts. Brugada Syndrome:
Evolving Insights and Emerging Treatment Strategies.. (2017).
doi: 10.19102/ICRM.2017.080205
14. Muhammad, Ali. Brugada Syndrome: Current Practices in
Diagnosis, Prognosis, and Treatment. (2017). doi:
10.17987/ICFJ.V9I0.407
15. S., Vavricka., A., Himmelmann., A., Schaffner. Brugada
syndrome. The Lancet, (2002). doi:
10.1016/s0140-6736(02)11912-x
16. Tom, Foster., David, Carroll. Brugada syndrome. (2019). doi:
10.53347/rid-66927
17. Melvin, M., Scheinman. Brugada Syndrome. Proceedings,
(2001). doi: 10.1080/08998280.2001.11927746
18. H., Korlipara., G., Korlipara., S., Pentyala. Brugada syndrome.
Acta Cardiologica, (2019).
19. Philip, Kłakowicz., Monika, Kuc., Aleksandra, Kułakowska.,
Bartłomiej, Lepczyński., Sebastian, Lechowski. Concise
compilation of the most clinically relevant current knowledge
on Brugada Syndrome. Journal of Education, Health and Sport,
(2023). doi: 10.12775/jehs.2023.25.01.001
20. Konstandina, Kuzevska-Maneva., Rozana, Kacarska., Beti,
Gjurkova-Angelovska., Antonio, Georgiev. Brugada
syndrome-a case report. (2016). doi:
10.5937/SANAMED1601053K

21. Fay, Smith., Trevor, W, Lambert., Alex, Pitcher., Michael, J, Goldacre. Career choices for cardiology: cohort studies of UK medical graduates. *BMC Medical Education*, (2013). doi: 10.1186/1472-6920-13-10
22. Evandro, Tinoco, Mesquita., Aurea, Lucia, Alves, de, Azevedo, Grippa, de, Souza. *Cardiology and the Cardiologist - Yesterday, Today and Tomorrow*. *Arquivos Brasileiros De Cardiologia*, (2019). doi: 10.5935/ABC.20190207
23. Chen, Aidong., Chen, Lei., Han, Ying., Wu, Qiwen., Ye, Chao., Liu, Shi., Xue, Jinhua. *Cardiology department nursing splint capable of preventing patient from lying on one side*. (2021).
24. Larry, F., Hamm. *Cardiac rehabilitation Cardiac rehabilitation in the United States: from evidence to application*. *Kardiologia Polska*, (2008).
25. Giuseppe, M.C., Rosano. *Cardiovascular pharmacotherapy a growing sub-speciality across all areas of cardiology: a European tradition.. Journal of Cardiovascular Medicine*, (2018). doi: 10.2459/JCM.0000000000000640

