

TENER EL CORAZÓN MÁS GRANDE QUE LA CAJA

«Que en nuestra casa salte un desfibrilador es lo más normal del mundo»

Dos gallegas con miocardiopatía hipertrófica explican cómo esta enfermedad, de carácter hereditario, afecta a sus familias, en las que se produjo una cascada de diagnósticos a raíz del primer caso detectado

LUCÍA CANCELA

REDACCIÓN / LA VOZ



LA VOZ DE GALICIA

En la familia de Rosa Poseu, viuesa de 55 años, la miocardiopatía hipertrófica es un miembro más. Ocho de sus seres queridos padecen o padecieron la enfermedad, que provoca un engrosamiento anormal del músculo cardíaco. En su caso, como en la gran mayoría de los pacientes, es heredada, y se transmite de padres a hijos sin saltar generaciones.

Ella lo descubrió en el orden inverso. Su hijo fue diagnosticado con cuatro años por lo que creían que era un soplo en el corazón. Tanto a ella como a su marido les realizaron las pruebas. Pensaron que el origen estaría en su pareja, ya que tenía problemas cardiológicos en su familia. Nada más lejos de la realidad. «El mismo día de las pruebas ya me dijeron que yo tenía una miocardiopatía hipertrófica». Fue una sorpresa desagradable, no solo por lo que a ella se refería, sino por su hijo. «Lo vives peor cuando te lo dicen de tu hijo: sufres muchísimo por él», recuerda.

Cuenta que de pequeño no lo tuvo nada fácil. Su hijo no podía correr ni hacer natación, «ni muchas otras cosas que los demás niños sí hacían». Con el diagnóstico llegó el aviso. Este tipo de miocardiopatía es la causa más frecuente de muerte súbita en menores de 35 años. «Me pasé años sin dormir hasta que le implantaron el desfibrilador. Me levantaba de noche, iba a su habitación para ver si seguía respirando, y me volvía a la cama. Así varias veces», dice.

Volvió a dormir a pierna suelta cuando le pusieron ese pequeño dispositivo que le salva la vida. «Estás tranquila hasta que da la primera descarga, que enton-

ces ya te asustas y corres al médico», apunta. Ella también lleva uno. El riesgo que presenta, aunque es menor que el de su hijo, es igualmente elevado.

Del diagnóstico de Rosa y de su hijo salieron muchos otros. Al comentarlo en su familia, su abuela le dijo, restándole importancia: «No te preocupes, cuando tu tío era pequeño, una vez le dijeron que tenía el corazón más grande que la caja». Ahí estaba. Antaño, no todos los problemas tenían seguimiento. «Así se supo que los cinco hijos de mi abuela la tenían. Incluso alguna vez nos contó que, además de todos ellos, había otro que falleció en su cuna cuando era un bebé», lamenta Ro-

sa. En esta familia, la enfermedad también se ha cobrado la vida de varias personas: dos de los hermanos de Rosa, y un primo cercano. Si echa la vista atrás, reconoce síntomas y alarmas que pasaron desapercibidas.

En la clase de Educación Física corría y se cansaba enseguida. Se mareaba al hacer un esfuerzo. Sentía que tenía una menor capacidad pulmonar. En la actualidad, la buena noticia es que puede hacer vida normal, aunque las cuestras de Vigo no se lo pongan fácil. «Hay muchas y me cansan demasiado».

En casa lo relativizan. Después de tantos años, han aprendido a vivir con ello. «Estás acostumbrada



ROSA ELENA

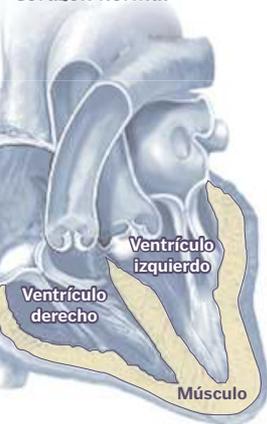
DE OURENSE. La combinación genética que le provoca esta miocardiopatía a Rosa Elena es muy poco común en el mundo.

MIGUEL VILLAR

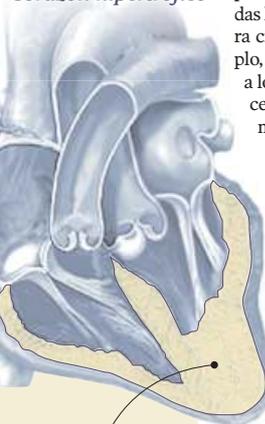
Qué es una cardiopatía hipertrófica

La enfermedad, que es hereditaria, afecta a una de cada 250 personas

Corazón normal

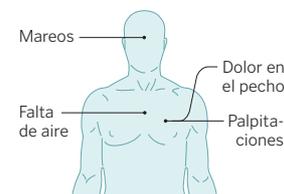


Corazón hipertrófico



Principales síntomas

Aunque hay pacientes sin síntomas, estos son los más comunes



Fuente: Sociedad Española de Cardiología

Un corazón se considera hipertrófico cuando el músculo que rodea a los ventrículos es más grueso de lo normal

Esto puede provocar que el órgano tenga que trabajar más duro para bombear la sangre

a luchar con esto. Como dice mi marido, que en nuestro hogar salte un desfibrilador es lo más normal del mundo», apunta Rosa, quitándole importancia.

Pese a la alta prevalencia, pues se estima que uno de cada 250 individuos la padezcan, Rosa reconoce que la gente no sabe lo que es. «La gente tiene miedo a la muerte súbita, pero no a esta enfermedad, que es la que la provoca. Pero, cuando lo cuentas, te hacen muchas preguntas al respecto». Ella trata de resolver todas las que puede, sobre todo, para crear prevención. «Por ejemplo, creo que hacerles un estudio a los niños antes de que empiecen a hacer ejercicio no cuesta nada. Si esta enfermedad se coge a tiempo, siempre puedes buscar soluciones», anima esta paciente.

Lo dice pensando en su primo, que murió con 45 años por esta causa: «No fumaba, no bebía. Era profesor de danza. Y una noche se acostó y ya no se levantó».

Rosa Elena Vila tiene una combinación de genes solo presente en seis familias en el mundo

En la actualidad, la enfermedad es crónica. No existe cura, aunque hay muchas opciones de tratamiento que ayudan a reducir el riesgo de síntomas o a aliviarlos cuando aparecen. Esto hace que muchos pacientes puedan hacer vida normal. Rosa Elena Vila, ourensana de 46 años, convi-

ve con un dispositivo en su corazón desde que tiene 25 años. Durante años, fue un marcapasos. Y, desde hace algo más de un año, un desfibrilador.

Su enfermedad, diagnosticada en su adultez más joven, nunca fue limitante. El marcapasos la ayudaba en su día a día. Pero en el 2023, aunque se encontraba bien, empezó a notar que se cansaba más de lo habitual. Pruebas mediante el equipo médico del Chuac observó que ahora era necesario dar el paso al desfibrilador: «Así, podría prevenir el riesgo de muerte súbita».

También encontraron, para su sorpresa, que su caso es casi inédito en el mundo. La variante genética que le provoca la enfermedad solo está presente en seis familias más en todo el mundo. Al menos, que se sepa. «La enfermedad suele estar causada o por el gen alterado de tu madre, o de tu padre. Yo tengo los dos. Es algo muy raro, incluso llegaron a preguntarme si mis padres tenían algún tipo de relación familiar», recuerda Rosa Elena.

Pese al avance que ha experimentado este grupo de dolencias en los últimos años en lo que a medicamentos se refiere, ella no puede formar parte de ningún ensayo clínico. «Al no haber casos, no se puede estudiar», añade.

De nuevo, nadie de su familia tenía conciencia de la miocardiopatía, aunque su abuelo había presentado problemas cardíacos y se decía que su corazón era más grande que la caja. En aquel tiempo, no se le dio mayor importancia. La enfermedad se transmitió de generación en generación. Cuando Rosa Elena estaba en el



ROSA POSEU

DE VIGO. Rosa descubrió su diagnóstico a raíz de que a su hijo le detectasen la enfermedad con cuatro años.

XOÁN CARLOS GIL

instituto, tenía problemas para correr en Educación Física. El diagnóstico de un soplo que se cerraría sin mayor importancia y un justificante para no tener que pasar estas pruebas en el colegio le bastó para olvidar el problema. Años después, y al poco de ser madre, dos síncope en la misma semana le marcaron el camino.

Además de paciente, es auxiliar de enfermería en quirófano. Un espacio en el que, más de una vez, vio cómo se implantaba un desfibrilador en otras personas. Desde que ella lleva uno, su jefe no le ha vuelto a asignar esa zona. Casualidad o no, ella lo agradece. «De mi enfermedad sé lo justo, y prefiero que sea así».

«Un paciente que vive en A Coruña tiene menos miedo que uno de Lugo o Pontevedra»

Susana Portela es la presidenta de la Asociación Española de Miocardiopatía Hipertrofica. Como a muchos otros pacientes, el diagnóstico le llegó en su veintena, a punto de ser madre. En su familia tenía antecedentes. Su madre, su hermano y algunos tíos habían presentado problemas del corazón. También en los síntomas que mostraba cuando era pequeña, aunque por aquel entonces no se daba cuenta. «Yo quería correr, pero se me bajaba la tensión. Así que fueron pasando los años, y me decían que tenía un soplo», recuerda. Sin embargo, no fue hasta el 2001 cuando un cardiólogo se percató de que el gen familiar podría explicar sus problemas y los de sus seres queridos. Algo más de veinte años después y con una enferme-

dad muy incapacitante en su caso —tuvo que dejar el trabajo—, representa al conjunto de afectados en toda España. Lamenta la falta de un diagnóstico precoz. Entiende, por un lado, lo poco específicos que son los síntomas de las miocardiopatías: «Vas al médico de cabecera, le dices que te duele el pecho y te responden que es ansiedad», comenta. Lo mismo sucede si manifiestan debilidad o cansancio. En otras ocasiones, otros tienen igual suerte y les diagnostican un asma erróneo después del ejercicio.

Por ello, reclaman dos medidas. En primer lugar, que los residentes de medicina familiar y comunitaria puedan rotar por las unidades de miocardiopatías, «para que cuando ejerzan en la consulta la conozcan»; y, después, incluir en el reconocimiento médico juvenil un electro. «Al mismo tiempo que se pesa y se mide al niño, que se haga un electro. Esto permitiría detectar distintas miocardiopatías y, a raíz de ello, las de sus familiares», explica. En Galicia, esta medida todavía no se ha implementado. La presidenta de la asociación también reconoce que hay diferencias en la atención, ya no solo entre comunidades, sino entre provincias: «A nivel de socios, una persona que está viviendo en A Coruña, cerca del Chuac (centro de referencia para estas dolencias), vive con menos ansiedad y miedo que alguien de Lugo o Pontevedra», comenta. Por último, destaca el escaso apoyo emocional que hay con respecto a los pacientes con esta enfermedad. Siente que no se entienden ni sus síntomas ni las implicaciones que tiene.

ROBERTO BARRIALES CARDIÓLOGO

«La miocardiopatía hipertrófica es la principal causa de muerte súbita en jóvenes menores de 35 años»

LUCÍA CANCELA

REDACCIÓN / LA VOZ

En España hay más de 140.000 personas con miocardiopatías, un grupo de enfermedades cardiovasculares con gran impacto clínico en la calidad de vida de los pacientes. El doctor Roberto Barriales, coordinador de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Chuac e investigador del Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (Inibic), celebra los nuevos tratamientos disponibles.

—¿Qué son las miocardiopatías?

—Son enfermedades del músculo del corazón, del miocardio. Puede hacer que aumente su grosor, y estaríamos ante una miocardiopatía hipertrófica, que es la más frecuente. También puede suceder al contrario, que se adelgace y se dilate, por lo que sería una miocardiopatía dilatada, que también es bastante habitual. Después está la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho, así como otros tipos menos habituales, como la miocardiopatía restrictiva.

—¿Qué tienen en común unas con otras?

—En primer lugar, que son todas hereditarias. Incluso tienen una base genética. Cuando diagnosticamos a un paciente con una miocardiopatía, siempre tenemos que estudiar a toda su familia, porque se puede heredar. Y, después, tienen otras características, como su asociación con la muerte súbita. Es un problema, porque la miocardiopatía hipertrófica es la principal causa de muerte súbita en jóvenes por debajo de 35 años.

—¿La gente que tiene una miocardiopatía es consciente de ello?

—No, no todo el mundo. La más frecuente es la miocardiopatía hipertrófica, que se presenta en una de cada 500 personas sanas. Si a todas esas les hacemos un *screening*, por lo menos una tendría miocardiopatía hipertrófica. El problema es que no lo saben, y por eso es tan importante la detección precoz de estas enfermedades, sobre todo de la miocardiopatía hipertrófica, porque podemos prevenir todos los problemas que conlleva tener esta enfermedad.

—¿En qué síntomas se traduce?

—Los pacientes con esta miocardiopatía pueden tener fatiga por varios motivos, bien porque



Roberto Barriales, cardiólogo del Chuac. ÁNGEL MANSO

el corazón está más rígido y le cuesta llenarse de sangre, o bien porque se obstruye la salida, que sucede hasta en el 70 % de los casos. Con lo cual, el paciente no puede hacer un esfuerzo y está muy fatigado. El hecho de que el corazón esté más grueso también favorece la presencia de arritmias ventriculares, las cuales pueden ser letales si no se tratan a tiempo. De hecho, pueden ser las responsables de la muerte súbita. También favorece la presencia de arritmias auriculares, muy frecuentes en la población general, como es la fibrilación auricular.

—¿En qué momento se diagnostica?

—Hasta un 40 % de la gente que tiene, por ejemplo, una miocardiopatía hipertrófica, puede no notar nada. Este es el problema. Normalmente, el diagnóstico puede seguir distintas vías. Uno es por electrocardiograma alterado, es decir, que el paciente se haga un reconocimiento de trabajo y se lo encuentre. Otras veces es porque se le detecta un soplo a la auscultación; porque viene a la consulta porque tiene una fatiga extrema, que no le permite hacer su vida normal o, incluso, por un síncope; tiene desmayos cuando hace esfuerzos. Por otra vía, también llegan porque han tenido un familiar que ha muerto súbitamente con menos de 75 años, y su médico

de atención primaria le ha dicho que puede ser hereditario. —¿Qué calidad de vida tiene este grupo de pacientes?

—Por ejemplo, en el caso de la miocardiopatía hipertrófica obstructiva, ves que tienen fatiga cuando hacen cualquier tipo de esfuerzo. El problema es que, si no están bien diagnosticados, se acostumbran a su fatiga y piensan que eso es normal. Considera que, con la edad, es lógico que uno tenga fatiga, que no pueda subir al segundo piso, que no pueda correr detrás del autobús, y no lo es. Esto es muy curioso, porque, al diagnosticarlos correctamente, se percatan de que hacen cosas que antes no podían hacer.

—¿Hace 40 años, solo el 20 % de los niños con miocardiopatías sobrevivían. ¿Cómo han evolucionado?

—Hasta hace poco no teníamos tratamientos específicos, solo teníamos para abordar los síntomas, y dábamos tratamientos de otras patologías, como los betabloqueantes. Pero, desde hace cinco años, ha habido una auténtica revolución, porque están saliendo nuevos fármacos que atacan directamente el mecanismo intrínseco de la enfermedad. Los nuevos fármacos son el grupo de los inhibidores de la miosina, que, precisamente, estos pacientes tienen hiperactivada.