



ASOCIACIÓN VALENCIANA DE
**CARDIOPATÍAS
FAMILIARES**
Y MUERTE SÚBITA

Índice

- ¿Quiénes somos?
- El problema: La Muerte Súbita
- Patologías y Prevalencia
- Situación Actual
- Objetivos
- Estrategias
- Colabora con nosotros

¿Quiénes somos?

La **Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita** es una asociación sin ánimo de lucro que nace en Valencia, impulsada por los pacientes, familiares y profesionales médicos de la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar (UURMSF) de Valencia.

La UURMSF es pionera en España en el abordaje multidisciplinar de las familias afectadas con Muerte Súbita Cardíaca (MSC) por cardiopatías familiares. De hecho es la primera Unidad de España con acuerdo explícito entre las Consejerías de Sanidad y Justicia (DOCU 2008/8199) dando marco legal a la colaboración entre el Instituto de Medicina Legal de Valencia y el Hospital La Fe.

La Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar fue creada en 2008 con el apoyo del Hospital La Fe de Valencia y de su Instituto de Investigación Sanitaria, así como de las Consejerías de Sanidad y Justicia, con el respaldo científico del colegio de Médicos de Valencia y la Sociedad Valenciana de Cardiología.

Es en 2013 cuando los pacientes de esta unidad deciden unirse para poner en marcha esta Asociación que finalmente queda constituida e inscrita en el Registro de Asociaciones en marzo de 2014 con el nº CU-01-052376-U, siendo su ámbito de actuación la Comunidad Valenciana.

Nuestra dirección es:

ASOCIACIÓN VALENCIANA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES Y MUERTE SÚBITA

C/ Antonio Puchades, nº2 – pta.19

46410 Sueca – Valencia

El problema: La Muerte Súbita

La Muerte Súbita se define como el fallecimiento inesperado que acontece antes de una hora desde el inicio de los síntomas. Es un suceso de muy alto impacto social, mediático y económico

La primera causa de Muerte Súbita es de origen cardíaco y en el desglose por cardiopatías, la mayoría de fallecimientos está relacionada con la cardiopatía isquémica.

Las Cardiopatías Familiares:

Las Cardiopatías Familiares son la primera causa de Muerte Súbita en niños y jóvenes (<35 años) en los que las miocardiopatías representan prácticamente el 50% de los casos.

Se clasifican en 2 grupos:

Miocardiopatías: Se deben a alteraciones primarias del músculo cardíaco.

Canalopatías: Se deben a alteraciones eléctricas del corazón, sin afectación estructural.

En ambos grupos subyacen mutaciones genéticas y pueden ser causa de muerte súbita cardíaca. Si se amplía la definición a la muerte súbita cardiovascular, con estas mismas peculiaridades entrarían también las:

Enfermedades genéticas de la aorta: Se deben a la debilidad de la pared arterial de la aorta que favorece su dilatación con riesgo de ruptura o disección.

Las Cardiopatías Familiares comparten una serie de características comunes, que las diferencian de la cardiopatía isquémica:

- **Se caracterizan por tener una base genética y una presentación familiar.**
Es decir, que si un miembro de la familia padece una de estas enfermedades, existe una elevada posibilidad de que otros familiares puedan estar también afectados. Aunque existen distintos patrones de herencia, en general, cada descendiente de un sujeto afectado tendrá un 50% de probabilidad de heredarla
- **Tienen una presentación clínica muy heterogénea y una evolución difícil de predecir.** Se han descrito cientos de mutaciones diferentes asociadas con estas enfermedades y en realidad, cada una de las mutaciones podría considerarse como una enfermedad diferente. La muerte súbita puede ser la primera manifestación de estas enfermedades en sujetos aparentemente sanos. Por ello es fundamental hacer un diagnóstico precoz.

Patologías y prevalencia

Miocardiopatías (MCP)	Prevalencia estimada en población general
MCP hipertrófica	1/500
MCP dilatada	1/2000–3000
MCP arritmogénica	1/2500–3000
MCP restrictiva	<1/5000
MCP no compactada	1/5000–10000

Canalopatías	Prevalencia estimada en población general
Síndrome del QT largo	1/5000
Síndrome del QT corto	1/10000
Síndrome de Brugada	1/200–2000
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica	1/10000

Existen otros trastornos congénitos y hereditarios que también pueden provocar Muerte Súbita. Entre ellos se incluyen las valvulopatías hereditarias (Prolapso severo de válvula mitral y Aorta bicuspide), aunque en este caso, el patrón de herencia autosómico dominante no es el más frecuente y por tanto, no está indicado el estudio genético y el screening de familiares.

Situación actual

Los principales obstáculos con los que se encuentran los pacientes afectados y los profesionales médicos que las investigan y tratan, son los siguientes:

- **Gran desconocimiento por parte de la población general**, incluidos muchos profesionales de la Medicina.
- **Falta de concienciación de Organismos Públicos**. No hay legislación ni estrategias concretas para prevenir el problema como ya ocurre en otros países.
- **Dificultad en la investigación y tratamiento de este tipo de patologías**. Abordaje multidisciplinar: Existe la necesidad de agrupar en una misma línea de trabajo a patólogos, forenses, cardiólogos y pediatras, contando con la colaboración de microbiólogos, psicólogos,...
- **Literatura muy escasa**. Los estudios de este tipo de enfermedades son relativamente jóvenes, existiendo muy pocas guías de actuación para tratar al paciente.
- **Herramientas diagnósticas de alto grado de especialización**. Estudios genéticos caros, aunque en descenso.
- **Difícil prevención de la Muerte Súbita**. La detección precoz puede abordarse desde tres posibles estrategias:
 - El “screening” general a toda la población. Esta estrategia no es planteable en términos de coste–efectividad.
 - El “screening” de poblaciones de riesgo, como los deportistas. Existen guías europeas al respecto, pero hay una evidente falta de criterio en la aplicación tanto en periodicidad como en exhaustividad de las exploraciones a realizar.
 - El “screening” familiar a partir del diagnóstico o fallecimiento por muerte súbita en un miembro de la familia.

Objetivos

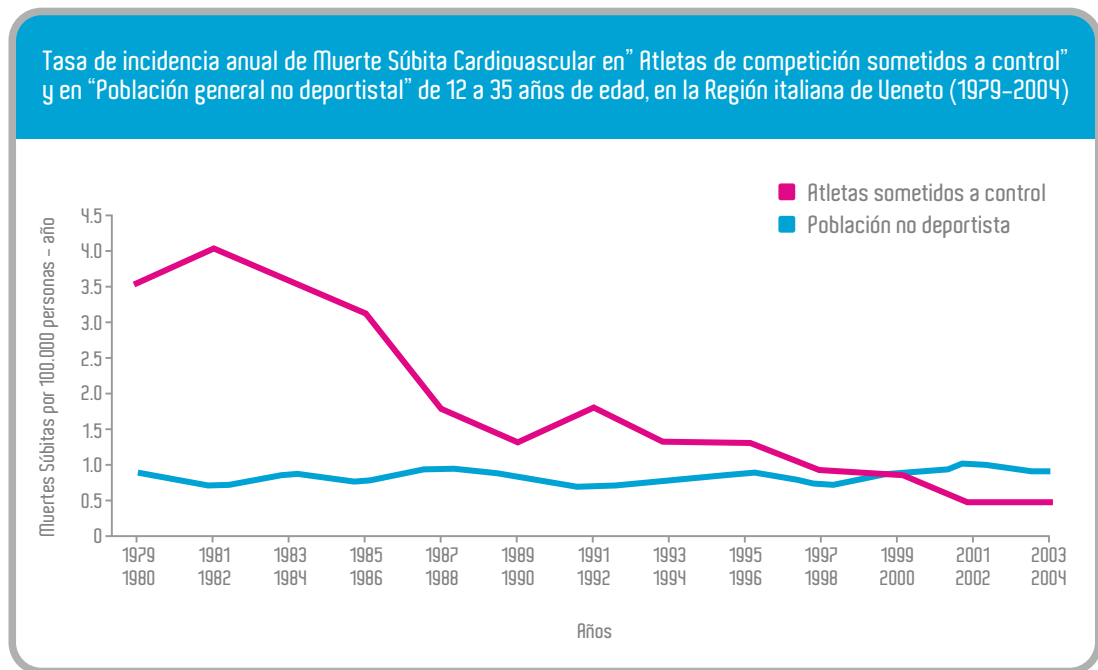
Los cuatro objetivos básicos que persigue la Asociación son:

- **Aumentar la visibilidad en la población general de estas enfermedades.** Se podría decir que la mayoría de gente no sabe mucho acerca de las Cardiopatías Familiares, incluso no conoce su existencia. El reconocimiento social es esencial para que se pueda hacer frente al problema de la Muerte Súbita.
- **Promocionar la investigación en este campo de la Medicina.** El avance en el estudio es el único camino para conocer mejor el comportamiento de las patologías, prevenir la muerte súbita y mejorar los tratamientos en pacientes diagnosticados.
Aunque actualmente hay una relación directa entre la Asociación y la UURMSF del Hospital La Fe de Valencia, no se descarta la colaboración con cualquier otra Unidad que así lo solicite.
- **Ayuda a familias afectadas.** Las personas diagnosticadas con Cardiopatías Familiares son el motivo principal de la creación de esta Asociación.
En muchos casos, por desgracia, el diagnóstico familiar viene precedido por la pérdida de un ser querido. Desde la Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita se intentan cubrir las demandas y necesidades de este colectivo de la población.
- **Hacer llegar a las Administraciones Públicas y a la sociedad en general la necesidad de desarrollar estrategias de prevención y planes de actuación.** El desconocimiento, la falta de concienciación, o la escasez de recursos económicos, son el principal obstáculo para que:
 - Se creen las herramientas preventivas adecuadas. Por ejemplo, en una población de riesgo como los deportistas, con una legislación que obligue una revisión médica exhaustiva, de forma periódica y realizada por especialistas.
 - Se creen las herramientas de actuación adecuadas. Por ejemplo, la instalación de desfibriladores y formación de personal en centros públicos, deportivos,...
 - Se ponga a disposición de las familias interesadas, la posibilidad de valorar la selección embrionaria en casos seleccionados, para detener su transmisión a futuras generaciones hasta que la terapia génica sea una realidad.
 - Se dimensione como merece, la investigación y la atención sanitaria. En algunos países con más conciencia del problema, se han puesto en marcha centros hospitalarios que tratan en exclusiva este tipo de patologías.

Objetivos

Ejemplo real de estrategias preventivas aplicadas en otros países

Países más concienciados como Italia, demuestran la eficacia en la aplicación de planes preventivos dirigidos a población de riesgo.



Se puede observar que en el año 1981, la tasa de incidencia anual de Muerte Súbita en atletas de competición, multiplicaba por 4 al número de fallecimientos registrado en población general no deportista.

Estas cifras animaron a las autoridades a la aplicación de leyes cuyo fin era reducir la tasa de mortalidad en este sector de la población con más riesgo.

Para ello, se obliga a todos los deportistas federados, al sometimiento periódico de revisiones médicas exhaustivas, en busca de cualquier indicio que pueda hacer sospechar de una alteración cardíaca "enmascarada".

Actualmente, la tasa anual de Muerte Súbita Cardiovascular en deportistas, es notablemente inferior a la referida a la población general.

Estrategias

Para el cumplimiento de los objetivos, la Asociación tiene prevista una serie de actividades que podemos clasificar en:

- **Mediáticas:**

Aparición en Medios de Comunicación para dar a conocer a la sociedad, la realidad que rodea a estas enfermedades.

Creación de la página web con contenidos relacionados con las Cardiopatías Familiares y la Muerte Súbita, información acerca de las actividades programadas, enlaces de interés,...

- **Docentes / Divulgativas:**

Organización de charlas relativas a las Cardiopatías Familiares, especialmente en sectores de la población con más riesgo (Instituciones y Centros Deportivos, Institutos,...).

Talleres para la buena práctica de la maniobra de Reanimación Cardio-Pulmonar (RCP).

- **Colaboración con la investigación:**

Reuniones periódicas con las Unidades de Investigación para conocer mejor sus necesidades y darles a conocer nuestro punto de vista como pacientes.

- **Apoyo a pacientes y familiares:**

Asesoramiento, en la medida de lo posible, a pacientes que requieran información o compartir experiencias sobre: cómo afrontar la enfermedad, tratamientos médicos recetados, la convivencia con un DAI, replanteamiento de la vida laboral,...

Reuniones periódicas con los pacientes y familiares para poner en común las demandas individuales y colectivas.

Colaboración con otras Asociaciones de Pacientes que persigan los mismos fines.

- **Concienciación a Organismos Públicos:**

Reuniones con las Administraciones Públicas para transmitir la necesidad de diseñar y poner en práctica estrategias de actuación, atacando el problema de una manera más eficiente.

- **Lúdicas:**

Organización y colaboración en eventos de entretenimiento (deportivos, musicales, talleres de manualidades,...) con el fin de recaudar fondos.

Colabora con nosotros

La Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita está constituida como una entidad sin ánimo de lucro y su finalidad principal es apoyar a las familias afectadas por este tipo de patologías. Si quieres ayudarnos, puedes hacerlo de las siguientes maneras:

PATROCINADORES

Buscamos patrocinadores que crean en nuestro proyecto y que contribuyan a su buen funcionamiento y sostenibilidad.

COLABORADORES

Dando soporte a la organización de actividades que encajen con nuestros objetivos.

DONATIVOS

Mediante ingresos en efectivo o transferencia en la cuenta bancaria de la Asociación:

IBAN ES27 2100 2369 5102 0023 6813 (La Caixa)

La Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita agradece cualquier colaboración, por pequeña que sea.

HÁZTE SOCIO

Si deseas hacerte socio, rellena el Formulario de Inscripción (hoja anexa a este documento), y háznoslo llegar.

Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita

C/ Antonio Puchades, nº2 – pta.19

46410 Sueca – Valencia

Tel. de contacto: 616 89 50 98

Persona de contacto: José Ramón Sanz Meseguer (Presidente).

Nº de Socio

A rellenar por la Asociación

Datos del socio

Nombre				Apellidos			
D.N.I.		Fecha de Nacimiento		Tipo de vía (calle, avda,...)		Nombre de vía pública	
Núm.	Esc.	Piso	Puerta	Municipio			Código Postal
Provincia				Dirección correo electrónico			Teléfono

Datos del representante legal (si el socio es menor de edad)

Nombre				Apellidos			
D.N.I.		Fecha de Nacimiento		Tipo de vía (calle, avda,...)		Nombre de vía pública	
Núm.	Esc.	Piso	Puerta	Municipio			Código Postal
Provincia				Dirección correo electrónico			Teléfono

Otros datos (opcional)

☐ Soy paciente de la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar (UVRMSF)

Cardiopatía diagnosticada

☐ Autorizo a la Asociación para poder usar estos datos en caso de que algún paciente que sufra la misma cardiopatía solicite ponerse en contacto con otros pacientes

Forma de pago (cuota anual)

☐ Ingreso en efectivo o Transferencia bancaria al nº de cuenta IBAN ES27 2100 2369 5102 0023 6813 (La Caixa)

☐ Domiciliación bancaria (Rellenar y firmar autorización)

☐ No pago cuota al pertenecer a la unidad familiar abonada por: D./D.^a

Lugar, fecha y firma

Deseo ser socio de la Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita		Firma
En	A fecha de	
Firmado: D./D. ^a		

Remitir conjuntamente el **Formulario de Inscripción** debidamente cumplimentado y firmado, y en su caso, **el original del resguardo del ingreso en cuenta o de la transferencia bancaria** a la dirección de correo electrónico: **joseramonsanz@gmail.com.com**, o la siguiente dirección postal:

ASOCIACIÓN VALENCIANA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES Y MUERTE SÚBITA

Calle Antonio Puchades, nº 2 pta 19
CP46410 - Sueca (VALENCIA)

Una vez recibidos estos documentos quedará formalizada la inscripción en la Asociación.
Es importante que se conserve copia del Formulario y en su caso del resguardo de ingreso o de transferencia bancaria enviado.

La **Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita** le informa que sus datos suministrados serán incorporados a un fichero automatizado, titularidad de la **Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita** y tendrán carácter confidencial. Ese fichero se utilizará para realizar una eficaz gestión de su solicitud y enviarle información sobre actividades y servicios que ofrece la asociación, así como con fines estadísticos. La persona, cuyos datos personales aparecen en este documento autoriza a la asociación a utilizarlos para dichos fines. Los datos personales no serán cedidos a ningún tipo de organización, ni pública ni privada, quedando bajo la plena responsabilidad de la propia asociación. También se autoriza la publicación de imágenes captadas en los eventos organizados para los fines de la asociación. Los afectados podrán ejercitar los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición en: La **Asociación Valenciana de Cardiopatías Familiares y Muerte Súbita**, Calle Antonio Puchades nº2 pta. 19, 46410 - Sueca - VALENCIA.