

La Fe

Hospital
Universitari
i Politècnic



Información al paciente con una
Cardiopatía Familiar

¿Qué es la Unidad de Cardiopatías Familiares?

Está siendo atendido en la **Unidad de Cardiopatías Familiares**. Con este folleto pretendemos facilitarle la información necesaria para que conozca mejor su funcionamiento. La Unidad de Cardiopatías Familiares tiene particularidades que la diferencian de otras, por el hecho de ser **multidisciplinar**. La unidad está formada por especialistas de:

- Cardiología,
- Cardiología Pediátrica,
- Genética Médica,
- Radiodiagnóstico,
- Cirugía Cardíaca,
- Anatomía Patológica,
- Servicio de Reumatología,
- Servicio de Neurología,
- Unidad de Metabolopatías,
- Servicio de Análisis Clínicos, Unidad de Metabolopatías,
- Laboratorio de CAFAMUSME (Instituto de Investigación Sanitaria La Fe),
- Instituto de Medicina Legal de Valencia.

En este documento encontrará la información necesaria acerca del funcionamiento de las consultas, los detalles del proceso de estudio con el tipo de exploraciones que le podemos proponer realizar. Los estudios se realizan habitualmente de forma ambulatoria pero en ocasiones se puede necesitar ingreso por descompensación clínica, para la realización de alguna exploración diagnóstica o para recibir un tratamiento específico.

La Unidad de Cardiopatías Familiares está a su disposición para ayudarle en lo que necesite, procurando que el tiempo que esté en estudio o tratamiento con nosotros sea lo más agradable, seguro y eficaz posible. Trataremos de personalizar en la medida de lo posible sus citas ofreciéndole una asistencia de calidad. Pregúntenos sus dudas y le ayudaremos a resolverlas.



De izquierda a derecha: Srta. Teresa Sánchez (administrativa), Dra Esther Zorio (cardióloga coordinadora), Srta Amor García (enfermera) y Dra Diana Domingo (cardióloga), en colaboración con un equipo multidisciplinar de otras especialidades a su servicio

El Hospital

El Hospital Universitario y Politécnico La Fe (HUPLF) de Valencia es un centro hospitalario y universitario de titularidad pública, que pertenece al Servicio Valenciano de Salud.

El HUPLF ofrece una atención de calidad orientada a dar respuesta a las necesidades de los pacientes de nuestra Área de Salud (Departamento 7) y en muchas enfermedades o procedimientos esta asistencia se extiende, como centro de referencia, a personas de toda la Comunidad Valenciana o incluso a áreas más extensas (por ejemplo, en el programa de trasplante cardiopulmonar, por ejemplo).

MENSAJE DE BIENVENIDA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE

<http://www.lafe.san.gva.es/saludo-del-gerente>

Bienvenidos y bienvenidas al Departament de Salut València La Fe que es referente dentro y fuera de la Comunitat Valenciana, tanto por su vertiente asistencial, como por su labor docente e investigadora.

Nuestro lema *Innovación, Compromiso y Calidad* está hoy más vigente que nunca. Este Departament representa la unión de los pilares de nuestra actividad: la experiencia asistencial de cerca de 50 años de trabajo de nuestros profesionales junto con la investigación y docencia.

El Hospital Universitari i Politècnic La Fe de Valencia, se sitúa entre los mejores hospitales públicos de Europa. En este centro atendemos más de 3.000 pacientes diarios en consultas externas, 1.000 pacientes hospitalizados y más de 700 en Urgencias al tiempo que potenciamos la actividad ambulatoria y las alternativas a la hospitalización, como la cirugía sin ingreso, el hospital de día, la hospitalización a domicilio y la telemedicina.

Desde el Departament de Salut València La Fe le agradecemos su interés por nuestra página web y le invitamos a continuar con esta visita virtual, no sólo para conocernos, sino también para que nos ayude a mejorar, pues queremos recibir cualquier sugerencia que suponga un beneficio en la atención que prestamos a la ciudadanía.

Muchas gracias.

¿Cómo le atendemos?

La información médica, la darán los médicos en la consulta. Cualquier duda o información adicional que quedara sin resolver o que le surja posteriormente puede comentarla en la próxima visita. La Unidad de Cardiopatías Familiares tiene material divulgativo y docente en general sobre cardiopatías familiares y en particular sobre las cardiopatías más frecuentes que Ud puede solicitar en nuestros contactos o en este link de nuestra web.

Unidad de Cardiopatías Familiares

COORDINADORA: Dra ESTHER ZORIO.
Unidad de Cardiopatías Familiares. Servicio de Cardiología
Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia

Planta 4. Torre B (consulta externa de Cardiología)
Planta 4. Torre F (secretaría de Cardiología)
Avenida Fernando Abril Martorell nº 106. Valencia 46026

Teléfono 961244790 / 961246974 / 961244037 (8.30-14.30h días laborables)

email: cardiopatiasfamiliares_lafe@gva.es
web: <http://www.hospital-lafe.com> —> Asistencia—>Área de Enfermedades
Cardiovasculares—>Cardiología

En cumplimiento de la Ley orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, sobre protección de datos de carácter personal, sus datos se destinarán únicamente como finalidad medicosanitaria que los usuarios requieren. Para cualquier información adicional sobre el funcionamiento del centro, sugerencia o reclamación, puede dirigirse al Servicio de Atención al Usuario (SAIP) <http://www.lafe.san.gva.es/saip>

<p>Ciudadanía</p> <ul style="list-style-type: none">➤ Carta Derechos y Deberes➤ Servicio de Atención al Paciente<ul style="list-style-type: none">➤ Carta de Servicios➤ Contacto y Ubicación➤ Derechos ARCO➤ Libre elección de atención médica➤ Petición Documentación Clínica➤ Plan de choque➤ Quejas, sugerencias y agradecimientos➤ Segunda Opinión➤ Voluntades Anticipadas➤ Centralita➤ Asociaciones de Pacientes y Voluntariado➤ Biblioteca Pepa Salavert➤ Directorios➤ Pictogramas TEA➤ Otros servicios➤ Comité de Bioética Asistencial➤ Unidad Pedagógica Hospitalaria➤ Folletos informativos para pacientes➤ Encuestas de Satisfacción➤ Protección de datos➤ Enlaces de Interés➤ Servicios Clínicos	<p style="text-align: center;">Servicio de Atención e Información al Paciente (SAIP)</p> <p>El Servicio de Atención e Información al Paciente (SAIP) es la unidad funcional responsable de atender, informar y asesorar a la ciudadanía que utiliza el sistema sanitario público.</p> <p>El SAIP del Departament de Salut de València La Fe está a disposición de todas las personas usuarias, pacientes y familiares para la consulta de cualquier incidencia que no pueda ser resuelta en el punto donde le hayan prestado asistencia sanitaria. El SAIP estudia y da curso a las peticiones recibidas con el objetivo de ofrecer una solución rápida y satisfactoria.</p> <p>Su colaboración, en este sentido, es muy útil para conocer la opinión que le merecen los servicios recibidos con el fin de poder aplicar en su caso los cambios oportunos y ofrecer un servicio de la mejor calidad posible.</p> <p>Una de las funciones de los equipos SAIP es velar por el cumplimiento de los derechos y obligaciones de cada paciente, facilitando información y tramitando asuntos competenciales, proporcionando la documentación homologada que para ello se requiera. Por lo que para alcanzar los objetivos de eficacia y eficiencia, se prestan además los siguientes servicios:</p> <p>Las personas usuarias tienen a su disposición un punto de Atención en Información al Paciente (SAIP) para la atención especializada. Del mismo modo, el Servicio de Atención e Información al paciente (SAIP de Atención Primaria) tiene un punto de atención en el propio Hospital La Fe.</p> <p>Y también disponen un punto de atención e información al paciente en cada uno de los centros de Atención Primaria del Departament de Salut de València La Fe.</p>  
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Ciudadanía	Contacto y ubicación
<ul style="list-style-type: none"> ➤ Carta Derechos y Deberes ➤ Servicio de Atención al Paciente <ul style="list-style-type: none"> ➤ Carta de Servicios ➤ Contacto y Ubicación ➤ Derechos ARCO ➤ Libre elección de atención médica ➤ Petición Documentación Clínica ➤ Plan de choque ➤ Quejas, sugerencias y agradecimientos ➤ Segunda Opinión ➤ Voluntades Anticipadas ➤ Centralita ➤ Asociaciones de Pacientes y Voluntariado ➤ Biblioteca Pepa Salavert ➤ Directorios ➤ Pictogramas TEA ➤ Otros servicios ➤ Comité de Bioética Asistencial ➤ Unidad Pedagógica Hospitalaria ➤ Folletos informativos para pacientes ➤ Encuestas de Satisfacción ➤ Protección de datos ➤ Enlaces de Interés ➤ Servicios Clínicos 	<p>SERVICIO DE ATENCIÓN E INFORMACIÓN AL PACIENTE (SAIP) HOSPITAL LA FE</p> <p>Dispone de un punto de información SAIP del hospital ubicado en la Entrada Principal 1 (Consultas y Técnicas).</p> <p>Horario de atención presencial: de lunes a viernes de 9 a 14 horas.</p> <p>Dispensación de turnos para atención presencial: de lunes a viernes de 8,30 a 13,30 horas</p> <p>Atención telefónica: +34 96 124 43 50 (de lunes a viernes de 8:15 a 14:45 horas)</p> <p>Contacto: hlafe_saip@gva.es</p> <p>Cita previa: Se puede solicitar cita previa para gestiones relacionadas con la asistencia hospitalaria a través del teléfono 961 244 350 de lunes a viernes de 09:00h a 14:00h.</p> <p>El Hospital La Fe, dispone además de otro punto de información de Urgencias, ubicado en el área de urgencias, que atiende 24 h. al día de lunes a domingo.</p>



Le rogamos que haya indagado sobre antecedentes médicos en su familia y que aporte los informes clínicos más importantes o la lista de medicamentos actuales en el momento de la consulta. A pesar de que existe historia clínica electrónica en todos los centros sanitarios de la Comunidad Valenciana, esta no siempre es accesible desde nuestro hospital, en particular si Ud pertenece a otros Departamentos de Salud.

Los informes que le facilitemos desde la Unidad de Cardiopatías Familiares serán visibles para su Médico de Familia de nuestro Departamento 7 y los especialistas de referencia en el sistema historia clínica electrónica en Orion Clinic. Desde otros Departamentos de Salud es posible visualizar también nuestros informes bien a través de Orion Clinic, de SIA o de Nebula. Si no fuera el caso de su centro de salud más cercano, háganoslo saber y le proporcionaremos los informes en papel que, por normativa del centro, están muy restringidos a fin de contribuir a la preservación del planeta Tierra.

¿Cómo puedo ser valorado en la Unidad de Cardiopatías Familiares si soy de otra comunidad autónoma?

Desde otras comunidades autónomas es posible solicitar valoración en nuestra unidad con autorización previa en la comunidad autónoma de origen por el sistema establecido de canalizaciones. Para ello el paciente debe solicitarlo en su comunidad autónoma de origen con un informe del facultativo que solicita la derivación. Cuando la derivación está aprobada podremos darle cita en nuestra unidad. Para solicitar alguna aclaración sobre este trámite puede ponerse en contacto con nosotros en los contactos que figuran en este documento.

Notificación de las citas en la Unidad de Cardiopatías Familiares

Con frecuencia para la generación de la primera visita recibirá llamada telefónica de nuestro personal administrativo. El resto de citas se notifican de tres formas. Los pacientes reciben las citas sucesivas mediante correo postal (1). Le rogamos que tenga los contactos actualizados en su ficha médica para que no haya problemas en la comunicación con Ud. Todas las citas están recogidas en el portal de Sanidad (2) y es el punto de información más actualizado ya que desde que se le envió la carta por correo postal puede haber habido incidencias en las agendas del hospital que hayan motivado cambio de citas o puede que la carta no le haya llegado correctamente a casa. Más abajo se muestra cómo descargar la aplicación electrónica de consulta de citas. Para evitar olvidos en las citas, existe un servicio de aviso por mensaje de texto SMS 24-48h antes de la cita (3) con los siguientes detalles: la consulta en la que está citado, la localización, además de la fecha y hora. En caso de duda con las citas puede consultar en los contactos que figuran en este documento. Más abajo se muestra un ejemplo de SMS recordatorio de cita inminente.

Planta Baja



FIGURA 1: UBICACIÓN DE SERVICIOS DE INTERÉS. 24. FARMACIA PACIENTES EXTERNOS; 25. SERVICIO DE ATENCIÓN E INFORMACIÓN AL PACIENTE (SAIP); 25. TRABAJO SOCIAL; 27. ADMISIÓN

<https://www.san.gva.es/es/web/app-gva-mes-salut/zona-de-descarga>

GENERALITAT VALENCIANA

Conselleria de Sanitat

Estás en: Sanidad / Portal del Paciente / APP GVA +Salut / Zona de descarga

Departamentos de Salud Portal del paciente Carpeta ciudadana

App GVA +Salut

Ya dispones de la versión 7.0.0 en las markets (actualizado: 21/03/2023)

DESCÁRGATE LA APP GVA + SALUT

DISPONIBLE EN Google Play DISPONIBLE EN App Store DISPONIBLE EN AppGallery

Suport APP: appsanitat@gva.es

DESTACAMOS

- Departamento de Salud
- Portal del paciente
- Carpeta ciudadana

ÁREAS

- Ciudadanía
- Profesionales
- Personal
- Organización
- Políticas en Salud

APP GVA + SALUT

- Inicio
- Zona de descarga**
- Requisitos iOS
- Guía de uso

FIGURA 2: DESCARGA DE LA APLICACIÓN DE CONSULTA DE CITAS

mié, 15 nov, 11:09

Sra. [REDACTED], como personal del Hospital La Fe, le recordamos que tiene cita el día 17-11-2023 a las 18:25 en el servicio sanitario del Servicio Prevencion de Riesgos Laborales (torre H, planta sotano) para la administracion de las dosis de refuerzo de la VACUNA COVID y la VACUNA GRIPE. Debe traer su tarjeta identificativa laboral, su tarjeta SIP y validar la cita en el quiosco. Le rogamos que acuda en la fecha y hora indicadas

FIGURA 3: SMS RECORDATORIO DE CITA

El Portal del Paciente

En la página web del hospital dispone de una lista de enlaces de interés dirigidos al ciudadano (columna izquierda) en los que puede encontrar información útil.

<http://www.lafe.san.gva.es/ciudadano>



Consentimiento informado

Con el fin de respetar el derecho a la autonomía del paciente para poder tomar decisiones respecto a su enfermedad, disponemos de un documento de información previa para cada procedimiento, que consiste en la explicación de su enfermedad, sus efectos, riesgos y beneficios de un determinado procedimiento diagnóstico y/o terapéutico recomendado, y sus alternativas.

Su médico responsable le pedirá la aprobación y el consentimiento para realizarlo.

Voluntades anticipadas

El documento de voluntades anticipadas es el documento, dirigido al médico responsable, donde usted puede, de manera libre, expresar las instrucciones que quiera que se tengan en cuenta sobre su atención sanitaria cuando se encuentre en una situación en que, por circunstancias derivadas de su estado físico o psíquico, no pueda expresar su voluntad. En la página web del hospital dispone de una lista de enlaces de interés dirigidos al ciudadano (columna izquierda) en los que puede encontrar información sobre este tema

<http://www.lafe.san.gva.es/voluntades-anticipadas#:~:text=El%20Documento%20de%20Voluntades%20Anticipadas,la%20que%20las%20circunstancias%20que>

<p>Ciudadanía</p> <ul style="list-style-type: none">Carta Derechos y DeberesServicio de Atención al Paciente<ul style="list-style-type: none">Carta de ServiciosContacto y UbicaciónDerechos ARCOLibre elección de atención médicaPetición Documentación ClínicaPlan de choqueQuejas, sugerencias y agradecimientosSegunda OpiniónVoluntades AnticipadasCentralitaAsociaciones de Pacientes y VoluntariadoBiblioteca Pepa SalavertDirectoriosPictogramas TEAOtros serviciosComité de Bioética AsistencialUnidad Pedagógica HospitalariaFolleto informativo para pacientesEncuestas de SatisfacciónProtección de datosEnlaces de InterésServicios Clínicos	<p>Voluntades Anticipadas</p> <p>El Documento de Voluntades Anticipadas es el documento mediante el que una persona de mayor edad o menor emancipada, con capacidad legal suficiente y libremente, manifiesta las instrucciones que sobre las actuaciones médicas se deben tener en cuenta cuando se encuentre en una situación en la que las circunstancias que concurren no le permitan expresar libremente su voluntad.</p> <p>En la declaración de voluntades anticipadas, la persona interesada podrá hacer constar la decisión respecto a la donación de sus órganos con finalidad terapéutica, docente o de investigación. En este caso, no se requerirá autorización para la extracción o la utilización de los órganos donados.</p>  <p>Se podrá formalizar de dos maneras:</p> <ol style="list-style-type: none">Mediante escritura pública ante notario.Por escrito ante dos testigos (que no tendrán con la persona otorgante relación por razón de matrimonio, pareja de hecho, parentesco hasta el 2º grado de consanguinidad o afinidad o relación patrimonial alguna). Se adjuntará copia DNI testigos y representante si hubiera, y de la persona otorgante, así como sus datos de tarjeta SIP. <p>Puede solicitar más información o el modelo de solicitud, en el Servicio de Atención e Información al Paciente (SAIP), situado en la planta baja del Hospital La Fe, bajo la torre C, en el horario establecido en esta misma página web.</p> <p>Para más información, consultar el <u>Decreto 168/2004, de 10 de septiembre, del Consell de la Generalitat, por el que se regula el Documento de Voluntades Anticipadas y se crea el Registro Centralizado de Voluntades Anticipadas de la Comunitat Valenciana.</u></p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Justificantes de asistencia

Si necesita algún justificante de asistencia, por haber acudido a realizar una revisión o por acompañante, puede solicitarlo al salir de la consulta en el mostrador de consultas externas ubicado a la entrada de Cardiología no invasiva, torre B planta 4, justo antes de entrar en la zona de realización de ECGs, ecocardiogramas, pruebas de esfuerzo y control de dispositivos. Pregunte por el personal auxiliar de Cardiología.

Si está ingresado Ud o un familiar allegado, los justificantes deben solicitarse en Admisión (planta baja).

Informes de minusvalía y renovación de carnet de conducir

Si necesita algún informe clínico para tramitar una solicitud de minusvalía, para renovar el carnet de conducir o para cualquier otro fin debe solicitarlo en el Servicio de Atención e Información al paciente (SAIP) cuyos contactos se recogen en este documento (Atención al ciudadano, página web del hospital).

¿Dónde estamos y qué hacemos?

En las consultas se le preguntará por la enfermedad cardíaca posiblemente hereditaria que padece, se realizará un árbol familiar y se le facilitará información detallada. En el caso en el que se considere necesario un estudio genético se realizaría una extracción de sangre en ese momento. Para la realización de esta analítica no es preciso que esté en ayunas. Es posible realizar otro tipo de exploraciones en estas consultas, como frotis bucales o ecocardiogramas rápidos (VSCAN).

Las consultas en la Unidad de Cardiopatías Familiares se desarrollan en la torre B planta 4:

2.1. La consulta de Cardiopatías Familiares que atiende a pacientes/familias con miocardiopatías, canalopatías y muerte súbita o parada cardíaca potencialmente genética. Su actividad se recogen en las agendas CAR022 (consulta B412) del lunes 8-15h, la agenda CAR011 (consulta B417) del miércoles 12-15h y la agenda CAR038 del viernes 8-12h. Estas consultas son atendidas por los profesionales de la unidad (cardiólogas, enfermeras y administrativas) recogen toda la información clínica, planifican exploraciones y contactan con otras unidades colaboradoras o el instituto de medicina legal para llegar a un diagnóstico certero. En estas consultas se decide el manejo clínico, se estratifica el riesgo de muerte súbita y se dan recomendaciones reproductivas y deportivas.

2.2. La consulta de Unidad de aorta (también llamada Unidad de Marfan) fue creada en 2018 por la Dra Amparo Hernández, jubilada a final de 2022. En la agenda CCV006 situada en la consulta B411 se atienden a las familias con aortopatías sospechosas de tener una base genética. Se recoge toda la información clínica, planifica exploraciones y contactan con otras unidades colaboradoras (Dr Francisco Valera en Cirugía Cardíaca, Dra Diana Domingo en Cardiología B414, Dr José Eloy Oller en Reumatología y en Genética la Dra Raquel Rodríguez).

En las dependencias de Cardiología no invasiva, también en la torre B planta 4, se realizan los ECGs, ecocardiogramas, pruebas de esfuerzo y el control de dispositivos.



El equipo Médico de Cardiología de adultos está compuesto por 5 especialistas:

- Esther Zorio, Coordinador de la Unidad.
- Diana Domingo, Cardióloga clínica con experiencia en cardiopatías familiares
- Óscar Cano, Especialista en Electrofisiología y Arritmias.
- Jaime Agüero, Especialista en Imagen cardíaca (ecocardiografía).
- Jorge Sanz, Especialista en Hemodinámica

El personal de soporte de la Unidad, vinculado al Servicio de cardiología está formado por:

- Nombre y apellidos: Patricia Conejero Ferrer (enfermera)
- Nombre y apellidos: Amor García Banacloy (enfermera)
- Nombre y apellidos: Teresa Sánchez Gutiérrez (administrativa)

El **jefe de Servicio de Cardiología** es el Dr. Luis Martínez Dolz. La **supervisora adjunta de enfermería** de Área del Servicio de Cardiología es Dña. Elodia Melis.

El especialista más vinculado a las cardiopatías familiares en **Cardiología Pediátrica** es el Dr. Eladio Ruiz. La responsable del **Laboratorio de CAFAMUSME** es la Dra. Aitana Braza Boils. Los **cirujanos cardíacos** más vinculados a las cardiopatías familiares son el Dr Francisco Valera, el Dr Iván Martín y el Dr Tomás Heredia, siendo el jefe de Servicio el Dr Juan Martínez-León. Las **genetistas** más vinculadas a las cardiopatías familiares son la Dra Teresa Jaijo y la Dra Raquel Rodríguez. Las especialistas en **Metaboloopatías** más vinculadas a las cardiopatías familiares son la Dra M^a Dolores Rausell (de laboratorio) y la Dra Patricia Correcher (de la Unidad de Metaboloopatías). El especialista en **Reumatología** más vinculado a las cardiopatías familiares es el Dr José Eloy Oller. La especialista de **Radiodiagnóstico** más vinculada a las cardiopatías familiares es la Dra Pilar Calvillo. En **Neurología** contamos con la colaboración estrecha de la Dra Nuria Muelas y la Dra Teresa Sevilla.

¿Por qué me valoran en la Unidad de Cardiopatías Familiares?

La Unidad de Cardiopatías Familiares es una unidad de referencia para el estudio y tratamiento de enfermedades cardíacas familiares (hereditarias o genéticas). Las enfermedades que se valoran en la unidad son enfermedades del músculo cardíaco (denominadas miocardiopatías) y enfermedades arrítmicas (denominadas canalopatías) que aparecen por el hecho de tener un error genético en un gen. Estas enfermedades aunque sean genéticas y familiares no suelen estar presentes al nacimiento y se desarrollan con la edad. Igualmente, hay un grupo de enfermedades de la aorta, que pueden asociar o no rasgos peculiares en brazos, piernas y articulaciones, de origen genético que predisponen a la aparición de aneurismas y disección de aorta.

Las enfermedades principales evaluadas en nuestra unidad son:

- **Miocardiopatía Hipertrófica**
- **Miocardiopatía Dilatada**
- **Miocardiopatía Arritmogénica (derecha o izquierda).**
- **Otras miocardiopatías: espongiforme, restrictiva idiopática, amiloidosis, enfermedad de Fabry, déficit primario de carnitina, déficit de glicosilación, glucogenosis cardíacas, enfermedades mitocondriales con afectación cardíaca...**

- **Síndrome de Brugada,**
- **Síndrome de QT largo,**
- **Síndrome de QT corto**
- **Taquicardia ventricular catecolaminérgica.**
- **Trastorno de conducción progresivo**

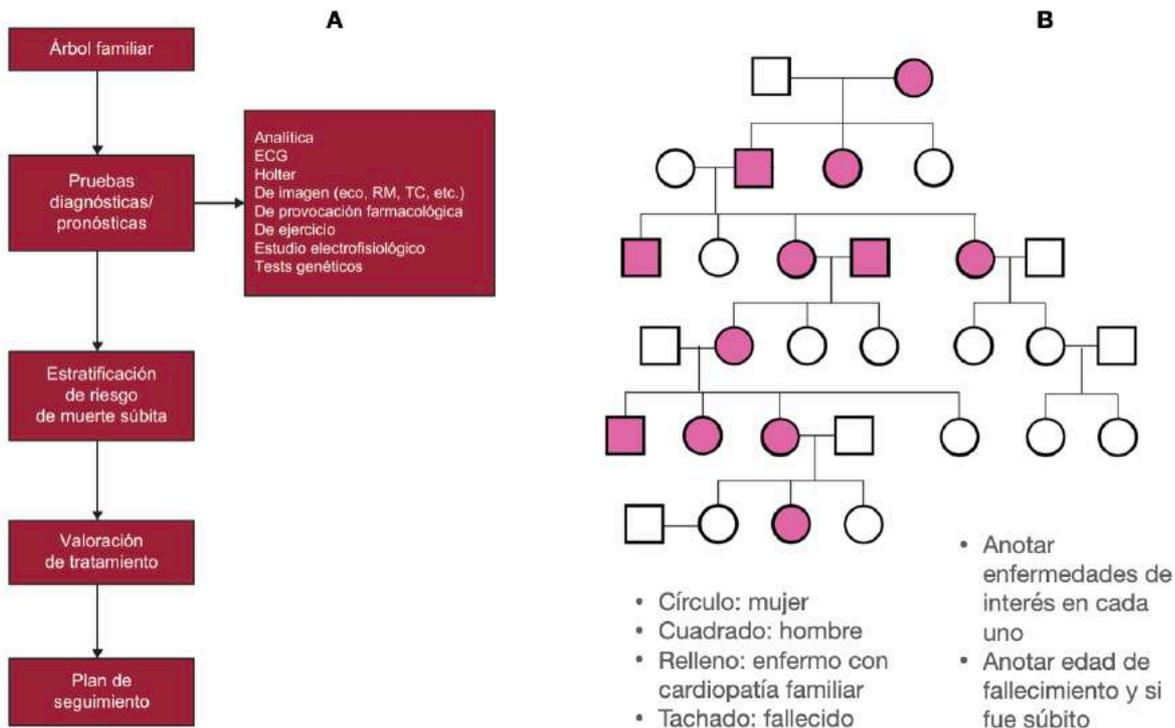
Puede encontrar material formativo sobre estas enfermedades en la web de la red europa (<http://guardheart.ern-net.eu/patients/disease-specific-brochures/disease-specific-brochures-es/>).

En nuestra web puede encontrar material formativo para pacientes y familiares de su interés.

¿Cómo se realiza el estudio familiar?

Las cardiopatías familiares pueden heredarse de padres a hijos con un patrón de herencia que se conoce como **Autosómico Dominante**, en el que un afectado puede pasar el defecto genético a su descendencia con un 50% de posibilidades, afectando por igual a hombres y mujeres. Por este motivo se recomienda realizar una evaluación cardiológica a todos los familiares de primer grado de un afectado. La evaluación cardiológica habitualmente consiste en la realización de un ECG y un ecocardiograma con lo que se diagnostica o descarta la enfermedad con más de un 90% de posibilidades. Dependiendo de la enfermedad en algunos casos puede recomendarse la realización de pruebas más sofisticadas como electrocardiogramas especiales, prueba de esfuerzo, test de provocación farmacológica o resonancia cardíaca (véase parte izquierda de la próxima figura). En familias especialmente complejas los médicos agradecen enormemente la ayuda de los pacientes que se implican en la confección de su propio árbol familiar realizando una verdadera investigación genealógica cardíaca (véase parte derecha de la próxima figura). Si desea implicarse de esta forma para mejorar el estudio de su familia puede pedirnos que le asesoremos sobre las fuentes a utilizar poniéndole en contacto con pacientes que lo han hecho previamente.

Las personas que no padezcan la enfermedad en el momento de realizarse la pruebas podrían desarrollarla dentro de unos años, por lo que habitualmente se recomienda realizar una revisión cada cierto tiempo. Las revisiones deben realizarse, a ser posible, en los servicios de Cardiología de los hospitales de referencia de cada Área de Salud.



Con frecuencia es necesario que los niños sean valorados por Cardiología Pediátrica, especialmente en el caso de canalopatías y en algunas miocardiopatías. La edad a la que se comenzaría con el estudio cardiológico en niños depende del tipo de enfermedad y de cómo se comporta en esa familia concreta.

Para el seguimiento de familiares que tras un estudio inicial no presentan signos de enfermedad seguimos las recomendaciones internacionales de forma orientativa. En miocardiopatías se suele recomendar iniciar el estudio a partir de los 10 años y en canalopatías desde el nacimiento. Las revisiones se mantienen cada 3-5 años hasta los 50-60 años en miocardiopatías y canalopatías o hasta los 40 años en aortopatías, si bien, en ausencia de otros afectados en la familia y con estudio genético negativo podría finalizarse antes de esa edad el seguimiento de familiares no afectados.

¿Cuándo se realiza un estudio genético?

En los últimos años se ha producido una revolución tecnológica en los estudios genéticos. Las guías actuales los recomiendan en muchos casos pero siempre individualizamos la indicación en función de los datos de cada familia.

Los estudios genéticos suelen estar indicados en aquellos casos en los que existe un diagnóstico definitivo de una determinada enfermedad cardiaca familiar. Habitualmente se realiza en la persona índice de la familia (el primer afectado que se diagnosticó). El beneficio de los resultados habitualmente no es para el que se ha solicitado la prueba sino para los familiares. Permite saber que ramas de la familia son portadoras y cuáles no. Estos resultados tienen importancia para el asesoramiento deportivo, genético y reproductivo.

A pesar de los avances de la tecnología, en un porcentaje variable de afectados por una de estas enfermedades, no somos capaces de identificar una alteración genética

responsable. El porcentaje de éxito de los estudios genéticos depende de cada enfermedad, siendo mayor para la taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica (80%), la miocardiopatía hipertrófica y la dilatada (alrededor del 60%) y menor para el síndrome de Brugada (en torno al 20%). A veces identificamos alteraciones genéticas en las que no queda claro su papel como causa de la enfermedad y no permiten ayudar en el estudio global de la familia. No encontrar una alteración genética relevante no excluye la posibilidad de que se trate de una enfermedad genética, es posible que el gen responsable no se haya descubierto aun y no haya sido, por tanto, incluido en el análisis o puede que las máquinas que utilizamos hoy en día hayan sido capaces de detectar el tipo de problema genético subyacente. En ocasiones repetimos estudios genéticos años después del primer estudio no concluyente por este motivo. En familiares no tiene indicación hacer estudios genéticos si el probando ha resultado tener un estudio no concluyente.

¿Cuándo hacer un estudio de imagen cardíaca avanzada?

La ecocardiografía es la técnica más útil y rápida para el diagnóstico de las cardiopatías familiares junto con el electrocardiograma. Con estas dos técnicas se diagnostican el 90% de las cardiopatías hereditarias.

La ecocardiografía no solo permite ver los tamaños (forma, grosores y diámetros) de las válvulas y las cavidades cardíacas, sino también estudiar su función de bombeo y relajación en movimiento.

Cuando la imagen no es suficientemente buena, en ocasiones es necesario realizar un estudio de ecocardiografía con contraste intravenoso o una ecocardiografía trasesofágica, en la que la imagen se obtiene desde más cerca del corazón, aprovechando que el esófago pasa justo detrás de él. Hay algunas modalidades más de ecocardiografía para situaciones especiales como la ecocardiografía durante el esfuerzo, con medicación o la ecocardiografía 3D.

Aun siendo una técnica de uso muy frecuente tiene ciertas limitaciones de calidad de imagen en general (en personas muy obesas, muy delgadas o con prótesis mamarias, por ejemplo) o para visualizar determinadas estructuras como el ventrículo derecho o las grandes arterias.

El Dr Jaime Agüero es nuestro profesional de referencia cuando es preciso realizar una técnica de imagen avanzada, del tipo de una ecocardiografía avanzada. Para las resonancias cardíacas y TAC cardíaco contamos con la ayuda de la Dra Pilar Calvillo. La resonancia cardíaca es una técnica de gran resolución que no tiene las limitaciones de la ecocardiografía con la pared costal aunque tiene el inconveniente de la duración prolongada de la exploración, el escaso espacio entre el paciente y el tubo y el ruido que se genera, por lo que ocasionalmente puede ser necesario pedirla con sedación y el paciente prevee que no va a tolerarla. Además cuando se administra contraste, nos permite saber si existe inflamación o zonas de endurecimiento (fibrosis) en el corazón. EL TAC por el contrario es mucho más rápido, da menos problemas de claustrofobia y no hace ruido pero el contraste que utiliza es yodado y hay que tener una mínima precaución de asegurar la ingesta de agua ese día para evitar complicaciones.

¿Cada cuando es preciso realizar revisiones con ecocardiografía?

Los cambios en las enfermedades del músculo se producen con lentitud durante años, por lo que en los familiares de pacientes que tengan una miocardiopatía es preciso hacer un seguimiento, pero no es necesario que la ecocardiografía se realice todos los años. En la página anterior se resumen las recomendaciones sobre la cadencia de las revisiones para cada una de las enfermedades cardiacas hereditarias.

El corazón es estructural y funcionalmente normal en las canalopatías o enfermedades eléctricas cardiacas, como el Síndrome de Brugada y el Síndrome de QT largo, por ejemplo. En este escenario, la ecocardiografía no ofrece información para el diagnóstico o el seguimiento aunque con frecuencia realizamos al menos una ecocardiografía para verificar que, efectivamente, no hay cardiopatía estructural.

Técnicas diagnósticas específicas

La cartera de servicios de la Unidad de Cardiopatías Familiares es extensa incluyendo las facilidades de diferentes servicios del hospital, como Cardiología, Radiología, Medicina Nuclear o Anatomía Patológica. Entre las técnicas diagnósticas específicas destacan las de imagen cardiaca de última generación por ecocardiografía y resonancia cardiaca, las técnicas invasivas por cateterismos (electrofisiológicas o hemodinámicos) y la histología. La Unidad de Cardiopatías Familiares cuenta con patólogos expertos en miocardiopatías, como son la Dra Nuria Mancheño del Servicio de Anatomía Patológica, la Dra Pilar Molina y el Dr Carlos Fernández del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia.

Consejo Reproductivo Avanzado

Nuestro hospital la Unidad de Reproducción Asistida actúa de referencia en la Comunidad Valenciana. Cuando los pacientes jóvenes de la Unidad de Cardiopatías Familiares expresan deseos de maternidad/paternidad pueden ser remitidos a la Unidad de Reproducción Asistida para recibir asesoramiento experto sobre las distintas opciones para satisfacer esos deseos. Se abordan opciones como la adopción, acogerse al programa de donación de gametos, la gestación por vía natural con sin diagnóstico prenatal o la fecundación in vitro con selección de embriones no portadores de la alteración genética que causa la enfermedad en la familia.

Tratamiento Específico

En la Unidad de Cardiopatías Familiares se disponen de tratamientos específicos invasivos para el tratamiento de arritmias en adultos.

El Dr Óscar Cano es nuestro referente de la Unidad de **Arritmias** para el tratamiento invasivo de arritmias o para el implante de dispositivos en pacientes con cardiopatías familiares. Uno de los tratamientos específicos diferenciadores de nuestra unidad es la disponibilidad de un programa de tratamiento de la obstrucción en el tracto de salida del ventrículo izquierdo para pacientes con limitaciones importantes. Hay dos opciones principales, una es la reducción del grosor por medio de la realización de una **ablación septal alcohólica** y otra es la realización de una intervención quirúrgica con resección del músculo cardiaco, conocida como miectomía. La **miectomía quirúrgica** se realiza por cirujanos expertos (Dr Tomás Heredia) del Servicio de Cirugía Cardiaca que dirige el Dr. Juan Martínez León (Jefe de Servicio de Cirugía Cardiaca). Los Dres Iván Martín y Francisco Valera son referentes en la cirugía de

aorta. Nuestro hospital cuenta además con un programa de trasplante cardiaco y cardiopulmonar con más de 15 años de experiencia. Algunos pacientes (pocos) con miocardiopatías de causa genética enfases avanzadas de la enfermedad pueden necesitar de la realización de un trasplante cardiaco.

Valoración pronóstica y estratificación del riesgo arrítmico.

Otro de los motivos por los que se remiten pacientes a nuestra unidad es para la valoración del riesgo de complicaciones arrítmicas futuras en pacientes con cardiopatías familiares. Dependiendo de la enfermedad que se trate los indicadores que se utilizan para la estratificación del riesgo son similares, habitualmente son múltiples e incluyen, la edad, la severidad de la enfermedad, algunos síntomas como la presencia de síncope, la historia familiar y la alteración genética. En los casos en los que se considera que el riesgo arrítmico es elevado se indicaría el tratamiento más adecuado, que en ocasiones supone la colocación de un aparato similar a un marcapasos denominado desfibrilador (o DAI).

La Unidad de Cardiopatías Familiares tiene una relación muy estrecha con el Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia. En estos centros se estudian los casos de muerte súbita en personas jóvenes en los que se diagnostica una enfermedad cardiaca hereditaria. La Unidad de Cardiopatías Familiares organiza sesiones periódicas multidisciplinarias en las que se comentan los casos y se deciden las actitudes a seguir en el estudio familiar y genético en caso necesario.

Cardiopatías familiares y enfermedades multisistémicas

Algunas cardiopatías familiares ocurren en pacientes que padecen miopatías (enfermedades de los músculos), neuropatías (amiloidosis, por ejemplo), problemas metabólicos (déficit de la glicosilación o deficit primario de carnitina) o enfermedades mitocondriales.

Nuestra relación con distintos especialistas mencionados antes nos ayuda a dar una asistencia integrada a nuestros pacientes cuando existe afectaciones extracardiacas.

¿Por qué es importante saber realizar RCP?

Cualquier ciudadano puede encontrarse con una persona en situación de riesgo vital. Cuando ocurre un atagantamiento es importante que el acompañante sepa reaccionar rápidamente y más aún si se trata de una parada cardiorrespiratoria (PCR) para iniciar sin demora varias tareas: la búsqueda de ayuda especializada (112), la búsqueda de un desfibrilador semiautomático (presente ya en muchas instalaciones) y muy especialmente las maniobras de reanimación cardiopulmonar (RCP), mediante el masaje cardiaco y ventilaciones. Si se la RCP se inicia de manera rápida (en los primeros segundos o minutos) y se accede a un desfibrilador, el porcentaje de supervivencia puede ser superior al 80%, a veces sin secuelas. Si la RCP no se inicia ágilmente por los observadores y se espera a que lleguen los servicios de emergencias, el daño es considerable en caso de supervivencia, especialmente a partir del minuto 6-7.

En los casos en los que hay un diagnóstico de cardiopatía existe un mayor riesgo de parada cardíaca, por lo tanto, aún es más relevante que el entorno familiar, social y laboral del paciente tenga conocimientos básicos sobre cómo actuar. La formación en RCP es una forma de poder estar preparados para si ocurriera un problema. Aporta tranquilidad y confort puesto que nos forma y prepara para poder hacer frente a cualquier situación de emergencia y riesgo vital y así poder proteger a las personas de nuestro entorno.

¿Dónde puedo acudir para formarme?

Las opciones de formación son siempre muy amplias y diversas (charlas, cursos, talleres, etc.). Recomendamos que reciba siempre esta formación por profesionales de la salud acreditados como instructores. Además, existen cursos de “Reanimación Cardiopulmonar Básica (RCPB) y uso del Desfibrilador Externo Automático (DEA)” que reconocen que el alumno tiene conocimientos (teóricos y prácticos) suficientes para poder atender a un paciente en PCR hasta la llegada de los equipos de emergencias.

En una situación de emergencia vital los sanitarios de Gerencia de Emergencias 061 que hay de guardia en la sala del 112 le indicarán que hagan una RCP, mientras ellos le ayudan a través del teléfono. Lo ideal es que tenga un curso oficial de RCP y esto le dará mayores conocimientos y seguridad. Aún así, si no tiene el curso, se le pedirá que siga las instrucciones que los profesionales sanitarios le indiquen.

Existe una canción de uso libre que se denomina “La Cadena de la Vida” y se creó para sanitario, realizaron una RCP real. Esta canción puede ser visualizada en el siguiente enlace: https://youtu.be/DC6iRzNo_Mc

En cada comunidad autónoma hay una normativa diferente sobre las horas y estructura del curso para realizar RCP básica y poder usar el desfibrilador. En la Comunidad Valenciana la legislación puede visitarse en la publicación en el DOCV (<https://dogv.gva.es/es/eli/es-vc/d/2017/10/06/159/>).

Las opciones para obtener la formación oficial son muy diversas. Periódicamente proponemos cursos a nuestros pacientes y familias para recordar esta formación. Le ponemos algunos enlaces donde puede recabar información y presupuestos:

- Thinking Health. Enlace Web:
<https://www.thinking-health.com>
- Emergency Global System. Enlace Web:
<https://www.emergencyglobalsystem.com>
- Sociedad Española de Medicina de Urgencias y Emergencias. Enlace Web:
<https://www.semes.org>
- Sociedad Española de Medicina Intensiva Crítica Y Unidades Coronarias. Enlace Web:
<https://semicyuc.org>

¿Qué otras cosas hacemos? Docencia e investigación.

Es posible que se le solicite su autorización para el uso de sus datos clínicos de forma anonimizada con fines docentes. El HUPLF es un centro docente adscrito a la Universidad de Valencia y está comprometido con la formación de personal sanitario (médicos, enfermeras y auxiliares de enfermería) generalistas y especialistas. Es importante destacar que en nuestro centro completan su especialización más de 100 especialistas del sistema nacional de formación MIR.

La Unidad de Cardiopatías Familiares prepara actividades formativas para pacientes y familiares a las que invita a los pacientes a través de la difusión que dan las propias asociaciones de pacientes que están más en contacto con nosotros. También el IIS La Fe ayuda en la difusión de estas actividades en “Tu hospital Investiga THI” (<https://www.tuhospitalinvestiga.es/es/que-es-thi/>)

La Unidad de Cardiopatías Familiares realiza una actividad intensa de investigación clínica y de nuevos fármacos aun no disponibles en farmacias de calle (ensayos clínicos). Es posible le comentemos la posibilidad de ser incluido en algún estudio, si Ud está de acuerdo. Todos los estudios y ensayos clínicos pasan por un comité ético y de investigación para asegurar que cumple los requisitos de seguridad necesarios.

La participación en los estudios y ensayos clínicos es totalmente libre y voluntaria. En cualquier momento, incluso después de la firma del consentimiento, puede abandonar el estudio.

Los estudios de investigación son fundamentales para el desarrollo de la atención a nuestros pacientes. Los centros más prestigiosos tienen siempre una actividad investigadora muy activa. Tenga en cuenta que los tratamientos que actualmente se le ofrecen han tenido que pasar por un exigente proceso de investigación previamente en el que han participado otros pacientes con anterioridad.

Contactos de Asociaciones de Pacientes relacionadas.

Asociaciones de pacientes

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA CONTRA LA MUERTE SÚBITA José Durán, AEMS#7: <http://contralamuertesubita.org>, ámbito nacional, C/ Reus, 19 bajo 3ª, El Prat de Llobregat

ASOCIACIÓN VALENCIANA DE TRASPLANTADOS DE CORAZÓN Y PULMÓN, [AVATCOR](http://www.avatcor.es/2024/index.html): <http://www.avatcor.es/2024/index.html>, ámbito local, dirección Calle Isla Formentera 46026 VALENCIA

ASOCIACIÓN VALENCIANA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES Y MUERTE SÚBITA: https://ceees.com/asociacion-valenciana-de-cardiopatias-familiares-y-muerte-subita_2023/, ámbito local, avcfms@gmail.com

ASOCIACIÓN MEMORIAL NACHO BARBERÁ: <https://memorialnachobarbera.com>, memorialnacho@hotmail.com, ámbito local, dirección Calle Baix Palancia n. 2 -Urbanización El Raco 46600 ALZIRA

AMILOIDOSIS VISIBLE: ámbito nacional, 684 624 102, email: info@amiloidosisvisible.org, www.amiloidosisvisible.org