

Muerte súbita de causa cardíaca en pediatría. Análisis de 95 casos en los últimos 20 años

Sudden death of cardiac etiology in pediatrics. Analysis of 95 cases in the last 20 years

Morte súbita de etiología cardíaca em pediatria. Análises de 95 casos nos últimos 20 anos

Pedro Chiesa¹, Alejandro Cuesta², Beatriz Ceruti³, Carmen Gutiérrez⁴

Resumen

Introducción: acerca del tema muerte súbita de origen cardíaco en niños y adolescentes es mucho lo que se describe en la literatura mundial, pero son pocos los datos publicados en nuestro país. Más de la mitad de los casos de muerte súbita en este grupo etario responden a una etiología cardíaca.

Objetivo: analizar los eventos de muerte súbita en edad pediátrica a partir de casos de muerte súbita (incluidas las frustradas o abortadas) referidos por los colegas intervinientes en su evaluación de manera correlativa, según fueron sucediendo en el tiempo, tratando de investigar en ellos y en sus familiares cercanos la existencia de patologías cardíacas responsables de dicho evento. Evaluar mecanismos de prevención.

Resultados: se estudiaron 95 casos, el 68% de sexo masculino, con edades entre 6 meses y 18 años. En el 65% de los casos se encontró una etiología cardíaca responsable. De ellos, en dos tercios se trató de una

patología estructural cardíaca y en el tercio restante de una canalopatía o arritmia. Hubo antecedentes familiares de muerte súbita en el 50% de los casos. En el 35% de éstos se encontró una etiología potencialmente causante de muerte súbita.

Conclusiones: la muerte súbita en edad pediátrica es un hecho real. Desconocemos su incidencia en nuestro país. La etiología cardíaca tuvo un papel preponderante en los casos estudiados. Por lo tanto, debemos poder detectar las situaciones de riesgo de un evento de muerte súbita previo a su aparición, y, si este ocurriera, tener previstos los mecanismos necesarios para revertirla.

Palabras clave: Muerte súbita cardíaca
Pediatría

1. Cardiólogo pediatra. Hemodinamista. ICI-MUCAM. Prof. Adj. Cardiología Pediátrica. Clínica Pediátrica A. Facultad de Medicina. UDELAR. Jefe Servicio Cardiología Pediátrica. HP. CHPR. ASSE.

2. Cardiólogo pediatra. Electrofisiólogo. SETA-ICI-MUCAM. Prof. Adj. Electrofisiología. Depto. Cardiología. Facultad de Medicina. UDELAR.

3. Pediatra. Neonatóloga. Cardióloga pediatra. Jefa trasplante cardíaco ICI-MUCAM.

4. Ex Prof. Agda. Anatomía Patológica. Ex Jefe Laboratorio Patología Pediátrica. Directora Diplomatura Patología Pediátrica. Patóloga. Programa Muerte inesperada del lactante.

Servicio Cardiología Pediátrica. HP. CHPR. ASSE. ICI-MUCAM. Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Fecha recibido: 13 de mayo de 2019

Fecha aprobado: 1° de octubre de 2019

doi: 10.31134/AP.90.6.3

Summary

Introduction: much has been described in the global literature about Sudden Cardiac Death, but few reliable data is available in Uruguay. More than half of the cases of sudden death in this age group arise from a cardiac etiology.

Objective: to analyze sudden death in pediatric populations by studying sudden death cases (including frustrated or aborted deaths) referred to by colleagues involved in their assessment, as they happened over time. We studied the existence of cardiac pathologies in patients and their close relatives and evaluated prevention mechanisms.

Results: 95 cases were studied, 68% males, aged between 6 months and 18 years. In 65% of the cases, we were able to find a cardiac etiology responsible for the event, in two thirds of the cases it was a structural cardiac pathology, and in the remaining third it was a canalopathy or arrhythmia. There was a family history of sudden death in 50% of cases. Of these cases, 35% showed a potential etiology that caused the sudden death.

Conclusions: sudden death in children is a real fact. We do not know its incidence in Uruguay. Cardiac etiology played a significant role in the cases studied. Therefore, we should be able to detect situations of risk of a sudden death event prior to its appearance and if it occurred, we should be able to prevent the necessary mechanisms to reverse it.

Key words: Sudden cardiac death
Pediatrics

Resumo

Introdução: muito tem sido descrito na literatura internacional sobre morte súbita cardíaca, mas poucos dados confiáveis estão disponíveis no Uruguai. Mais da metade dos casos de morte súbita nessa faixa etária vem duma etiologia cardíaca.

Objetivo: analisar eventos de morte súbita durante a idade pediátrica, estudando casos de morte súbita (incluindo mortes frustradas ou abortadas) referidos pelos colegas envolvidos em sua avaliação, assim tal como ocorreram ao longo do tempo. Estudamos a

existência de patologias cardíacas em pacientes e familiares próximos e avaliamos os mecanismos de prevenção.

Resultados: foram estudados 95 casos, 68% do sexo masculino, com idade entre 6 meses e 18 anos. Em 65% dos casos, conseguimos encontrar uma etiologia cardíaca responsável pelo evento, e em dois terços dos casos era uma patologia cardíaca estrutural e no terço restante era uma canalopatía ou arritmia. Em 50% dos casos existia história familiar de morte súbita. Desses casos, 35% mostraram uma etiologia potencial que causou a morte súbita.

Conclusões: a morte súbita em crianças é um fato real. Não sabemos sua incidência em Uruguai. A etiologia cardíaca teve um papel importante nos casos estudados. Portanto, devemos ser capazes de detectar situações de risco de morte súbita antes de que ocorra e, se ocorrer, devemos prever os mecanismos necessários para revertê-lo.

Palavras chave: Morte súbita cardíaca
Pediatría

Introducción

La muerte súbita (MS) se define como el evento de muerte que ocurre de forma natural e inesperada, en forma súbita, con patología cardiovascular conocida o no, en un breve lapso desde el inicio de los síntomas, en general menos de una hora. En aquellos casos vinculados al deporte, las que ocurren durante el ejercicio o en menos de una hora de finalizado⁽¹⁾.

La bibliografía establece un riesgo 2,5 veces mayor de presentar un evento de MS en aquellos adolescentes que realizan actividad física de alta competencia, frente al grupo que no la realiza⁽²⁻⁵⁾.

Su incidencia es muy variable. Se establece entre 0,8 y 6,2 casos por 100.000 habitantes y por año⁽⁶⁻⁸⁾.

Se describe una relación 2:1 a 3:1 de varones respecto a mujeres⁽⁹⁻¹³⁾.

Debido a que en la mayoría de los casos existe una etiología de índole cardiovascular responsable y que en muchas ocasiones el evento de MS es la primera señal de la enfermedad, es que se deben adoptar todas las medidas necesarias para detectar pacientes en riesgo de padecer un evento de MS⁽²⁾.

El propósito de este proyecto es evaluar pacientes que presentarán un evento de MS incluyendo, de ser posible, a familiares directos. De esta manera, en los últi-

mos 20 años, sin un registro nacional que concentrara los casos de MS a nivel pediátrico, se fueron analizando a medida que se tomaba conocimiento de ellos.

Material y método

Se propuso analizar, en forma retrospectiva, según su aparición cronológica, los casos referidos de MS en edad pediátrica en los últimos 20 años, hayan tenido o no una reanimación efectiva (MS frustra o abortada, en lo sucesivo integrada a la MS). Dicho análisis se protocolizó en base a:

- En qué circunstancias, lugar y cómo sucedió el evento.
- Existencia o no de antecedentes familiares de MS o de patología cardíaca capaz de ocasionar eventos de MS.
- Existencia o no de antecedentes personales de síncope o de patología cardíaca capaz de ocasionar eventos de MS.
- Si el paciente fue reanimado, examen físico y evaluación cardiológica completa (electrocardiograma, ecocardiograma como mínimo) y otros exámenes que se entendiera fueran necesarios.
- Si no pudiera ser reanimado, realizar autopsia guiada por patólogo pediatra con experiencia en cardiopatías congénitas.
- De ser negativa la anterior, evaluar la necesidad de realizar una autopsia molecular.
- De ser posible, completar la evaluación de familiares: hermanos, primos, sobrinos, hijos.

Se evaluaron 95 casos; 64 pacientes fueron de sexo masculino (68%). Las edades oscilaron entre los 6 meses y los 18 años. En 47 pacientes (50%) hubo antecedentes familiares de episodios similares o de patologías eventualmente responsable de determinar una MS (tabla 1).

Dividimos la serie en tres grupos (tabla 2).

- Grupo 1. Familiares fallecidos: 46 pacientes (48,9%).
- Grupo 2. Familiares reanimados: 31 pacientes (31,9%), los cuales fueron ingresados para su estudio, incluyendo electrocardiograma basal, radiografía de tórax, ecocardiograma y de ser necesario angiotomografía axial computada o resonancia nuclear magnética.

En ambos grupos se trató de identificar a familiares directos en edad pediátrica para realizar la valoración correspondiente. Se controlaron 14 familiares de los casos del grupo 1 y 7 familiares de los casos del grupo 2.

- Grupo 3. Cuarenta y cuatro familiares referidos para estudio por el antecedente de MS en hermanos, pri-

Tabla 1. Casuística de la muerte súbita en Uruguay.

- 95 casos
- 64 (68%) sexo masculino
- Edades: 6 meses a 18 años
- 47 (50%) con antecedentes familiares de MS

mos o sobrinos de 18 pacientes (caso índice), con edades entre 1 y 18 años.

El total de familiares estudiados en los tres grupos fue de 65. De esta manera, entre cada caso índice y los familiares estudiados, la población total analizada fue de 160 casos.

En todos éstos se procuró y analizó la historia clínica, con énfasis en los antecedentes familiares y personales, las características del evento, los estudios paraclínicos efectuados, si se efectuó estudio anatomopatológico o genético y qué datos aportaron. Así mismo, qué tratamiento se realizó y cuál fue la evolución de los pacientes estudiados o tratados.

Resultados

En el grupo 1, de 46 pacientes fallecidos, solo se realizó necropsia en 29 pacientes (63%), siendo los hallazgos de la misma: cardiopatía congénita en siete casos (tetralogía de Fallot, atresia pulmonar, estenosis valvular aórtica, estenosis valvular pulmonar severa, coartación de aorta, transposición completa de las grandes arterias y truncus), patología coronaria en cinco, miocardiopatía hipertrófica en cuatro, síndrome de QT largo en dos y displasia arritmogénica del ventrículo derecho, miocarditis, hipertensión arterial pulmonar, enfermedad de Kawasaki y aneurisma micótico aórtico: un caso de cada uno. En los seis casos restantes no se demostró alteración estructural cardíaca, realizando estudio genético en cuatro, con diagnóstico en dos casos de síndrome de QT largo.

De los casos precedentes se tenía diagnóstico previo al evento de MS en los casos de tetralogía de Fallot, atresia pulmonar, coartación de aorta, transposición completa de las grandes arterias y truncus (los cuales cursaban su posoperatorio con un seguimiento mayor a tres años sin defectos residuales que requirieran intervención), dos casos de miocardiopatía hipertrófica, un caso de síndrome de QT largo, un caso de displasia arritmogénica del ventrículo derecho y un caso de hipertensión arterial pulmonar (los cuales estaban bajo tratamiento médico, sin antecedentes de eventos que indicaran otra conducta), y en los casos de estenosis valvular aórtica y estenosis valvular pulmonar donde el seguimiento clínico ecocardiográfico mostraba una lesión obstructiva de grado “leve” en ambos.

Tabla 2. Análisis de la serie.

- Grupo 1: fallecidos 46 (48,9%); 14 familiares controlados
- Grupo 2: reanimados 31 (31,9%); 7 familiares controlados
- Grupo 3: 18 casos índice de MS; 44 familiares controlados

En suma

- 95: casos índice + 65 familiares
- 160: población total para estudio

En 73 casos (45%) no se logró completar los estudios.

A 17 pacientes no se les efectuó el estudio anatómico-patológico, en otros dos la necropsia no demostró alteración estructural cardíaca y no se realizó estudio genético, totalizando 19 pacientes (41%) en los que no se logró completar el estudio.

Entre los familiares estudiados, de los pacientes de este grupo, se encontraron dos casos de miocardiopatía hipertrófica y dos casos de síndrome de Wolff-Parkinson-White, careciendo del estudio genético de los restantes diez pacientes (tabla 3).

En dos casos se presentaron lesiones residuales neurológicas, de grado severo en uno y leve en otro, muy probablemente vinculado a una reanimación tardía.

En el grupo 2, de 31 pacientes reanimados por un episodio de MS, los estudios revelaron la presencia de seis pacientes portadores de síndrome de Brugada, cardiopatía congénita en seis (tetralogía de Fallot en dos, trayecto anómalo de la arteria coronaria izquierda interaortopulmonar en dos, ventrículo único con interrupción del arco aórtico, y estenosis valvular aórtica severa: uno de cada uno), miocardiopatía hipertrófica en cuatro, bloqueo auriculoventricular completo y síndrome de QT largo, tres de cada uno, displasia arritmogénica y síndrome de Wolff-Parkinson-White, dos de cada uno, enfermedad de Kawasaki uno y en cuatro casos no se encontró patología estructural, no pudiéndose realizar aún los estudios genéticos.

De los casos precedentes, se tuvo diagnóstico previo al evento de MS en los dos casos de tetralogía de Fallot y en el caso de ventrículo único con interrupción del arco aórtico (estos tres casos cursaban posoperatorio con un seguimiento mayor a cinco años sin defectos residuales que requirieran intervención). Además, en tres casos de miocardiopatía hipertrófica, dos casos de síndrome de QT largo y dos casos de síndrome de Wolff-Parkinson-White, los cuales estaban bajo tratamiento médico sin antecedentes de eventos que indicaran otra conducta. Por último, los tres casos de bloqueo auriculoventricular completo eran portadores de un marcapaso endocavitario (VVI) normo-

Tabla 3. Resultados.

- Grupo 1: 46 casos. Autopsia sólo en 29 (63%)
 - 7 cardiopatías congénitas
 - 5 patologías coronarias
 - 4 miocardiopatías hipertróficas
 - 2 síndromes de QT largo
 - DAVD, miocarditis, HTAP. Kawasaki y aneurisma micótico de aorta: 1 de cada uno.
 - 6 casos sin patología estructural cardíaca: estudio genético en 4, 2 con síndrome de QT largo.
- Familiares: 2 miocardiopatías hipertróficas y 2 síndromes de WPW.
- 17 casos sin autopsia ni estudio genético + 2 casos con autopsia sin estudio genético + 10 familiares sin estudio genético.
- En 29 casos no se logró completar estudios.

funcionante en los respectivos controles entre tres y seis meses previos.

De este grupo, 30 pacientes fueron dados de alta (97%), un paciente falleció antes del alta (3%), correspondiente a la paciente portadora de un síndrome de QT largo, a quien se le efectuó un autotrasplante.

Siete pacientes (22,5%) repitieron el evento de MS. Un caso se trató de un paciente portador de miocardiopatía hipertrófica a quien se le había implantado un desfibrilador automático implantable (CDAI). Otro caso fue el de un paciente portador de síndrome de QT largo tratado con implante de VVI en tratamiento con betabloqueantes. Un caso correspondió a una cardiopatía congénita tratada (tetralogía de Fallot) sin lesiones residuales significativas, y en otro caso se había optado por vigilancia clínica. Fallecieron en total cinco pacientes (16%).

En los familiares estudiados de los pacientes de este grupo se descartó en todos la patología estructural cardíaca, encontrándose dos casos de síndrome de QT largo, careciendo del estudio genético de los cinco restantes (tabla 4).

En el grupo 3 referente a casos índice (18 pacientes) solo se encontraron datos de clínica, autopsia y estudio genético en diez de ellos. A saber: displasia arritmogénica del ventrículo derecho en cuatro, miocardiopatía hipertrófica en dos, síndrome de Wolff-Parkinson-White, cardiopatía congénita (tetralogía de Fallot), síndrome de QT largo y síndrome de Brugada: uno de cada uno; ocho casos no fueron estudiados.

De los casos precedentes, se tuvo diagnóstico previo al evento de MS en el caso de la tetralogía de Fallot, que cursaba un posoperatorio de ocho años sin defectos residuales de significación; en los dos casos de miocardiopatía hipertrófica, en el síndrome de Wolff-Parkinson-White, y en el caso del síndrome de QT largo, los

Tabla 4. Resultados.

- Grupo 2: 31 casos
 - 6 síndromes de Brugada
 - 6 cardiopatías congénitas
 - 4 miocardiopatías hipertróficas
 - 3 BAVC
 - 3 síndromes de QT largo
 - 2 DAVD
 - 2 síndromes de WPW
 - 1 enfermedad de Kawasaki
 - 4 sin alteración estructural cardíaca ni estudio genético
- 7 casos (22,5%) repitieron un evento de muerte súbita.
- 5 casos (16%) fallecieron.
- Familiares:
 - 2 síndromes de QT largo
 - 5 casos sin cardiopatía estructural y sin estudio genético
- En 9 casos no se logró completar estudios.

cuales estaban bajo tratamiento médico sin antecedentes de eventos que indicaran otra conducta.

En los familiares de este grupo que fueron estudiados se detectaron seis casos de miocardiopatía hipertrófica, cuatro de displasia arritmogénica del ventrículo derecho, tres de síndrome de Wolff-Parkinson-White, dos síndromes de QT largo y dos cardiopatías congénitas (una coartación de aorta y una estenosis valvular aórtica). En los 27 restantes en que no se encontraron alteraciones estructurales cardíacas, aún no se logró realizar el estudio genético (tabla 5).

En total fallecieron 69 pacientes (72,6%), los 46 del grupo 1; 5 del grupo 2, y los 18 casos índice del grupo 3.

En los 31 pacientes reanimados del grupo 2 las medidas terapéuticas instauradas fueron: tratamiento quirúrgico correctivo en un caso de trayecto anómalo de la arteria coronaria izquierda. En el portador de estenosis valvular aórtica severa se realizó tratamiento percutáneo de valvuloplastia aórtica con balón. Doce pacientes requirieron el implante de un cardiodesfibrilador automático, correspondiendo a los seis síndromes de Brugada, los cuatro portadores de miocardiopatía hipertrófica, un portador de displasia arritmogénica del ventrículo derecho y uno sin cardiopatía estructural y con diagnóstico genético pendiente, que correspondió al que presentó lesiones residuales neurológicas de grado severo. Marcapaso definitivo en dos síndromes de QT largo, al cual se asoció tratamiento con betabloqueantes. Autotrasplante cardíaco en un caso de síndrome de QT largo. Tres ablaciones por radiofrecuencia (dos correspondieron a síndrome de Wolff-Parkinson-White y el restante a displasia arritmogénica del ventrículo derecho, donde se ablationó un foco ectópico en el tracto de salida del VD con éxito). En un síndrome de QT largo, en la enfermedad de Kawasaki y en tres casos en que no se tipificó etiología, se realizó tratamiento médico y control evolutivo.

Tabla 5. Resultados.

- Grupo 3: 18 casos, 10 estudiados:
 - 4 DAVD
 - 2 miocardiopatías hipertróficas
 - síndrome de WPW, cardiopatía congénita, síndrome de QT largo y síndrome de Brugada: 1 de cada uno
 - 8 no estudiados
- Familiares: 44 casos:
 - 6 miocardiopatías hipertróficas
 - 4 DAVD
 - 3 síndromes de WPW
 - 2 síndrome de QT largo
 - 2 cardiopatías congénitas
 - 27 sin cardiopatía estructural ni estudio genético
- En 35 casos no se logró completar estudios.

Ocho de los 12 pacientes que recibieron un CDAI tuvieron terapias apropiadas. En tres no se constató nuevo episodio de arritmia. Un paciente con CDAI falleció ante nuevo episodio de fibrilación ventricular con descarga normal del equipo, pero que no logró revertir la arritmia (paciente portador de miocardiopatía hipertrófica).

En este grupo también falleció la paciente que recibió el autotrasplante por nuevo episodio de fibrilación ventricular que no respondió a las medidas de reanimación.

Los pacientes que recibieron el implante de un marcapaso definitivo no tuvieron complicaciones, constatándose normofuncionamiento del sistema (generador-electrodo), sin alteraciones en la estructura ni en la función ventricular izquierda.

Discusión

Cada día existe más conciencia en el equipo de salud acerca de la necesidad de contar con una adecuada evaluación de niños y adolescentes en busca de descartar factores de riesgo de MS. Desde hace varios años se trabaja en la identificación de este grupo de pacientes y en los mecanismos para prevenir dichos episodios. Sin embargo, aún seguimos siendo sorprendidos por noticias tales como “murió un adolescente por muerte súbita”.

La MS en edad pediátrica es un motivo de preocupación, siendo un evento poco frecuente pero capaz de generar una gran angustia y carga emocional tanto en el equipo tratante como en la familia del paciente y su entorno social. Los esfuerzos por aclarar el tema han sido, son y seguirán siendo intensos en busca de lograr prevenir un evento de MS o tratar a pacientes en riesgo de padecerlo o que fueron reanimados por un evento de MS.

Hasta el presente no existen estudios en nuestro país que muestren la incidencia real de MS de causa cardíaca en edades de 1 a 18 años.

Tabla 6. Etiologías de la muerte súbita.**1. Estructurales/funcionales:**

- Cardiomiopatía hipertrófica
- Displasia arritmogénica del ventrículo derecho
- Anomalía de las arterias coronarias
- Postoperatorio de cardiopatías congénitas
- Ruptura aórtica / Síndrome de Marfan
- Miocardiopatías dilatada y restrictiva
- Miocarditis
- Obstrucción al tracto de salida ventricular izquierdo

2. Eléctricas:

- Síndrome de QT largo y síndrome de QT corto
- Síndrome de Wolff-Parkinson-White
- Síndrome de Brugada
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- Bloqueo auriculoventricular completo

3. Otras:

- Drogas y estimulantes
- Hipertensión arterial pulmonar primaria
- Commotio cordis.

La Asociación Americana del Corazón publicó en 2011 sus criterios acerca del *screening* para MS en jóvenes, concluyendo que existía un desacuerdo sobre el enfoque para prevenir la MS, fundamentalmente debido a la falta de pruebas, lo que requerirá establecer una investigación más rigurosa que permita aclarar los puntos en duda, identificar los recursos necesarios y destrabar eventuales conflictos éticos⁽¹⁴⁾.

Las posibilidades de sobrevida de un paciente frente a un episodio de MS, fuera del área asistencia mutua u hospitalaria, son bajas (menos de 20%), por lo que es fundamental poder identificar a los pacientes en riesgo⁽¹⁵⁾.

En la mayoría de los casos de MS en edad pediátrica (80%-90%) la etiología es cardiovascular, siendo en general una enfermedad que ha transcurrido asintomática o en muy raras ocasiones ha presentado síntomas tales como mareos, síncope, dolor torácico, palpitaciones, disnea o antecedentes familiares de MS, no habiendo sido realizada una correcta valoración del paciente, siendo muchas veces la primera manifestación de la enfermedad. Por ello, es de fundamental importancia en la prevención poder realizar un *screening* adecuado que permita reconocer las patologías responsables de la MS y, por ende, adoptar las medidas correspondientes para evitar un desenlace fatal. Analizando los trastornos cardiovasculares responsables de la MS, podemos dividirlos en tres grupos: 1. Estructurales o funcionales. 2. Eléctricos. 3. Otros⁽¹⁶⁾ (tabla 6).

El mecanismo final es una arritmia: la fibrilación ventricular, la cual responde a un origen multifactorial, en el que intervienen factores funcionales que actúan como desencadenantes sobre alteraciones estructurales,

Tabla 7. Estratificación de riesgo para muerte súbita cardíaca pediátrica.**1. Responda de su historia familiar, sí o no:**

- ¿Algún familiar suyo tuvo una muerte repentina, inesperada, inexplicable antes de los 50 años, incluyendo el síndrome de muerte súbita del lactante, accidente automovilístico, ahogamiento u otros?
- ¿Algún familiar suyo murió repentinamente por “problemas cardíacos” antes de los 50 años?
- ¿Algún familiar suyo ha tenido desmayos o convulsiones?
- ¿Tiene algún familiar con alguna de las siguientes condiciones: miocardiopatía dilatada, trastornos del ritmo cardíaco (síndrome de QT largo, síndrome de QT corto, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular catecolaminérgica, displasia arritmogénica del ventrículo derecho), síndrome de Marfan (ruptura aórtica), ataques cardíacos en menores de 50 años, implante de marcapaso o cardiodesfibrilador, sordera congénita?

2. Responda sobre la historia personal de su hijo, sí o no:

- ¿Su hijo se ha desmayado durante o después del ejercicio, emoción o susto?
- ¿Su hijo ha tenido: falta de aire: molestias, dolor u opresión en el pecho durante el ejercicio?
- ¿Su hijo ha tenido fatiga intensa diferente a la que suelen haber presentado sus compañeros?
- ¿Algún médico le ha indicado alguna vez a su hijo realizarse algún estudio cardíaco?
- ¿A su hijo se le han diagnosticado convulsiones inexplicables?

celulares, tisulares o moleculares, todo lo cual genera una inestabilidad eléctrica causante de la arritmia.

Para que dicho mecanismo fisiopatológico pueda llevarse a cabo, deben existir alteraciones estructurales o funcionales responsables^(17,18) (tabla 6).

En 10% a 20% de los casos no se detectan alteraciones estructurales, siendo el mecanismo determinante las arritmias familiares que responden a alteraciones de los canales iónicos (canalopatías) (tabla 6). Es ahí donde adquiere relevancia el concepto de autopsia molecular, que debe ser realizada cuando no se detectan alteraciones responsables del evento (autopsia blanca). Ello implica conocer las circunstancias de la muerte, los antecedentes familiares y personales, realizar una autopsia completa, incluido el estudio histológico del sistema de conducción cardíaco, poseer un análisis químico-toxicológico negativo, electrolitos en el humor vítreo dentro del rango normal, y debe conocerse el mecanismo genético responsable a los efectos de establecer el seguimiento del grupo familiar⁽¹⁹⁻²⁵⁾.

Frente a un paciente reanimado por un episodio de MS, la posibilidad de alta hospitalaria es menor a 10%, con la presencia de secuelas neurológicas graves, por ello, se debería realizar una minuciosa prevención primaria⁽²⁶⁾.

Tabla 8. Resumen de los hallazgos etiológicos.

95 casos de MS

- 62 (65%) etiología aclarada:
 - 40 (64,5%) patología estructural cardíaca
 - 22 (35,5%) canalopatías y otras arritmias
- 33 (35%) etiología no aclarada

65 familiares

- 23 (35%): hallazgo de eventual causa de MS
- 42 casos sin alteración estructural cardíaca

En base a lo antes mencionado, adquiere relevancia conocer el nivel de riesgo de sufrir un evento de MS en niños y adolescentes. Para esto se han establecido mecanismos de cribado de forma de identificar esos individuos con riesgo. Así se hace hincapié en analizar y tratar los individuos afectados, reconociendo que no todos los eventos de MS se pueden prevenir. No existe aún un protocolo de estudio que se considere altamente eficaz en detectar esa población de riesgo⁽²⁷⁾.

Por ello, podemos establecer niveles en busca de evidencias que nos confirmen o descarten situaciones de riesgo:

- En un primer nivel, realizar un análisis exhaustivo de los antecedentes familiares y personales (tabla 7) así como un completo examen físico, fundamentalmente buscando la existencia de signos y síntomas sugestivos de afectación cardiovascular o eventos de MS en jóvenes sin explicación⁽²⁰⁾.
- En un segundo nivel se considera la realización de un electrocardiograma de 12 derivaciones (ECG). Sobre su utilidad, sensibilidad y eficacia en estas situaciones existen opiniones dispares desde aquellos que lo indican de rutina hasta aquellos que no justifican su realización en forma rutinaria, aduciendo falsos positivos e inadecuada relación costo-beneficio^(28,29).
- En un tercer nivel debemos descartar la presencia de cardiopatía estructural mediante el ecocardiograma Doppler color y en casos seleccionados puede requerirse la realización de una angiotomografía o una resonancia nuclear magnética cardíaca^(30,31).
- En un cuarto nivel la “autopsia molecular”. Consiste en realizar el análisis genético de los canales iónicos cardíacos. Puede ser realizada *post mortem*, cuando todo lo anterior fue negativo, pero también puede ser llevada a cabo en el eventual paciente de riesgo, donde la valoración realizada ha sido normal. De esta manera, se pueden poner en evidencia canalopatías u otras alteraciones arritmogénicas que pueden ser responsables de un evento de MS. En los casos de MS con autopsia negativa, entre 25% y 35% de los casos corresponden a una canalopatía⁽³²⁻³⁴⁾.

En un estudio forense retrospectivo, multicéntrico, basado en autopsias, se analizaron todas las MS relacionadas con el deporte en personas de 1 a 35 años, debido a patologías cardíacas. Fueron analizadas las características clínico-patológicas, toxicológicas y genéticas identificando 645 casos de MS vinculadas con el ejercicio, detectándose una causa cardíaca en 44% de ellos y 570 casos ocurridos en el posejercicio, en vigilia o en el descanso nocturno, detectando una causa cardíaca en 19%.

Las causas más frecuentes fueron: miocardiopatía arritmogénica (37%), miocardiopatía hipertrófica (24%), miocarditis (15%) e hipertrofia ventricular izquierda idiopática (9%). Solo en cinco casos de MS la etiología responsable (miocardiopatía hipertrófica) había sido diagnosticada en vida. Siete pacientes portadores de miocardiopatía arritmogénica presentaban síntomas previos. Los estudios genéticos *post mortem* mostraron resultados positivos en el 80% de los casos.

En la mayoría de los casos se trató de deportes recreativos (85%).

Los deportes más frecuentes fueron: fútbol (49%), gimnasia (15%) y carrera (12%).

Los autores recalcan la necesidad de realizar un cribado previo a la participación deportiva para detectar estas patologías, incluido los deportes recreativos. Agregan que se requieren más estudios para comprender las causas y circunstancias de la MS y para facilitar el desarrollo de mejores estrategias preventivas⁽³⁵⁾.

En el presente trabajo se debe aclarar que no se puede realizar un análisis estadístico por varias razones:

- No existen registros en nuestro país de MS en la edad pediátrica.
- No siempre se realiza autopsia en los casos de MS, y aun en caso de realizarse, en la mayoría de los casos solo comprende el marco legal para descartar muerte violenta.
- En ocasiones se firma el certificado de defunción anotando simplemente paro cardiorrespiratorio.

Por todo esto solo se puede, en esta instancia, describir los casos hallados y los datos encontrados, tratando de que sea motivo de inicio de una investigación más profunda sobre el tema a nivel nacional.

Se analizaron 95 casos de MS y a raíz de ellos, 65 familiares.

En los individuos que padecieron un episodio de MS se identificó la etiología en 62 casos (65%), de éstos en dos tercios (64,5%) de patología estructural o funcional cardíaca (predominando las cardiopatías congénitas, la patología coronaria, la miocardiopatía hipertrófica y la displasia arritmogénica del ventrículo derecho) y 22 casos (35,5%) de alteraciones eléctricas (predominando el síndrome de QT largo, síndrome de Brugada, síndrome de Wolff-Par-

kinson-White y trastornos de la conducción auriculoventricular de tercer grado). En 33 casos (35%) no se logró determinar la etiología del episodio, no pudiéndose realizar estudio de genética molecular.

De los 65 familiares estudiados se demostró una patología eventualmente responsable de un episodio de MS en 23 casos (35%), predominando los trastornos eléctricos y la miocardiopatía hipertrófica. En 42 casos no se demostró una causa estructural, ni funcional cardíaca, pero al no poder realizar los estudios de genética molecular, no se pudo determinar el nivel de riesgo (tabla 8).

Por último, cabe destacar que hubo casos de diagnóstico previo inadecuado sobre el grado de severidad de la patología, por lo que debemos hacer énfasis en mejorar los aspectos diagnósticos.

Conclusiones

Se partió de la base de investigar la etiología en los casos de MS en edad pediátrica en Uruguay, analizando el cuerpo del fallecido o de sus familiares para establecer cuáles entidades predominan y hacia dónde dirigir la investigación.

Con los datos anteriores se debe tener la capacidad de investigar en la población sana (sin antecedentes y especialmente quienes tengan antecedentes familiares), los portadores de aquellas patologías responsables de MS, para prevenir un desenlace fatal. Además, es fundamental poder realizar el estudio de genética molecular a todos los pacientes que lo requieran.

En el análisis de MS a nivel pediátrico la forma de obtener buenos resultados es con el trabajo en equipo de todos los actores involucrados en el tema: pediatras, cardiólogos pediatras, anatomopatólogos con capacitación en patología cardíaca, médicos forenses, electrofisiólogos, genetistas y otros.

La inexistencia de datos estadísticos en nuestro país responde a varios factores:

- La firma del certificado de defunción describiendo como causa de muerte el paro cardiorrespiratorio en forma genérica, sin ahondar en detalles sobre su etiología.
- La no realización de autopsia por no efectuar la solicitud el equipo tratante o por la negativa familiar.
- En caso de lograrse la autorización, que esta solo haya sido realizada con fines legales para descartar causas violentas de muerte, y en caso de ser negativa para lo anterior, no proseguir la misma con fines científicos.
- La no participación del anatomopatólogo entrenado en cardiopatías congénitas en el proceso de análisis del cadáver.
- No contar con estudios de genética molecular de rutina, fundamentalmente en los casos en los cuales no se detectan alteraciones estructurales cardíacas, con ante-

cedentes familiares positivos para patologías eventualmente responsables de MS.

En suma, en el ámbito de la MS en la edad pediátrica deberemos actuar en:

Un primer nivel que consiste en prevenir:

- Saber cuáles son las causas cardiológicas de MS en la edad pediátrica.
- Ser capaces de identificar la población de riesgo.
- Establecer los estudios a realizar para descartar o confirmar patologías cardíacas eventualmente responsables de la entidad.
- Poder contar con normas de evaluación de quienes realicen actividad deportiva de alta exigencia.
- Saber con qué tratamientos podemos contar en cada caso para prevenir la MS.

Un segundo nivel que consiste en reanimar:

- Educar para la realización de una reanimación cardiopulmonar eficaz, en espera del equipo médico correspondiente.
- Exigir la existencia de cardiodesfibrilador en los sitios de prácticas deportivas, gimnasios, colegios, etc.

Un tercer nivel que consiste en identificar:

- En caso de reanimación exitosa realizar los estudios cardiológicos pertinentes en pos de lograr identificar la etiología (antecedentes, examen cardiológico, electrocardiograma, ecocardiograma y otros, incluido el estudio genético).
- En caso de no lograr reanimar al paciente, insistir en la realización de autopsia por patólogo pediatra.
- De ser negativa la anterior, realizar el estudio genético: autopsia molecular.

Un cuarto nivel que consiste en tratar:

- Actuando directamente sobre la etiología causante de la MS.
- Definir de la forma más exacta posible cuál será el pronóstico.
- Dejar pautado cómo se efectuará el seguimiento del paciente.
- Establecer directivas acerca de la aptitud para realizar actividad física.

Referencias bibliográficas

1. **Morentin B, Aguilera B, Garamendi P, Suarez M.** Sudden unexpected non-violent death between 1 and 19 years in north Spain. *Arch Dis Child* 2000; 82(6):456-61.
2. **Morentin B, Suárez M, Tapia B.** Muerte súbita cardíaca en niños y jóvenes. *Rev Esp Med Legal* 2009; 35(2):59-69.
3. **American Academy of Pediatrics.** Section on Cardiology and Cardiac Surgery. Pediatric sudden cardiac arrest. *Pediatrics* 2012; 129(4):e1094-102.

4. **Corrado D, Basso C, Rizzoli G, Schiavon M, Thiene G.** Does sports activity enhance the risk of sudden death in adolescents and young adults? *J Am Coll Cardiol* 2003; 42(11):1959-63.
5. **Thiene G, Corrado D, Basso C.** Sudden cardiac death in the young and athletes: text atlas of pathology and clinical correlates. Milan: Springer-Verlag, 2016.
6. **Gajewski K, Saul J.** Sudden cardiac death in children and adolescents (excluding Sudden Infant Death Syndrome). *Ann Pediatr Cardiol* 2010; 3(2):107-12.
7. **Wren C.** Sudden death in children and adolescents. *Heart* 2002; 88(4):426-31.
8. **Firoozi S, Sharma S, McKenna W.** Risk of competitive sport in young athletes with heart disease. *Heart* 2003; 89(7):710-4.
9. **Anderson R, Hill R, Broudy D, Key C, Pathak D.** A population-based autopsy study of sudden, unexpected deaths from natural causes among persons 5 to 39 years old during a 12-year period. *Hum Pathol* 1994; 25(12):1332-40.
10. **Shen W, Edwards W, Hammill S, Bailey K, Ballard D, Gersh B.** Sudden unexpected nontraumatic death in 54 young adults: a 30-year population-based study. *Am J Cardiol* 1995; 76(3):148-52.
11. **Molander N.** Sudden natural death in later childhood and adolescence. *Arch Dis Child* 1982; 57(8):572-6.
12. **Driscoll D, Edwards W.** Sudden unexpected death in children and adolescents. *J Am Coll Cardiol* 1985; 5(6 Suppl):118B-21B.
13. **Morentín B, Suárez M, Audicana C, Aguilera B, Garamendi P, Elepe X.** Incidencia y causas de muerte súbita en menores de 36 años. *Med Clin (Barc)* 2001; 116(8):281-5.
14. **Kaltman J, Thompson P, Lantos J, Berul C, Botkin J, Cohen J, et al.** Screening for sudden cardiac death in the young: report from a national heart, lung, and blood institute working group. *Circulation* 2011; 123(17):1911-8.
15. **Pérez-Lescure Picarzo J.** Prevención de la muerte súbita cardíaca en pediatría: el papel esencial del pediatra en atención primaria. *Rev Pediatr Aten Primaria* 2015; 17(65):77-86.
16. **Berger S, Kugler J, Thomas J, Friedberg D.** Sudden cardiac death in children and adolescents: introduction and overview. *Pediatr Clin North Am* 2004; 51(5):1201-9.
17. **Campbell R, Berger S, Drezner J.** Sudden cardiac arrest in children and young athletes: the importance of a detailed personal and family history in the pre-participation evaluation. *Br J Sports Med* 2009; 43(5):336-41.
18. **Steinberger J, Lucas R, Edwards J, Titus J.** Causes of sudden unexpected cardiac death in the first two decades of life. *Am J Cardiol* 1996; 77(11):992-5.
19. **Maron B, Epstein S, Roberts W.** Causes of sudden death in competitive athletes. *J Am Coll Cardiol* 1986; 7(1):204-14.
20. **Tan H, Hofman N, van Langen I, van der Wal A, Wilde A.** Sudden unexplained death: heritability and diagnostic yield of cardiological and genetic examination in surviving relatives. *Circulation* 2005; 112(2):207-13.
21. **Aguilera B, Suárez M.** Muerte súbita inexplicada: en busca de la autopsia molecular. *Rev Esp Patol* 2004; 37(1):35-44.
22. **Semsarian C, Ingles J, Wilde A.** Sudden cardiac death in the young: the molecular autopsy and a practical approach to surviving relatives. *Eur Heart J* 2015; 36(21):1290-6.
23. **Stattin E, Westin I, Cederquist K, Jonasson J, Jonsson B, Mörner S, et al.** Genetic screening in sudden cardiac death in the young can save future lives. *Int J Legal Med* 2016; 130(1):59-66.
24. **Kumar S, Peters S, Thompson T, Morgan N, Maccicoca I, Trainer A, et al.** Familial cardiological and targeted genetic evaluation: low yield in sudden unexplained death and high yield in unexplained cardiac arrest syndromes. *Heart Rhythm* 2013; 10(11):1653-60.
25. **Basso C, Burke M, Fornes P, Gallagher P, de Gouveia R, Sheppard M, et al.** Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch* 2008; 452(1):11-8.
26. **Michaud K, Mangin P, Elger B.** Genetic analysis of sudden cardiac death victims: a survey of current forensic autopsy practices. *Int J Legal Med* 2011; 125(3):359-66.
27. **Corrado D, McKenna W.** Appropriate interpretation of the athlete's electrocardiogram saves lives as well as money. *Eur Heart J* 2007; 28(16):1920-2.
28. **Myerburg R, Vetter V.** Electrocardiograms should be included in preparticipation screening of athletes. *Circulation* 2007; 116(22):2616-26.
29. **Chaitman B.** An electrocardiogram should not be included in routine preparticipation screening of young athletes. *Circulation* 2007; 116(22):2610-4.
30. **Chiesa P, Gutiérrez C, Ceruti B.** Patología coronaria en la edad pediátrica: alto riesgo de muerte súbita. *Arch Pediatr Urug* 2015; 86(1):52-64.
31. **Sociedad Argentina de Cardiología.** Consenso de miocardiopatía hipertrófica: consenso Argentino SAC. *Rev Argent Cardiol* 2009; 77(2). Disponible en: <https://www.sac.org.ar/wp-content/uploads/2014/04/1648.pdf> [Consulta: 12 febrero 2019].
32. **Moruno A, García F, Coserria F.** Miocardiopatías en la infancia. *An Pediatr Contin* 2007; 5(2):77-84.
33. **Lehnart S, Ackerman M, Benson D, Brugada R, Clancy C, Donahue J, et al.** Inherited arrhythmias: a National Heart, Lung, and Blood Institute and Office of Rare Diseases workshop consensus report about the diagnosis, phenotyping, molecular mechanisms, and therapeutic approaches for primary cardiomyopathies of gene mutations affecting ion channel function. *Circulation* 2007; 116(20):2325-45.
34. **Tester D, Ackerman M.** The role of molecular autopsy in unexplained sudden cardiac death. *Curr Opin Cardiol* 2006; 21(3):166-72.
35. **Morentín B, Suárez M, Monzó A, Molina P, Lucena J.** Sports-related sudden cardiac death due to myocardial diseases on a population from 1-35 years: a multicentre forensic study in Spain. *Forensic Sci Res* 2019; 4(3):257-66.

Correspondencia: Dr. Pedro Chiesa.
Correo electrónico: chiesacorradospd@gmail.com

Todos los autores declaran haber colaborado en forma significativa.
Pedro Chiesa ORCID 0000-0002-8943-8660, Alejandro Cuesta ORCID 0000-0003-1315-5581,
Beatriz Ceruti ORCID 0000-0003-0382-0971, Carmen Gutiérrez ORCID 0000-0001-6731-6200