

Las miocardiopatías importan



Hiris

 Bristol Myers Squibb®

Las miocardiopatías importan

Hiris

 Bristol Myers Squibb®

El contenido expuesto en este informe ha sido elaborado por Hiris Care con la colaboración de un Consejo Asesor de expertos y representantes de pacientes.

Informe patrocinado por Bristol Myers Squibb.

EDICIÓN 2024

© Hiris Care
Doctor Castelo, 44
Madrid. España
T +34 661 448 752
hi@hiris.care
www.hiris.care

© Los Autores

Diseño: KEN / www.ken.es

Tabla de contenido

Introducción	7
Repercusión sobre la morbimortalidad, la calidad de vida y la carga de la enfermedad	9
Miocardiópatía Hipertrófica	10
Situación de las miocardiopatías en España	13
Repercusión de la Miocardiópatía Hipertrófica en España	14
Diagnóstico y tratamiento de las miocardiopatías	20
Proceso diagnóstico	20
Diagnóstico de la MCH	21
Abordaje terapéutico	22
Tratamiento de la MCH	23
Retos y necesidades no cubiertas	24
Iniciativas europeas para mejorar los resultados de las miocardiopatías	27
Llamamiento a un Plan de Acción	29
Referencias	31

Consejo Asesor

Este trabajo fue realizado por Hiris Care y contó con la participación de representantes de los principales actores relacionados con las miocardiopatías.

Para ello, se ha conformado un Consejo Asesor integrado por las siguientes personas:

Pablo García-Pavía

Jefe de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Hospital Universitario Puerta de Hierro de Majadahonda

Roberto Barriales

Coordinador de la Unidad de Cardiopatías Familiares del Complejo Hospitalario Universitario A Coruña (Inibic/ CiberCV)

Tomás Ripoll

Jefe de Servicio de Cardiología y Coordinador de la Unidad de Cardiopatías Familiares. Hospital Universitario Son Llatzer (Palma de Mallorca)

Ester Costafreda

Gerente de SAMS (Síndromes Arrítmicos relacionados con la Muerte Súbita)

Tomás Fajardo

Presidente de Cardioalianza

Introducción

Las miocardiopatías son un grupo heterogéneo de enfermedades cardiovasculares, frecuentemente de origen hereditario, que se caracterizan por alteraciones estructurales y funcionales del miocardio que no se pueden explicar por enfermedad coronaria o por condiciones de carga anómalas (Elliott et al., 2014).

De acuerdo con la última Guía de Práctica Clínica (GPC) sobre el manejo de las miocardiopatías publicada por la Sociedad Europea de Cardiología (ESC, por sus siglas en inglés) en agosto de 2023 (Arbelo et al., 2023), se reconocen cinco fenotipos de miocardiopatías:

- » **Miocardiopatía Hipertrófica (MCH):** se define como la presencia de un aumento del grosor de la pared del ventrículo izquierdo (VI), con o sin hipertrofia del ventrículo derecho (VD) que no se explica únicamente por condiciones de carga anormales.

La primera descripción contemporánea fue realizada por el patólogo Donald Teare (1958) y pese a que desde entonces ha habido muchos avances en el conocimiento de la enfermedad, aún queda un importante espacio para mejorar el abordaje diagnóstico y terapéutico de esta enfermedad. Un subgrupo de pacientes con MCH presentan la forma obstructiva, denominada Miocardiopatía Hipertrófica Obstructiva (MCHO), que se define como un gradiente de obstrucción ventricular igual o mayor a 30 mm Hg. Se estima que dos tercios de los pacientes con MCH presentan obstrucción en reposo o inducida por el ejercicio o por maniobras de Valsalva (Batzner et al., 2019). La obstrucción más frecuente es a nivel del tracto de salida del ventrículo izquierdo (TSVI) aunque también puede presentarse a nivel medioventricular (Ommen et al., 2020; Esteve et al., 2018).

- » **Miocardiopatía Dilatada (MCD):** este tipo de miocardiopatía se define como la presencia de dilatación del VI y disfunción sistólica global o regional que no puede ser explicada únicamente por condiciones de carga anormales o enfermedad coronaria. La dilatación y disfunción del ventrículo derecho pueden estar presentes, pero no son necesarias para el diagnóstico.
- » **Miocardiopatía No Dilatada del Ventrículo Izquierdo (MNDVI):** en la última GPC la ESC propone la inclusión de este nuevo fenotipo, el cual se define como la presencia de cicatrices no isquémicas en el VI o reemplazo graso independientemente de la presencia de anomalías del movimiento de la pared global o regional, o hipocinesia global aislada del VI sin dilatación.
- » **Miocardiopatía Arritmogénica del Ventrículo Derecho (MAVD):** se define como la presencia de dilatación y/o disfunción predominantemente del VD en presencia de afectación histológica y/o anomalías electrocardiográficas de acuerdo con los criterios definidos por Marcus et al. (2010). Es de destacar que puede tener afectación exclusivamente derecha o también biventricular.

- » **Miocardiopatía Restrictiva:** es considerada la miocardiopatía menos frecuente y la que tiene un mayor espectro de etiologías y características histológicas (Rapezzi et al., 2022). Se caracteriza por una restricción al llenado ventricular en presencia de volúmenes diastólicos normales o reducidos (de uno o ambos ventrículos), volúmenes sistólicos normales o reducidos y grosor normal de la pared ventricular.

La prevalencia de cada una de las miocardiopatías es baja, aunque se estima que en conjunto afectan a 3 personas cada 1.000 habitantes en Europa (European Society of Cardiology [ESC], s.f.).

En la tabla 1 se describe la prevalencia estimada de cada uno de los tipos de miocardiopatías, de acuerdo con la nueva clasificación publicada por la ESC. Allí se observa que la MCH es la más prevalente de este grupo de cardiopatías familiares y se estima que afecta a unos 20 millones de personas en el mundo (Arbelo et al., 2023).

Tabla 1
Prevalencia de las miocardiopatías según tipo.

TIPO DE MIOCARDIOPATÍA	PREVALENCIA ESTIMADA EN LA POBLACIÓN GENERAL
Hipertrófica	0,2%
Dilatada	0,036%
No Dilatada del Ventrículo Izquierdo	Sin datos
Arritmogénica del Ventrículo Derecho.	0,078%
Restrictiva	Rara

FUENTE: ELABORACIÓN PROPIA A PARTIR DE ARBELO ET AL., 2023.

Repercusión sobre la morbimortalidad, la calidad de vida y la carga de la enfermedad

Una de las principales consecuencias de las miocardiopatías es la muerte prematura; de hecho, estas enfermedades son una de las primeras causas de muerte súbita en menores de 35 años, especialmente cuando se practica actividad física (Castelletti et al., 2022; Brownrigg et al., 2022; Borsari et al., 2022; Esteve et al., 2018; Bagnall et al., 2016; Eckart et al., 2011). Se estima que entre el 10% y el 15% de los casos de muerte súbita cardíaca se producen en pacientes con miocardiopatías (Ribera et al., 2020; de Asmundis y Brugada, 2013).

Por ello es tan relevante hacer un diagnóstico precoz de las miocardiopatías ya que la consecuencia, aún en los pacientes asintomáticos, puede ser fatal (Timmis et al., 2022; Charron et al., 2018).

Las principales manifestaciones clínicas de las miocardiopatías son secundarias a la insuficiencia cardíaca (IC) y las arritmias que pueden generar estas enfermedades. Asimismo, las miocardiopatías aumentan el riesgo de padecer un ictus cardioembólico (Cardim et al., 2018).

Las miocardiopatías impactan negativamente sobre la calidad de vida de los pacientes, se asocian con una mayor prevalencia de ansiedad y depresión, y con limitaciones a nivel laboral, educativo y de las actividades de la vida diaria (Borsari et al., 2022; Cardiomyopathy UK, 2017; Cox et al., 1997). El aumento del riesgo de muerte súbita, ya mencionado, es uno de los factores que se asocia con la ansiedad que manifiestan estos pacientes así como el temor a transmitir la enfermedad a los hijos (Negreira-Camaño et al., 2021; O´Mahony et al., 2018; Cardim et al., 2018; Esteve et al., 2018).

En el grupo de pacientes con miocardiopatías que desarrollan IC la repercusión en la calidad de vida puede ser mayor que la de los pacientes con otras enfermedades crónicas, como la enfermedad pulmonar y la artritis (Hobbs et al., 2002). Algunos estudios han evidenciado una correlación entre el empeoramiento de la calidad de vida y las hospitalizaciones por IC, así como con una mayor mortalidad (Pokharel et al., 2017).

También es relevante el impacto de las miocardiopatías sobre el uso de recursos, entre ellos, las hospitalizaciones y los tratamientos de alta complejidad. Un estudio realizado en Francia estima que los pacientes con miocardiopatías son responsables del 11,3% de las hospitalizaciones por IC y que uno de cada tres desfibriladores automáticos implantables (DAI) son implantados en pacientes con miocardiopatías (Lannou et al., 2020).

Otro de los recursos de alta complejidad que pueden requerir los pacientes con miocardiopatías son los trasplantes cardíacos. En Francia, las miocardiopatías son responsables del 51% de los trasplantes cardíacos, cifra que alcanza el 65% en Alemania (Organización Alemana de Trasplantes, 2022; Lannou et al., 2020).

Las miocardiopatías también repercuten sobre los costes, tanto para los sistemas de salud como para los pacientes. Globalmente las Enfermedades Cardiovasculares (ECV) generan un gasto sanitario superior a cualquier otro grupo de enfermedades (Timmis et al., 2022; European Heart Network [EHN], 2017).

El principal coste de las miocardiopatías para los sistemas de salud es atribuible a la IC, especialmente debido a las hospitalizaciones. Es de destacar que la IC representa entre el 1% y el 2% de los presupuestos sanitarios, por lo que la carga económica de las miocardiopatías que desarrollan IC es muy relevante (Savarese et al., 2023; Lesyuk et al., 2018). De hecho, estudios realizados en Alemania y el Reino Unido han evidenciado una correlación entre la gravedad de la IC y el notable incremento de la carga económica que generan los pacientes con MCHO (Sedaghat-Hamedani et al., 2022; Hurst et al., 2022).

Por su parte, los costes sociales y socioeconómicos también son relevantes en estas enfermedades, especialmente debido a la pérdida de productividad de las personas en edad laboral activa y a los cuidados informales. Los costes indirectos representan casi la mitad de los costes en las ECV, aunque no se ha establecido el impacto de estos costes en las miocardiopatías (Wilkins et al., 2017).

Aún existen necesidades no cubiertas en la mayor parte de los sistemas públicos de sanidad en España, como la asistencia psicológica al individuo afecto por la enfermedad, o a los familiares de pacientes fallecidos por muerte súbita.

De acuerdo a lo descrito previamente no quedan dudas de la carga de la enfermedad y los costes de las miocardiopatías, los cuales podrían reducirse con un diagnóstico oportuno y un tratamiento adecuado. Para ello es necesario aumentar la concienciación de todos los actores del sistema de salud, favorecer estrategias que permitan un diagnóstico precoz y adecuar el modelo de atención a la complejidad de estas enfermedades.

Miocardiopatía Hipertrófica

La MCH, además de ser la más prevalente de este grupo de enfermedades, se asocia con peores resultados de salud para quienes la padecen que merecen ser destacados. Destaca especialmente el exceso de mortalidad que tienen los pacientes con MCH a lo largo del curso de vida, el cual quedó evidenciado en un estudio europeo realizado en cuatro países, entre ellos España, que identificó que los pacientes con MCH tuvieron el doble de mortalidad en comparación con la población general (razón de mortalidad estandarizada: 2,0; IC del 95%: 1,48, 2,63) (Lorenzini et al., 2020; Ho et al., 2018). Es de destacar que la MCH aumenta

el riesgo de muerte súbita, especialmente en personas jóvenes, siendo una de las principales causas de muerte en <35 años en estudios epidemiológicos contemporáneos (Weissler-Snir et al., 2019).

Se reconocen dos subgrupos de pacientes con MCH en quienes el impacto de la mortalidad es especialmente elevado, aquellos que tienen MCHO y quienes desarrollan IC. De hecho, la MCHO multiplica por tres la mortalidad por todas las causas en todos los rangos de edades (Weissler-Snir et al., 2019). Es de destacar que los pacientes con obstrucción del TSVI tienen mayor riesgo de mortalidad por todas las causas que los pacientes con MCH no obstructiva (Zaiser et al., 2020; Liu et al., 2017; Semasarian et al., 2015).

Uno de los principales predictores de mortalidad en los pacientes con MCH que desarrollan IC es la gravedad de los síntomas de IC y la limitación para la actividad física, situación que se evalúa a través de la clasificación funcional de la New York Heart Association (NYHA) o por cuestionarios de calidad de vida como el Kansas City Cardiomyopathy Questionnaire (McDonagh et al., 2022; Comín-Colet et al., 2011; Russell et al., 2009).

Asimismo, la MCHO multiplica por nueve la mortalidad por todas las causas en pacientes con síntomas de IC en clase funcional avanzada (NYHA III-IV) en comparación con quienes padecen IC en clase funcional I (Weissler-Snir et al., 2019).

En la tabla 2 se describen las clases funcionales de la IC de acuerdo con la clasificación NYHA.

Tabla 2
Clasificación funcional de la IC según la NYHA.

CLASE FUNCIONAL	DESCRIPCIÓN
I	Sin limitación para la actividad física. La actividad física ordinaria no causa disnea, fatiga o palpitaciones.
II	Ligera limitación para la actividad física. Sin síntomas en reposo, pero la actividad física cotidiana resulta en excesiva disnea, fatiga o palpitaciones.
III	Marcada limitación para la actividad física. Cómodo en reposo, si bien una actividad física menor que lo normal resulta en excesiva disnea, fatiga o palpitaciones.
IV	Incapacidad para realizar actividad física sin molestias. Síntomas de fallo cardíaco en reposo. Si se realiza alguna actividad física, las molestias aumentan.

FUENTE: MCDONAGH ET AL., 2022; RUSSELL ET AL., 2009.

El subgrupo de pacientes con MCHO tiene también mayor riesgo de desarrollar complicaciones mayores, como fibrilación auricular y arritmias ventriculares ma-

lignas (Maron, 2018; Ho et al., 2018). Asimismo, la obstrucción del TSVI es un predictor independiente de progresión a IC grave (Zaiser et al., 2020; Liu et al., 2017; Semasarian et al., 2015).

La MCH también repercute en un mayor uso de recursos sanitarios. Un estudio realizado en Italia específicamente en pacientes con MCH, identificó que un tercio de los pacientes atendidos en centros especializados debieron ser hospitalizados durante los seis años de seguimiento (Ciabatti et al., 2020).

Situación de las miocardiopatías en España

De acuerdo con la prevalencia estimada de las miocardiopatías y los últimos datos de población publicados¹, en España habría más de 145.000 personas con este grupo de enfermedades (McKenna & Judge, 2022; Instituto Nacional de Estadística [INE], 2023a).

En la tabla 3 se presenta el número estimado de personas con cada uno de los tipos de miocardiopatías en España. Como se mencionó previamente, la MCH es la más prevalente de este grupo y afecta aproximadamente a 97.000 personas en el país.

Tabla 3
Número estimado de personas con miocardiopatías en España.
Por tipo de miocardiopatía.

TIPO DE MIOCARDIOPATÍA	PREVALENCIA	NÚMERO DE PERSONAS
Todas las miocardiopatías	0,3%	145.036
Hipertrófica	0,2%	96.690
Dilatada	0,036%	17.404
No Dilatada del Ventrículo Izquierdo	Sin datos	N/A
Arritmogénica del ventrículo derecho	0,078%	37.709
Restrictiva	Rara (se estima un 5% de todas las miocardiopatías)	Aproximadamente 7.250

FUENTE: ELABORACIÓN PROPIA A PARTIR DE ARBELO ET AL., 2023; INE, 2023A.

De acuerdo con la prevalencia de obstrucción entre los pacientes con MCH, descrita previamente, se estima que habría casi 68.000 personas con MCHO en España. La mitad de ellos, cerca de 34.000 personas, tendrían obstrucción en reposo (Batzner et al., 2019; Esteve et al., 2018).

¹ 48.345.223 en julio de 2023.

Repercusión de la Miocardiopatía Hipertrófica en España

Se ha estimado la repercusión de la MCH en la población española en términos de mortalidad, hospitalizaciones y uso de recursos de alta complejidad. A continuación, se presenta la estimación del impacto de la MCH en España y la metodología que se ha utilizado para realizar los cálculos.

- » **Mortalidad por cualquier causa:** En el año 2022 se produjeron 463.133 muertes en España según los últimos datos disponibles (INE, 2023c).

Para el cálculo de las muertes por cualquier causa atribuibles a la MCH se ha considerado un intervalo entre el 1,19%/año y el 1,3%/año de acuerdo con los datos publicados en el Registro de MCH portugués e Italiano, respectivamente (Cardim et al., 2018; Cecchi et al., 2005). A partir de esas cifras, se estima que en España mueren entre 1.150 y 1.260 pacientes con MCH cada año.

- » **Mortalidad por causa cardiovascular:** para analizar este subgrupo de muertes se consideraron las muertes por enfermedades circulatorias en España, 119.196 en 2021 (INE, 2023c). Por su parte, según el Registro Portugués de MCH y el Registro Italiano de la misma enfermedad se estima que entre el 0,65%/año y el 1%/año de las muertes cardiovasculares son atribuibles a la MCH (Cardim et al., 2018; Cecchi et al.; 2005). Ello supone que hasta 950 personas con MCH fallecen por causa cardiovascular cada año en España.
- » **Muerte súbita cardíaca:** se estima que la muerte súbita cardíaca representa entre el 13% y el 18,5% de todas las muertes (Sarkozy et al., 2013), por lo que habría entre 58.597 y 83.388 casos de muerte súbita cardíaca al año en España.

Como se mencionó previamente, entre el 10% y el 15% de los casos de muerte súbita cardíaca se producen en pacientes con miocardiopatías lo cual implica entre 5.900 y 12.500 casos de muerte súbita atribuibles a las miocardiopatías cada año en España (Ribera et al., 2020; de Asmundis y Brugada, 2013).

También es elevada la repercusión de esta causa de muerte entre los pacientes con MCH ya que se estima que entre el 0,22% y el 0,4% de los pacientes con MCH fallecen por muerte súbita cardíaca cada año (Cardim et al., 2018; Cecchi et al.; 2005). Ello permite estimar entre 210 y 381 casos de muerte súbita en los pacientes con MCH cada año en España.

- » **Hospitalizaciones por cualquier causa:** para estimar este indicador se consideró la tasa de hospitalizaciones del estudio de Lannou et al. (2020) en Francia, donde se estiman 809 hospitalizaciones por millón de habitantes al año en los pacientes con miocardiopatías y 101 ingresos hospitalarios por millón de habitantes cada año específicamente en la MCH. Ello permite estimar más de 39.000 hospitalizaciones por cualquier causa cada año en los pacientes

con miocardiopatías y cerca de 4.900 ingresos al año entre las personas que padecen una MCH.

- » **Hospitalizaciones por IC:** un 3% de los ingresos hospitalarios en España son secundarios a la IC, lo cual permite estimar cerca de 135.500 hospitalizaciones por esta enfermedad al año en España² (INE, 2023b; Sayago-Silva et al., 2013).

De acuerdo con los datos publicados en el estudio de Lannou et al. (2020) ya mencionado, el 11,3% de las hospitalizaciones por IC son atribuibles a las miocardiopatías. Por ello se estiman 15.300 ingresos al año por IC en España en este grupo de pacientes.

Ese mismo trabajo estima una tasa de 39,4 ingresos por IC al año por millón de habitantes en los pacientes con MCH, por lo que en España se producirían algo más de 1.900 hospitalizaciones por IC al año en este grupo de pacientes.

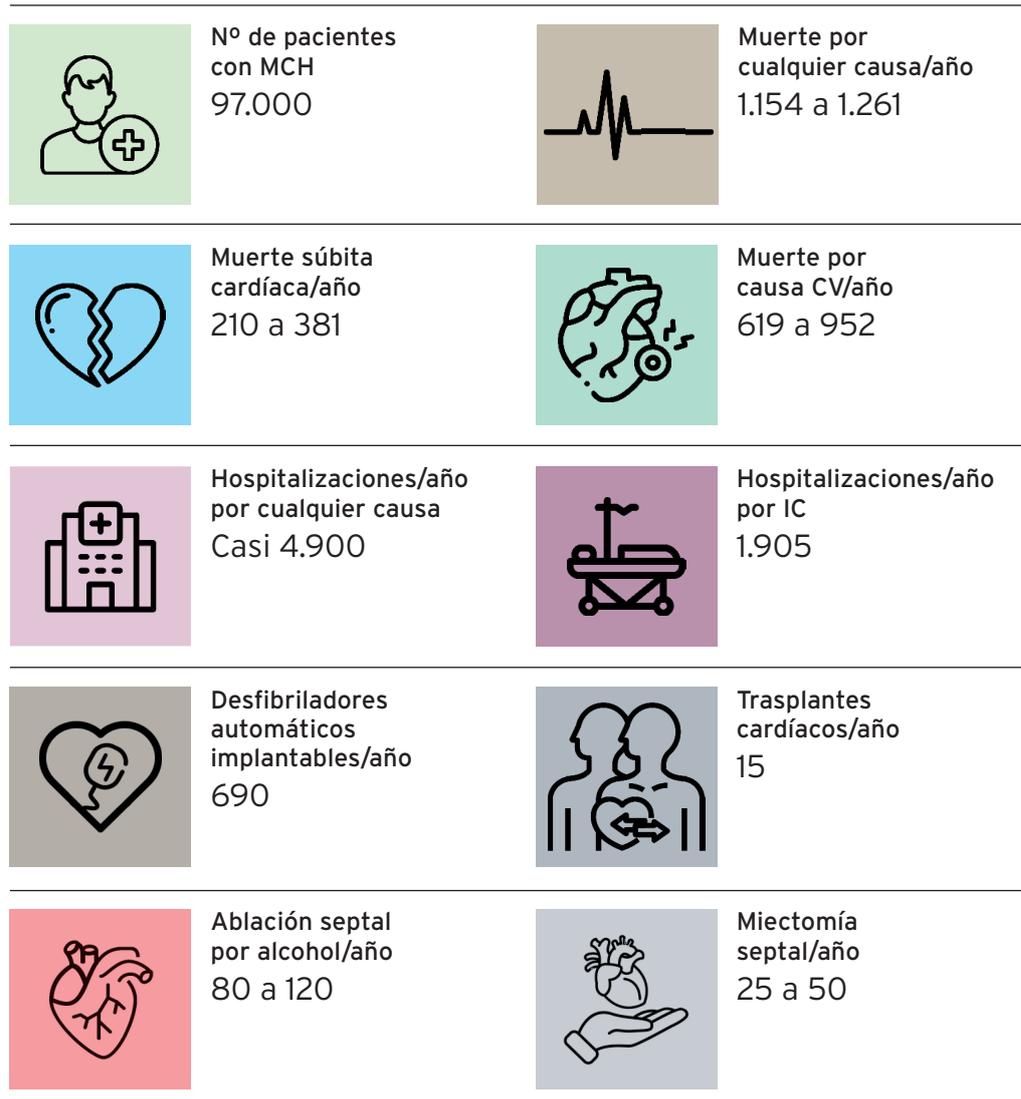
- » **Desfibriladores automáticos implantables:** según el Registro español de desfibrilador automático implantable, en 2021 se colocaron 7.499 DAI en España y un 37,8% de ellos fueron implantados en pacientes con miocardiopatías (Fernández Lozano et al., 2022). De acuerdo con los porcentajes descritos en el Registro español, cada año se implantan 2.835 DAI en pacientes con miocardiopatías en España. Por su parte, un 9,2% de todos los desfibriladores automáticos se implantan en pacientes con MCH lo cual permite estimar aproximadamente 690 DAI/año en pacientes con este tipo de miocardiopatía (Fernández Lozano et al., 2022).
- » **Miectomía septal:** de acuerdo con el Estándar de la Unidad de Cardiopatías Familiares (CF), en España se realizan entre 25 y 50 miectomías septales al año en pacientes con MCH (Ripoll et al., 2019).
- » **Ablación septal por alcohol:** se estima que en España se realizan entre 80 y 120 procedimientos de este tipo cada año en pacientes con MCH (Ripoll et al., 2019).
- » **Trasplantes cardíacos:** según datos publicados por la Sociedad Española de Cardiología [SEC] (2021) en España se realizan entre 300 y 320 trasplantes cardíacos al año.

Entre el 51% y el 65% de ellos son atribuibles a las miocardiopatías, de acuerdo con los datos reportados en Francia y Alemania, respectivamente (Organización Alemana de Trasplantes, 2022; Lannou et al., 2020). La extrapolación de estas cifras al número de trasplantes que se realizan en España permite estimar que entre 153 y 208 trasplantes cardíacos al año se realizan en pacientes con miocardiopatías.

2. Cálculo realizado a partir de las 4.513.640 altas hospitalarias en 2021.

Asimismo, según el estudio de Lannou et al. (2020) un 5% de los trasplantes cardíacos se realizan en pacientes con MCH, lo cual implica que 15 trasplantes cardíacos son atribuibles a esta enfermedad cada año en España.

En la infografía que se presenta a continuación, se describe el impacto atribuible a la MCH sobre las variables descritas previamente.



El riesgo de muerte súbita cardíaca es elevado en todos los pacientes con MCH, aunque 6 de cada 10 casos se presentan entre los 40 y los 65 años (gráfico 1).

Gráfico 1
Muerte súbita cardíaca en MCH. Por grupo etario. En %.



FUENTE: ELABORACIÓN PROPIA A PARTIR DE CARDIM, 2018 Y CECCHI, 2005.

En 2022 el Ministerio de Sanidad publicó la Estrategia en Salud Cardiovascular del Sistema Nacional de Salud (ESCAV), la cual surge como respuesta a la necesidad de incorporar nuevas perspectivas sobre la salud cardiovascular (Ministerio de Sanidad, 2022).

Los ámbitos de actuación prioritarios definidos en esta Estrategia son:

- Promoción de la salud, prevención de la enfermedad y detección precoz.
- Empoderamiento y participación ciudadana.
- Gestión del conocimiento, investigación e innovación.
- Equidad y género en salud cardiovascular.
- Abordaje integral a la persona con ECV aguda.
- Abordaje integral a la persona con ECV crónica.

El principal objetivo de la Estrategia en Salud Cardiovascular es mejorar el nivel de salud cardiovascular de la población española. Para concretar dicho objetivo se deben realizar las siguientes acciones:

- Promover la salud cardiovascular en la ciudadanía mediante el desarrollo de un abordaje integral que facilite la adopción de estilos de vida y entornos saludables y sostenibles.
- Reducir la incidencia, la prevalencia y las complicaciones de las enfermedades cardiovasculares en España a través de la prevención, la mejora de

la atención, en la fase aguda y crónica, la rehabilitación y la restauración de la salud, la prevención de la discapacidad, y la mejora de la calidad de vida y bienestar de los pacientes y sus familiares.

- Impulsar la adopción de medidas que hayan demostrado su efectividad, seguridad, eficiencia y sostenibilidad.

Es de destacar que en esta versión de la Estrategia en Salud Cardiovascular **no está contemplado el abordaje de las miocardiopatías**. De hecho se menciona que las miocardiopatías y cardiopatías familiares serán consideradas en futuras revisiones de la estrategia (Ministerio de Sanidad, 2022).

El abordaje de las enfermedades complejas, entre ellas las miocardiopatías, requiere de una adecuada disponibilidad de centros asistenciales altamente capacitados en este grupo de enfermedades.

En España, el Ministerio de Sanidad concede la acreditación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) a los centros que cumplan una serie de normas, como la consideración de los derechos de los pacientes, la implantación de un programa de garantía de calidad o la elaboración de un plan anual de auditoría (Ministerio de Sanidad, s.f.a).

Actualmente hay nueve CSUR en cardiopatías familiares, los cuales deben demostrar un amplio conocimiento y experiencia en el manejo de estas enfermedades y demostrar que cuentan con el equipo y el personal necesarios para brindar a los pacientes una atención de calidad (Ministerio de Sanidad, s.f.b).

Los CSUR deben cumplir además las siguientes condiciones:

- Cubrir todo el territorio nacional y atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia.
- Proporcionar atención en equipo multidisciplinar: atención sanitaria, apoyo a la confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar como consultor de las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes.
- Asegurar la continuidad de la atención entre cada etapa de la vida del paciente y entre los niveles de atención.
- Evaluar los resultados.
- Proporcionar capacitación a otros profesionales.

En 2016 la Sociedad Española de Cardiología puso en marcha el programa SEC-EXCELENTE, un proyecto para acreditar la calidad asistencial en los procesos y procedimientos más prevalentes e importantes en el área cardiovascular. Este programa se inscribe dentro del proyecto SEC-CALIDAD y se trata de un complejo proceso que integra la medición, la comparación con estándares, la auditoría para mejorar, y finalmente, la acreditación (SEC, s.f.).

En el último informe publicado por la SEC se describe que durante el período 2017-2021, 78 unidades de Insuficiencia Cardíaca de 14 comunidades autónomas solicitaron su acreditación. A 44 de esas unidades (un 56,4%) se les otorgó la acreditación definitiva, mientras que el 43,6% restante recibieron la acreditación provisional (Anguita-Sánchez et al., 2022).

Una de las áreas incluidas en este programa de acreditación de la excelencia es el de las cardiopatías familiares. El Comité Científico de la SEC ha establecido los estándares de calidad y los requisitos para la acreditación SEC-Excelente de las unidades de CF (Ripoll et al., 2019).

Diagnóstico y tratamiento de las miocardiopatías

Son varias las GPC disponibles para el diagnóstico y tratamiento de las miocardiopatías, la IC y las arritmias, entre ellas la Guía para el manejo de las miocardiopatías publicada recientemente por la Sociedad Europea de Cardiología (Arbelo et al., 2023; Zeppenfeld et al., 2022; Ommen et al., 2020; Elliott et al., 2014; Rapezzi et al., 2013).

Proceso diagnóstico

El diagnóstico de una miocardiopatía puede sospecharse por los síntomas, la presencia de un soplo, un electrocardiograma (ECG) anormal o un antecedente familiar de miocardiopatía o muerte súbita, y en esos casos es fundamental realizar un ecocardiograma (Arbelo et al., 2023; Ommen et al., 2020; Elliott et al., 2014).

Otras pruebas que pueden ser necesarias incluyen una prueba de esfuerzo, Holter ECG de 24 horas, resonancia magnética cardíaca, cateterismo, estudio electrofisiológico y estudio genético, entre otras (Arbelo et al., 2023; Fundación Española del Corazón [FEC], s.f.).

Pese a la disponibilidad de pruebas de alta complejidad para estudiar a los pacientes con sospecha de una miocardiopatía, se ha identificado una relevante variabilidad en el uso de esas pruebas (Gimeno et al., 2021; Mizia-Stec et al., 2021; Heliö et al., 2020; Charron et al., 2018).

Sin embargo uno de los principales retos que enfrenta el proceso diagnóstico de estas enfermedades es una adecuada sospecha diagnóstica y para ello es fundamental el papel de los clínicos con experiencia en miocardiopatías.

La resonancia magnética cardíaca (RMC) tiene un rol importante para el diagnóstico de las miocardiopatías, especialmente cuando la ecocardiografía no es concluyente, en pacientes con ventanas de imágenes ecocardiográficas deficientes o en casos de dudas sobre la colocación de un DAI (Ommen et al., 2020). La GPC de la Sociedad Europea de Cardiología (ESC³, por sus siglas en inglés) sobre el manejo de las miocardiopatías le asigna un rol aún más relevante a la RMC ya que recomienda la realización de este estudio en la evaluación inicial de los pacientes con miocardiopatías (Arbelo et al., 2023).

Pese a la relevancia de esta prueba diagnóstica, el uso de la RMC es inferior al recomendado, incluso en hospitales terciarios. De hecho, el Registro de Miocardiopatías

3. European Society of Cardiology.

de la ESC identificó que a menos del 30% de los pacientes se les había realizado este estudio dentro del primer año de seguimiento (Mizia-Stec et al., 2021). Es de destacar que sólo el 36,3% de los 443 pacientes incluidos por España en este Registro europeo accedieron a una resonancia magnética cardíaca en ese período.

Entre las causas de la infrautilización de esta prueba diagnóstica destacan una oferta insuficiente de equipos de resonancia magnética y de personal suficientemente entrenado.

Las pruebas genéticas están recomendadas para definir la causa de la miocardiopatía, estimar el pronóstico en el caso de genotipos con evidencia firme de asociación a tasas elevadas de eventos arrítmicos y disfunción sistólica, así como estimar el riesgo de complicaciones y guiar el tratamiento (Arbelo et al., 2023; Wilde et al., 2022; Zeppenfeld et al., 2022; Pinto et al., 2016; Elliott et al., 2014; Rapezzi et al., 2013).

Es de destacar que la principal utilidad del estudio genético es facilitar el estudio familiar ya que el resultado genético positivo permite estimar la probabilidad de recurrencia en familiares con mayor precisión. De hecho, se recomienda elaborar un árbol genealógico de al menos tres generaciones e investigar a cada miembro de la familia tras la confirmación diagnóstica de una miocardiopatía (Arbelo et al., 2023; Ommen et al., 2020; Barriales-Villa et al., 2016; Elliott et al., 2014).

Otro aspecto crucial de los estudios genéticos es su capacidad para estimar el riesgo de recurrencia de enfermedades en los descendientes, lo que es fundamental para proporcionar un asesoramiento reproductivo adecuado. Además, estos estudios son herramientas valiosas para guiar a individuos que portan variantes genéticas asociadas a miocardiopatías, como es el caso de la miocardiopatía arritmogénica. Esta orientación es esencial para tomar decisiones informadas sobre la elección de profesiones u ocupaciones que puedan incrementar el riesgo de eventos cardiovasculares adversos, como la muerte súbita, o la expresión acelerada del fenotipo cardíaco específico.

Pese al relevante papel de las pruebas genéticas en el estudio de las miocardiopatías existe una infrautilización en Europa. En el Registro de Miocardiopatías de la ESC, mencionado previamente, las pruebas genéticas sólo fueron realizadas en el 37,3% de los pacientes aunque con variaciones de acuerdo con el tipo de miocardiopatía y región (Heliö et al., 2020).

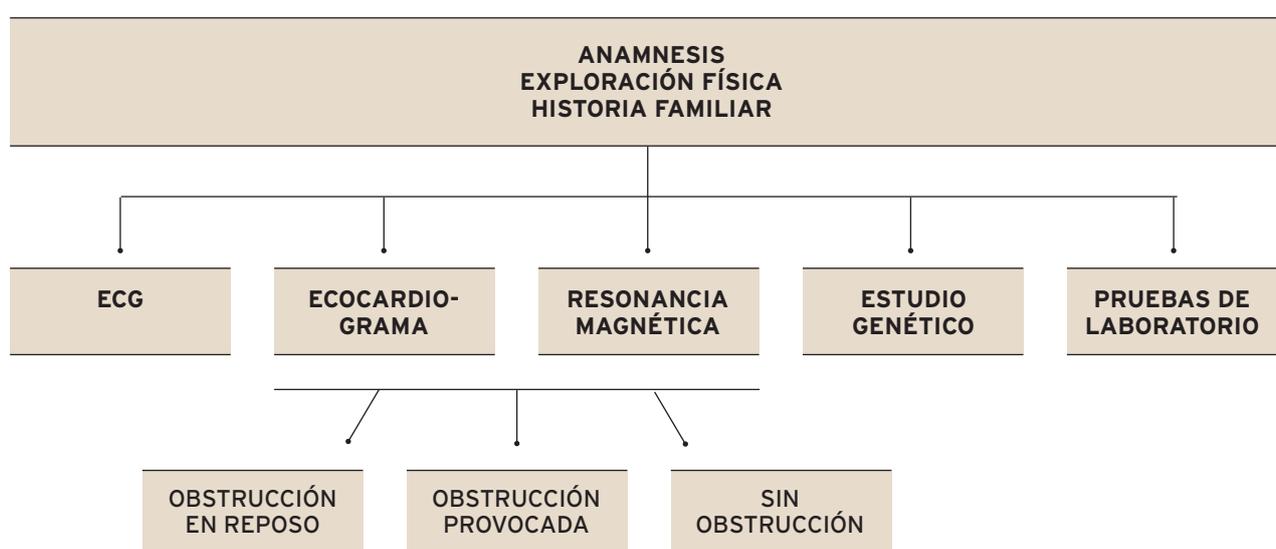
Diagnóstico de la MCH

En el gráfico 2 se presenta de manera resumida el abordaje diagnóstico inicial ante la sospecha de una MCH. La medición del grosor de la pared ventricular puede realizarse con cualquier técnica de imagen: ecocardiografía, RMC o tomografía computarizada (TC), aunque es de destacar que esta última prueba diagnóstica debería utilizarse cuando la ecocardiografía no es concluyente y la RMC no está disponible o está contraindicada (Arbelo et al., 2023; Ommen et al., 2020).

Los expertos coinciden en que la ecocardiografía es un método fundamental en la evaluación de la MCH, tanto para el diagnóstico como para la monitorización de la enfermedad (Elliott et al., 2014).

Es de destacar que en el caso de la MCH el estudio genético es una indicación Clase I según las últimas GPC europeas (Arbelo et al., 2023).

Gráfico 2
Algoritmo diagnóstico inicial en pacientes con sospecha de MCH



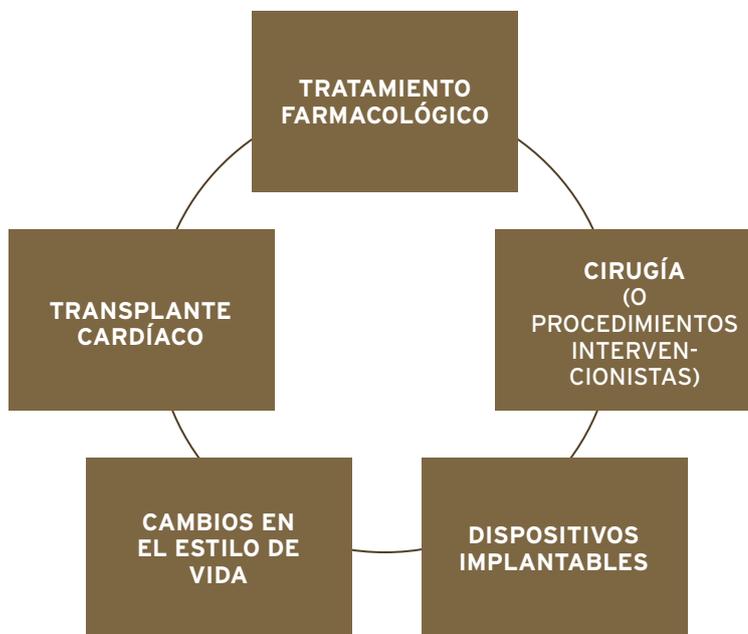
ECG: ELECTROCARDIOGRAMA.

FUENTE: ELABORACIÓN PROPIA A PARTIR DE ARBELO ET AL., 2023; MARON ET AL., 2022.

Abordaje terapéutico

El objetivo del tratamiento de los pacientes con miocardiopatías es mejorar los síntomas y prevenir las complicaciones, aunque no todos los pacientes necesitan tratamiento. Entre las alternativas terapéuticas se identifican una serie de fármacos y cambios en el estilo de vida, pero también tratamientos invasivos e incluso el trasplante cardíaco (gráfico 3).

Gráfico 3
Alternativas terapéuticas para el abordaje de las miocardiopatías



FUENTE: CARDIOMYOPATHIES MATTER, 2022.

Tratamiento de la MCH

La primera línea de tratamiento en la MCH obstructiva son los fármacos cronotropos negativos, como betabloqueantes, calcioantagonistas o disopiramida. Sin embargo, ninguno de estos fármacos es específico para el tratamiento de la MCH ni tienen ensayos clínicos randomizados que hayan demostrado su eficacia. Asimismo, tampoco abordan los mecanismos moleculares subyacentes (Borsari et al., 2022; Olivotto et al., 2020; Elliott et al., 2014).

En los pacientes que no tienen una adecuada respuesta a pesar de la terapia médica óptima se deben considerar tratamientos más invasivos como la reducción septal, incluida la miectomía septal quirúrgica, y la ablación septal con alcohol. Sin embargo, este tipo de procedimientos invasivos conlleva riesgos y se requiere de profesionales altamente experimentados (Olivotto et al., 2020; Ommen et al., 2020; Esteve et al., 2018; Elliott et al., 2014; FEC, s.f.).

La identificación de los pacientes con riesgo elevado de muerte súbita cardíaca es aún un reto en el abordaje de la MCH, pero resulta fundamental para seleccionar los pacientes que requieren la colocación de un DAI como profilaxis primaria o secundaria (O'Mahony et al., 2018; Elliott et al., 2014).

Retos y necesidades no cubiertas

Aún son varios los retos y las necesidades no cubiertas que enfrenta el abordaje de los pacientes con estas enfermedades, tal como han sido identificados en algunas iniciativas sobre enfermedades no transmisibles que se han implementado recientemente a nivel europeo (Comisión Europea, 2022a; European Alliance for Cardiovascular Health [EACH], 2022).

Los retos y necesidades no cubiertas se relacionan con diferentes aspectos del abordaje de estas enfermedades, entre ellos, la concienciación de los diferentes actores sobre la relevancia de las miocardiopatías, el proceso diagnóstico, el tratamiento e incluso el seguimiento de los pacientes.

A continuación se describen los principales retos y necesidades no cubiertas:

- » **Diagnóstico precoz**, ya que existe un infradiagnóstico e incluso un diagnóstico tardío de las miocardiopatías, lo cual impide un tratamiento adecuado y favorece la aparición de complicaciones potencialmente prevenibles (Maron, 2018; Elliott et al., 2014).

Por ello es necesario sensibilizar a los profesionales sanitarios de diferentes especialidades sobre la necesidad de **aprovechar cada contacto de los pacientes con el sistema de salud** y en caso de que se sospeche una miocardiopatía, derivarle al cardiólogo. Asimismo, es importante **reducir las brechas de formación** que tienen muchos médicos y enfermeras en relación con las miocardiopatías, incluso los especialistas en medicina interna, pediatría y cardiología (Magnusson & Mörner, 2020).

- » **Derivación oportuna al especialista en cardiología**, preferentemente a profesionales expertos en miocardiopatías, a fin de implementar el proceso diagnóstico más adecuado y el tratamiento en caso de la confirmación diagnóstica (Zeppenfeld et al., 2022; Stiles et al., 2021; Pelliccia et al., 2020; Barriales-Villa et al., 2016; Elliott et al., 2014; Charron et al., 2010).
- » **Variabilidad en la Práctica Médica**, tanto en el diagnóstico como en el tratamiento. En los casos donde se sospecha una miocardiopatía son varias las pruebas recomendadas para el estudio de esos pacientes, la eventual evaluación de riesgo y decidir el tratamiento más adecuado. Pero se ha descrito una importante variabilidad en la realización de las pruebas diagnósticas por lo que es necesario homogeneizar el proceso diagnóstico (Wilde et al., 2022; Gimeno et al., 2021; Heliö et al., 2020; Elliott et al., 2014; Rapezzi et al., 2013).

También se observa variabilidad en la tasa de uso de algunas opciones terapéuticas como los DAI y marcapasos, así como la ablación con catéter (Gimeno et al., 2021; Timmis et al., 2021; Charron et al., 2018).

- » **Inequidades en el acceso:** se observa que los pacientes con ECV (entre ellos, quienes padecen una miocardiopatía) se enfrentan a inequidades en el acceso entre países europeos e incluso entre regiones de un mismo país. Ello se debe principalmente a la desigual distribución de los servicios de cardiología y cirugía cardiovascular (EACH, 2022; Timmis et al., 2022).
- » **Cribado familiar,** el cual puede incluir pruebas clínicas y genéticas, de acuerdo con las recomendaciones de cada país (Wilde et al., 2022; Zeppenfeld et al., 2022; Elliott et al., 2014; Charron et al., 2010). Pese a que, como se mencionó previamente, el cribado debería realizarse en los familiares cercanos de cada paciente con diagnóstico de miocardiopatía y que ha demostrado ser una estrategia coste-efectiva a largo plazo, aún hay un importante espacio para mejorar las tasas de uso de esta práctica (Catchpool et al., 2019; Wordsworth et al., 2010; Charron et al., 2010).
- » **Abordaje multidisciplinar:** la atención de los pacientes con miocardiopatías debe estar liderada por cardiólogos expertos en estas enfermedades, pero es recomendable incluir otros profesionales, entre ellos enfermeras especializadas en miocardiopatías o IC, y psicólogos (Arbelo et al., 2023). Cuando sea posible es recomendable que la asistencia de los pacientes con miocardiopatía se realice en **Unidades Especializadas en Cardiopatías Familiares** ya que ello se asocia con un aumento de la tasa de cribado familiar de las miocardiopatías y podría mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias (Negreira-Camaño et al., 2021; Ommen et al., 2020; Pelliccia et al., 2020; Charron et al., 2018; Barriales-Villa et al., 2016).
- » **Resultados mejorables en el tratamiento farmacológico de las miocardiopatías,** ya que los tratamientos disponibles no son específicos para este grupo de enfermedades y no cambian el curso de la enfermedad, lo cual lleva a que muchos pacientes deban ser tratados de manera invasiva. Muchos pacientes siguen desarrollando IC y arritmias, y tienen un elevado riesgo de muerte. Ello ha sido reconocido en el Registro de Miocardiopatías de la ESC donde se ha identificado que casi el 8% de los pacientes tiene un evento cardiovascular mayor durante el primer año de seguimiento (Butzner et al., 2022; Gimeno et al., 2021; Pujades-Rodríguez et al., 2018).
- » **Aprovechamiento de las herramientas digitales,** para mejorar la eficiencia, el acceso y la calidad de los cuidados (Tromp et al., 2022; Fahy & Williams, 2021). Entre las herramientas digitales destacan la Historia Clínica Digital, la Telemedicina y el uso de aplicaciones móviles. Un mayor aprovechamiento de estas dos últimas herramientas permite la monitorización y rehabilitación de los pacientes en sus domicilios y la posibilidad de capacitar al paciente en su autocuidado (EHN, 2020; Tersalvi et al., 2020).

- » **Mejorar la coordinación entre profesionales de diferentes niveles asistenciales**, especialmente tras la hospitalización ya que una mayor coordinación reduce el riesgo de rehospitalizaciones.
- » **Empoderamiento de las Asociaciones de Pacientes**, lo cual permitirá su participación en la toma de decisiones. Asimismo, el empoderamiento de las Asociaciones de Pacientes permitirá fortalecer el rol de estas organizaciones en la sensibilización y en la formación de la ciudadanía en cardioprotección, así como colaborar en actividades de apoyo psicológico de los pacientes y en la organización de grupos de ayuda mutua.
- » **Mayor investigación para favorecer la innovación**: ello permitirá incrementar el número de Ensayos Clínicos Aleatorizados y a partir de ello, mejorar la evidencia disponible para el abordaje de estas enfermedades (Elliott et al., 2014). Actualmente, la financiación de la investigación en ECV es inferior a la que reciben las investigaciones relacionadas con el cáncer e incluso las ECV no han sido priorizadas en el programa de investigación europeo Horizon 2020 (EACH, 2022; Timmis et al., 2021).

Adicionalmente, este tipo de patologías necesitaría un abordaje diferente en la elección de los objetivos primarios de los ensayos clínicos. La baja tasa de eventos graves en algunos tipos de miocardiopatías, como la MCH, harían necesarios periodos de seguimientos excesivamente prolongados en los estudios. Por ello, para evaluar la eficacia y seguridad de los nuevos fármacos en los ensayos clínicos, se considera adecuado el uso de variables subrogadas que se correlacionen con el pronóstico del paciente (Greene et al., 2018).

- » **Concienciación de los profesionales sanitarios y los decisores políticos**: pese a que las miocardiopatías son un serio problema de salud pública, no se le presta suficiente atención a este grupo de ECV por lo que queda un largo camino por recorrer para mejorar la concienciación de los profesionales sanitarios y los decisores políticos sobre las miocardiopatías.
- » **Adecuada coordinación con los médicos forenses**: de forma que se realice la evaluación sistemática a los familiares tras un caso de muerte súbita en un sujeto que padecía una miocardiopatía. Actualmente esta atención es muy heterogénea en las distintas CCAA.

Iniciativas europeas para mejorar los resultados de las miocardiopatías

Son varias las iniciativas que se han implementado a nivel de la Unión Europea (UE) con el objetivo de mejorar el abordaje de las ECV, algunas de las cuales están específicamente dirigidas a las miocardiopatías.

- » La Comisión Europea (2022a) ha puesto en marcha **Healthier together - EU Non-Communicable Disease Initiative (EU NCD Initiative)** para el período 2022-2027 con el objetivo de ayudar a los países de la UE a identificar y aplicar políticas y acciones eficaces para reducir la carga de las principales enfermedades no transmisibles (ENT) y mejorar la salud y el bienestar de los ciudadanos. Esta iniciativa, que cuenta con el apoyo del **portal de mejores prácticas de la UE**, promueve la prevención y el abordaje holístico de los cuidados en un grupo de cinco enfermedades, entre ellas las ECV.

Para ello, esta Iniciativa identifica tres áreas prioritarias relacionadas con las ECV, aunque destaca la importancia de que sea cada país quien defina las prioridades de acuerdo con las características de su población. Las áreas prioritarias relacionadas con las ECV son las siguientes: (i) Prevención de la aparición y el progreso de las ECV; (ii) Detección precoz de las enfermedades cardiovasculares; y (iii) Mejorar el acceso a la atención de alta calidad y apoyar el autocuidado.

Pese a que las miocardiopatías han sido incluidas en el listado de ECV de esta iniciativa no se ha identificado ninguna acción concreta destinada a este grupo de cardiopatías familiares.

- » Otra de las iniciativas europeas es **Horizon Europe**, el mayor programa de financiación de la UE para investigación e innovación. En el marco de esta iniciativa, durante 2022 el Consejo Europeo de Innovación (EIC⁴, por sus siglas en inglés) apoyó una serie de retos denominados **Desafío Pathfinder**. Uno de esos retos está orientado a la cardiogenómica con el objetivo de abordar las brechas existentes en el diagnóstico y tratamiento de las ECV, entre ellas las miocardiopatías (Consejo Europeo de Innovación, 2022).
- » Por su parte, el denominado **EU4Health**, establecido por el Parlamento Europeo y el Consejo (2021), ofrece financiación de la UE para la salud y con ello genera oportunidades para mejorar la detección y la atención de las miocardiopatías.

4. European Innovation Council.

- » **ERN GUARD-Heart**, la Red Europea de Referencia cuyo objetivo es abordar enfermedades y afecciones complejas o raras que requieren un tratamiento altamente especializado y una concentración de conocimientos y recursos. La misión de esta red virtual es facilitar el acceso al diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras y complejas del corazón y su foco principal son las enfermedades cardíacas de transmisión genética (ERN Guard-Heart, s.f.).

Actualmente participan de esta red 44 centros de salud de 16 Estados miembros de la UE, entre ellos varios hospitales españoles (siete hospitales de Barcelona, Madrid, Murcia y Sevilla) y 15 asociaciones de pacientes de toda Europa que forman parte del grupo de defensa del paciente europeo (ERN Guard Heart Epag).

- » Un aspecto muy relevante para el abordaje de este grupo de enfermedades complejas de baja prevalencia es el acceso a los datos de salud y el potencial que ofrece el intercambio y el uso protegido de los datos sanitarios. Por ello, la Comisión Europea (2022b) ha desarrollado el **Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS⁵)**, por sus siglas en inglés), un ecosistema específico para la salud formado por reglas, normas y prácticas comunes, infraestructuras y un marco de gobernanza. Su principal objetivo es empoderar a las personas con el fin de que puedan tener un mayor control y acceso digital a sus datos sanitarios personales electrónicos, tanto a escala nacional como de la UE, así como apoyar su libre circulación, fomentando un auténtico mercado único para los sistemas de historiales médicos electrónicos, los productos sanitarios pertinentes y los sistemas de Inteligencia Artificial (IA) de alto riesgo. Asimismo, este Espacio de Datos debe contribuir a la investigación y al desarrollo de terapias innovadoras.
- » **EU Directive on patients' rights in cross-border healthcare**, una Directiva fundamental para varias de las iniciativas europeas descritas previamente, especialmente ERN GUARD-Heart y EHDA. Esta Directiva podría aprovecharse para mejorar el acceso transfronterizo a la atención especializada de las miocardiopatías (Cardiomyopathies Matter, 2022).

5. European Health Data Space.

Llamamiento a un Plan de Acción

A partir de la identificación de los retos y las necesidades no cubiertas descritas previamente, varias organizaciones europeas hacen un llamamiento a la acción para favorecer la sensibilización de los decisores políticos y mejorar el abordaje de estas enfermedades, especialmente en la detección precoz, la realización de pruebas genéticas para los pacientes y sus familias, así como un mejor aprovechamiento de la innovación.

A continuación, se describen una serie de acciones prioritarias que deberían implementar los responsables nacionales de la toma de decisiones para mejorar el abordaje de las miocardiopatías.

- » **Promover iniciativas legislativas que garanticen un acceso universal y equitativo de los pacientes a las medidas diagnósticas y terapéuticas recomendadas por las Guías Europeas de Miocardiopatías.** Entre esas medidas se incluyen: estudios genéticos, pruebas de imagen cardiaca avanzada, fármacos, dispositivos, técnicas quirúrgicas e intervencionistas, etc.
- » **Favorecer la creación de nuevas Unidades de Cardiopatías Familiares, en los lugares donde aún no se cuente con ellas, y esté identificada su necesidad.** Todo ello para procurar un modelo de atención estructurado y multidisciplinar de los pacientes con miocardiopatías. Estas Unidades deberían incluir especialistas en el manejo clínico de las miocardiopatías, así como profesionales con conocimientos en genética cardiovascular, y en brindar asesoramiento genético, reproductivo y atención psicológica a los pacientes afectados y sus familiares.
- » **Establecer una regulación que garantice el estudio de la muerte súbita cardiaca, y que incluya además de la realización de los estudios anatómopatológicos, histopatológicos, bioquímicos y toxicológicos, el estudio genético de muestras biológicas del paciente (autopsia molecular).** Todo ello con la finalidad de incrementar el rendimiento del estudio etiológico y estimar de forma más precisa el pronóstico (riesgo de recurrencia) en los familiares.

Para ello, se podría considerar el ejemplo de Dinamarca, país que ha elaborado un plan nacional específico en el que se investiga genéticamente toda muerte en menores de 35 años. Dicho plan nacional está respaldado por ley y ha cambiado drásticamente el abordaje que se hace en ese país.

- » **Promover las Asociaciones de Pacientes relacionadas con las Miocardiopatías y la participación de los pacientes en esas entidades.** Ello favorecerá la participación de los pacientes en el proceso de toma de decisiones en asuntos relacionados a las políticas sanitarias sobre miocardiopatías.
- » **Fomentar la divulgación del conocimiento sobre las miocardiopatías entre los profesionales sanitarios, los estudiantes de Medicina y la sociedad en su conjunto,** con el fin de lograr un diagnóstico temprano, el tratamiento más adecuado y la derivación oportuna a las Unidades Especializadas en estas enfermedades.
- » **Apoyar la investigación y la innovación en el diagnóstico y tratamiento de las miocardiopatías tanto en áreas de investigación ya existentes como en nuevas áreas.**
- » **Incluir rotaciones específicas dedicadas a las Cardiopatías Familiares dentro del programa de formación del Médico Interno Residente (MIR) en Cardiología a nivel nacional.** Esta iniciativa busca mejorar la capacitación y experiencia de los futuros cardiólogos en el diagnóstico, manejo y seguimiento de enfermedades cardíacas genéticas, permitiendo un abordaje más especializado y eficaz en el cuidado de los pacientes.

Referencias

- Anguita-Sánchez M, González-Costello J, Recio-Mayoral A, Rodríguez-Lambert JL, Iñiguez-Romo A, Ruiz-Mateas F, Elola-Somoza J; Board of the Spanish Society of Cardiology. (2022). Centres of excellence in heart failure: results of an accreditation programme in Spain (2017-2021). *ESC Heart Fail.* Oct;9(5):3649-3654. <https://doi.org/10.1002/ehf2.14029>
- Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, Bezzina CR, Biagini E, Blom NA, de Boer RA, De Winter T, Elliott PM, Flather M, Garcia-Pavia P, Haugaa KH, Ingles J, Jurcut RO, Klaassen S, Limongelli G, ..., Kaski JP; ESC Scientific Document Group. (2023). 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J.* Aug 25;ehad194. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>
- Bagnall RD, Weintraub RG, Ingles J, Dufloy J, Yeates L, Lam L, Davis AM, Thompson T, Connell V, Wallace J, Naylor C, Crawford J, Love DR, Hallam L, White J, Lawrence C, Lynch M, Morgan N, James P, ... Semsarian C. (2016). A Prospective Study of Sudden Cardiac Death among Children and Young Adults. *N Engl J Med.* Jun 23;374(25):2441-52. <https://doi.org/10.1056/nejmoa1510687>
- Barriales-Villa R, Gimeno-Blanes JR, Zorio-Grima E, Ripoll-Vera T, Evangelista-Masip A, Moya-Mitjans A, Serratos-Fernández L, Albert-Brotos DC, García-Pinilla JM, García-Pavía P. (2016). Plan of Action for Inherited Cardiovascular Diseases: Synthesis of Recommendations and Action Algorithms. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed).* Mar;69(3):300-9. <https://doi.org/10.1016/j.rec.2015.11.029>
- Batzner A, Schäfers HJ, Borisov KV, Seggewiß H. (2019). Hypertrophic Obstructive Cardiomyopathy. *Dtsch Arztebl Int.* Jan 25;116(4):47-53. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2019.0047>
- Borsari W, Davis L, Meiers E, Salberg L, Barbara McDonough. (2022). Living with hypertrophic cardiomyopathy: a patient's perspective. *Future Cardiol.* Jan;18(1):43-50. <https://doi.org/10.2217/fca-2021-0091>
- Brownrigg JR, Leo V, Rose J, Low E, Richards S, Carr-White G, Elliott PM. (2022). Epidemiology of cardiomyopathies and incident heart failure in a population-based cohort study. *Heart.* Aug 11;108(17):1383-1391. <https://doi.org/10.1136/heartjnl-2021-320181>
- Butzner M, Rowin E, Yakubu A, Seale J, Robertson LA, Sarocco P, Maron MS. (2022). Clinical Characteristics and Healthcare Resource Utilization among Patients with Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy Treated in a Range of Settings in the United States. *J Clin Med.* Jul 4;11(13):3898. <https://doi.org/10.3390/jcm11133898>
- Cardim N, Brito D, Rocha Lopes L, Freitas A, Araújo C, Belo A, Gonçalves L, Mimoso J, Olivotto I, Elliott P, Madeira H; participating centres. (2018). The Portuguese Registry of Hypertrophic Cardiomyopathy: Overall results. *Rev Port Cardiol (Engl Ed).* Jan;37(1):1-10. English, Portuguese. <https://doi.org/10.1016/j.repc.2017.08.005>
- Cardiomyopathies Matter. (2022). *A Policy Roadmap to improve cardiomyopathy detection and care in Europe.* Disponible en: <https://cardiomyopathiesmatter.org/roadmap/>
- Cardiomyopathy UK. (2017). *Emotional wellbeing and mental health. Living with the impact of cardiomyopathy.* Disponible en: <https://www.cardiomyopathy.org/sites/default/files/2021-04/emotional-wellbeing-and-mental-health-october-2017.pdf>
- Castelletti S, Gray B, Basso C, Behr ER, Crotti L, Elliott PM, Gonzalez Corcia CM, D'Ascenzi F, Ingles J, Loeys B, Pantazis A, Pieles GE, Saenen J, Sarquella Brugada G, Sanz de la Garza M, Sharma S, Van Craenebroek EM, Wilde A, Papadakis M. (2022). Indications and utility of cardiac genetic testing in athletes. *Eur J Prev Cardiol.* Sep 7;29(12):1582-1591. <https://doi.org/10.1093/eurjpc/zwac080>
- Catchpool M, Ramchand J, Martyn M, Hare DL, James PA, Trainer AH, Knight J, Goranitis I. (2019). A cost-effectiveness model of genetic testing and periodical clinical screening for the evaluation of families with dilated cardiomyopathy. *Genet Med.* Dec;21(12):2815-2822. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0582-2>

- Cecchi F, Olivetto I, Betocchi S, Rapezzi C, Conte MR, Sinagra G, Zachara E, Gavazzi A, Rordorf R, Carnemolla G, Porcu M, Nistri S, Gruppillo P, Giampaoli S. (2005). The Italian Registry for hypertrophic cardiomyopathy: a nationwide survey. *Am Heart J*. Nov;150(5):947-54. <https://doi.org/10.1016/j.ahj.2005.01.005>
- Charron P, Arad M, Arbustini E, Basso C, Bilinska Z, Elliott P, Helio T, Keren A, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Perrot A, Rapezzi C, Ristic A, Seggewiss H, van Langen I, Tavazzi L; European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. (2010). Genetic counselling and testing in cardiomyopathies: a position statement of the European Society of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. Nov;31(22):2715-26. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq271>
- Charron P, Elliott PM, Gimeno JR, Caforio ALP, Kaski JP, Tavazzi L, Tendera M, Maupain C, Laroche C, Rubis P, Jurcut R, Calò L, Heliö TM, Sinagra G, Zdravkovic M, Kavoliuniene A, Felix SB, Grzybowski J, Losi MA, ..., Maggioni AP; EORP Cardiomyopathy Registry Investigators. (2018). The Cardiomyopathy Registry of the EURObservational Research Programme of the European Society of Cardiology: baseline data and contemporary management of adult patients with cardiomyopathies. *Eur Heart J*. May 21;39(20):1784-1793. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehx819>
- Ciabatti M, Fumagalli C, Beltrami M, Vignini E, Martinese L, Tomberli A, Zampieri M, Bertini A, Carrassa G, Marchi A, Berteotti M, Cappelli F, Bolognese L, Pieroni M, Olivetto I. (2020). Prevalence, causes and predictors of cardiovascular hospitalization in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Int J Cardiol*. Nov 1;318:94-100. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2020.07.036>
- Comín-Colet J, Garin O, Lupón J, Manito N, Crespo-Leiro MG, Gómez-Bueno M, Ferrer M, Artigas R, Zapata A, Elosua R; VALIC-KC study group. Validation of the Spanish version of the Kansas city cardiomyopathy questionnaire. *Rev Esp Cardiol*. 2011 Jan;64(1):51-8. English, Spanish. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2010.10.003>
- Comisión Europea. (2022a). **Healthier Together EU non-communicable diseases initiative**. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/system/files/2022-06/eu-ncd-initiative_publication_en_0.pdf
- Comisión Europea. (2022b). **Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EEDS)**. Recuperado el día 21 de julio de 2023 de https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space_es
- Consejo Europeo de Innovación. (2022). **EIC Pathfinder Challenges 2022**. Recuperado el día 21 de julio de 2023 de https://eic.ec.europa.eu/eic-funding-opportunities/eic-pathfinder/eic-pathfinder-challenges-2022_en
- Cox S, O'Donoghue AC, McKenna WJ, Steptoe A. (1997). Health related quality of life and psychological wellbeing in patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Heart*. Aug;78(2):182-7. <https://doi.org/10.1136/hrt.78.2.182>
- de Asmundis C, Brugada P. (2013). Epidemiología de la muerte súbita cardíaca. *Rev Esp Cardiol Supl*. 13(A):2-6. <https://www.revespcardiol.org/es-pdf-S1131358713700608>
- Eckart RE, Shry EA, Burke AP, McNear JA, Appel DA, Castillo-Rojas LM, Avedissian L, Pearse LA, Potter RN, Tremaine L, Gentlesk PJ, Huffer L, Reich SS, Stevenson WG; Department of Defense Cardiovascular Death Registry Group (2011). Sudden death in young adults: an autopsy-based series of a population undergoing active surveillance. *J Am Coll Cardiol*. Sep 13;58(12):1254-61. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.01.049>
- Elliott PM, Anastakis A, Borger MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, Hagege AA, Lafont A, Limongelli G, Mahrholdt H, McKenna WJ, Mogensen J, Nihoyannopoulos P, Nistri S, Pieper PG, Pieske B, Rapezzi C, Rutten FH, Tillmanns C, Watkins H. (2014). 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy: the Task Force for the Diagnosis and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy of the European Society of Cardiology (ESC). *Eur Heart J*. Oct 14;35(39):2733-79. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu284>
- ERN Guard-Heart. (Sin Fecha). **European Reference Networks**. Recuperado el día 21 de julio de 2023 de <https://guardheart.ern-net.eu/>
- Esteve MA, Cánovas SJ, Gimeno JR. (2018). Miocardiopatía hipertrófica en 2018: ¿en qué punto estamos? *CardiCore*. 5 3(4):148-151. <https://www.elsevier.es/es-revista-cardiCore-298-articulo-miocardiopatia-hipertrofica-2018-en-que-S1889898X18300598>

- European Alliance for Cardiovascular Health [EACH]. (2022). **A European Cardiovascular Health Plan: The need and the ambition**. Disponible en: https://www.cardiovascular-alliance.eu/wp-content/uploads/2022/05/EACH-Plan-Final_130522.pdf
- European Heart Network [EHN]. (2017). **European cardiovascular disease statistics. 2017 edition**. Disponible en: <https://ehnhheart.org/cvd-statistics/cvd-statistics-2017.html>
- EHN. (2020). **What is the value of digital tools for cardiovascular patients?** Disponible en: <https://ehnhheart.org/publications-and-papers/publications/1285:digital-tools-cardiovascular-patients.html>
- European Society of Cardiology [ESC]. (Sin Fecha). **Registro de Miocardiopatías y Miocarditis**. Recuperado el día 23 de mayo de 2023 de <https://www.escardio.org/Research/Registries-&-surveys/Observational-research-programme/Cardiomyopathy-and-Myocarditis-Registry>
- Fahy N, Williams GA. (2021). **Use of digital health tools in Europe: before, during and after COVID-19**. World Health Organization. Regional Office for Europe. Disponible en: <https://apps.who.int/iris/handle/10665/345091>
- Fernández Lozano I, Osca Asensi J, Alzueta Rodríguez J. (2022). Registro español de desfibrilador automático implantable. XVIII informe oficial de la Asociación del Ritmo Cardíaco de la Sociedad Española de Cardiología (2021). **Rev Esp Cardiol**. 75(11):936-948. <https://www.revespcardiol.org/es-pdf-S0300893222003244>
- Fundación Española del Corazón [FEC]. (Sin Fecha). **Miocardiopatía Hipertrofica**. Recuperado el día 6 de julio de 2023 de <https://fundaciondelcorazon.com/informacion-para-pacientes/enfermedades-cardiovasculares/cardiopatias-familiares-y-genetica/miocardiopatias/miocardiopatia-hipertrofica.html>
- Galve Basilio E, Alfonso Manterola F, Ballester Rodés M, Castro Beiras A, Fernández de Soria Pantoja R, Penas Lado M, Sánchez Domínguez J. (2000). Guías de práctica clínica de la Sociedad Española de Cardiología en miocardiopatías y miocarditis. **Rev Esp Cardiol**. 53: 360-393. <https://www.revespcardiol.org/es-guias-practica-clinica-sociedad-espanola-articulo-X0300893200093449>
- Gimeno JR, Elliott PM, Tavazzi L, Tendera M, Kaski JP, Laroche C, Barriales-Villa R, Seferovic P, Biagini E, Arbustini E, Lopes LR, Linhart A, Mogensen J, Hagege A, Espinosa MA, Saad A, Maggioni AP, Caforio ALP, Charron PH; EORP Cardiomyopathy Registry Investigators group. (2021). Prospective follow-up in various subtypes of cardiomyopathies: insights from the ESC EORP Cardiomyopathy Registry. **Eur Heart J Qual Care Clin Outcomes**. Mar 15;7(2):134-142. <https://doi.org/10.1093/ehjqcco/qcaa075>
- Greene SJ, Mentz RJ, Fluzat M, Butler J, Solomon SD, Ambrosy AP, Mehta C, Teerlink JR, Zannad F, O'Connor CM. (2018). Reassessing the Role of Surrogate End Points in Drug Development for Heart Failure. **Circulation**. Sep 4;138(10):1039-1053. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.118.034668>
- Heliö T, Elliott P, Koskenvuo JW, Gimeno JR, Tavazzi L, Tendera M, Kaski JP, Mansencal N, Bilińska Z, Carr-White G, Damy T, Frustaci A, Kindermann I, Ripoll-Vera T, Čelutkienė J, Axelsson A, Lorenzini M, Saad A, Maggioni AP, ..., Charron P; EORP Cardiomyopathy Registry Investigators Group. (2020). ESC EORP Cardiomyopathy Registry: real-life practice of genetic counselling and testing in adult cardiomyopathy patients. **ESC Heart Fail**. Oct;7(5):3013-3021. <https://doi.org/10.1002/ehf2.12925>
- Ho CY, Day SM, Ashley EA, Michels M, Pereira AC, Jacoby D, Cirino AL, Fox JC, Lakdawala NK, Ware JS, Caleshu CA, Helms AS, Colan SD, Girolami F, Cecchi F, Seidman CE, Sajeev G, Signorovitch J, Green EM, Olivetto I. (2018). Genotype and Lifetime Burden of Disease in Hypertrophic Cardiomyopathy: Insights from the Sarcomeric Human Cardiomyopathy Registry (SHaRe). **Circulation**. Oct 2;138(14):1387-1398. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.117.033200>
- Hobbs FD, Kenkre JE, Roalfe AK, Davis RC, Hare R, Davies MK. (2002). Impact of heart failure and left ventricular systolic dysfunction on quality of life: a cross-sectional study comparing common chronic cardiac and medical disorders and a representative adult population. **Eur Heart J**. Dec;23(23):1867-76. <https://doi.org/10.1053/ehhj.2002.3255>
- Hurst M, Zema C, Krause T, Sandler B, Lemmer T, Christodoulou J, Alexander D, Osman F. (2022). EE487 Quantifying the Economic Burden of Obstructive Hypertrophic Cardiomyopathy (HCM) in the UK. **Value in Health**. Volume 25, Issue 12, Supplement, S151. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2022.09.730>

- Husser D, Ueberham L, Jacob J, Heuer D, Riedel-Heller S, Walker J, Hindricks G, Bollmann A. (2018). Prevalence of clinically apparent hypertrophic cardiomyopathy in Germany-An analysis of over 5 million patients. *PLoS One*. May 3;13(5):e0196612. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0196612>
- Instituto Nacional de Estadística [INE]. (2023a). *Principales series desde 1971. Población residente por fecha, sexo y edad*. Recuperado el día 30 de junio de 2023 de <https://www.ine.es/jaxiT3/Tabla.htm?t=10256>
- INE. (2023b). *Encuesta de morbilidad hospitalaria. Año 2021*. Recuperado el día 11 de septiembre de 2023 de https://www.ine.es/dyngs/INEbase/es/operacion.htm?c=Estadistica_C&cid=1254736176778&menu=ultiDatos&idp=1254735573175
- INE. (2023c). *Defunciones según la Causa de Muerte*. Recuperado el día 11 de septiembre de 2023 de <https://www.ine.es/jaxiT3/Tabla.htm?t=7947>
- Lannou S, Mansencal N, Couchoud C, Lassalle M, Dubourg O, Stengel B, Jacquelinet C, Charron P. (2020). The Public Health Burden of Cardiomyopathies: Insights from a Nationwide Inpatient Study. *J Clin Med*. Mar 27;9(4):920. <https://doi.org/10.3390%2Fjcm9040920>
- Lesyuk W, Kriza C, Kolominsky-Rabas P. (2018). Cost-of-illness studies in heart failure: a systematic review 2004-2016. *BMC Cardiovasc Disord*. May 2;18(1):74. <https://doi.org/10.1186/s12872-018-0815-3>
- Liu Q, Li D, Berger AE, Johns RA, Gao L. (2017). Survival and prognostic factors in hypertrophic cardiomyopathy: a meta-analysis. *Sci Rep*. Sep 20;7(1):11957. <https://doi.org/10.1038/s41598-017-12289-4>
- Lopes LR, Aung N, van Duijvenboden S, Munroe PB, Elliott PM, Petersen SE. (2021). Prevalence of Hypertrophic Cardiomyopathy in the UK Biobank Population. *JAMA Cardiol*. Jul 1;6(7):852-854. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2021.0689>
- Lorenzini M, Anastasiou Z, O'Mahony C, Guttman OP, Gimeno JR, Monserrat L, Anastasakis A, Rapezzi C, Biagini E, Garcia-Pavia P, Limongelli G, Pavlou M, Elliott PM; Hypertrophic Cardiomyopathy Outcomes investigators. (2020). Mortality Among Referral Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy vs the General European Population. *JAMA Cardiol*. Jan 1;5(1):73-80. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2019.4534>
- Magnusson P, Mörner S, Gadler F, Karlsson J. (2016). Health-related quality of life in hypertrophic cardiomyopathy patients with implantable defibrillators. *Health Qual Life Outcomes*. Apr 14;14:62. <https://doi.org/10.1186%2F12955-016-0467-x>
- Magnusson P, Mörner S. (2020). Current Knowledge of Hypertrophic Cardiomyopathy Among Health Care Providers in Sweden. *Cureus*. Dec 22;12(12):e12220. <https://doi.org/10.7759/cureus.12220>
- Marcus FI, McKenna WJ, Sherrill D, Basso C, Bauce B, Bluemke DA, Calkins H, Corrado D, Cox MG, Daubert JP, Fontaine G, Gear K, Hauer R, Nava A, Picard MH, Protonotarios N, Saffitz JE, Sanborn DM, Steinberg JS, ..., Zareba W. (2010). Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia: proposed modification of the task force criteria. *Circulation*. Apr 6;121(13):1533-41. <https://doi.org/10.1161%2FCIRCULATIONAHA.108.840827>
- Maron BJ. (2018). Clinical Course and Management of Hypertrophic Cardiomyopathy. *N Engl J Med*. Aug 16;379(7):655-668. <https://doi.org/10.1056/nejmra1710575>
- Maron BJ, Desai MY, Nishimura RA, Spirito P, Rakowski H, Towbin JA, Rowin EJ, Maron MS, Sherrid MV. Diagnosis and Evaluation of Hypertrophic Cardiomyopathy: JACC State-of-the-Art Review. *J Am Coll Cardiol*. 2022 Feb 1;79(4):372-389. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2021.12.002>
- McDonagh TA, Metra M, Adamo M, Gardner RS, Baumbach A, Böhm M, Burri H, Butler J, Čelutkienė J, Chioncel O, Cleland JGF, Coats AJS, Crespo-Leiro MG, Farmakis D, Gilard M, Heyman S, Hoes AW, Jaarsma T, Jankowska EA, ..., y Grupo de Documentos Científicos de la ESC. (2022). Guía ESC 2021 sobre el diagnóstico y tratamiento de la insuficiencia cardiaca aguda y crónica. *Rev Esp Cardiol*. 75:458-6510.1016/j.recesp.2021.11.012. <https://www.revespcardiol.org/es-guia-esc-2021-sobre-el-articulo-S0300893221005236>
- McKenna WJ, Judge DP. (2022). Epidemiology of the inherited cardiomyopathies. *Nat Rev Cardiol*. Jan;18(1):22-36. <https://doi.org/10.1038/s41569-020-0428-2>
- Ministerio de Sanidad. (Sin Fecha a). *Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud*. Recuperado el día 1 de junio de 2023 de <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>

- Ministerio de Sanidad. (Sin Fecha b). **RELACIÓN DE CENTROS, SERVICIOS Y UNIDADES DE REFERENCIA (CSUR) DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD DESIGNADOS PARA LA ATENCIÓN O REALIZACIÓN DE LAS PATOLOGÍAS O PROCEDIMIENTOS QUE SE INDICAN.** Recuperado el día 1 de junio de 2023 de <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/ListaCSUR.pdf>
- Ministerio de Sanidad. (Sin Fecha c). **Hospitales de Agudos del Sistema Nacional de Salud (SNS): coste medio* (C.M.) en euros según tipo de actividad asistencial y procesos de mayor coste.** https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/CMBD/2021Procesos_mayor_coste_medio.pdf
- Ministerio de Sanidad. (Sin Fecha d). **Altas, estancia media (días) y coste medio (€) de los 25 procesos de tipo médico más frecuentes en hospitalización. Hospitales de agudos. SNS. Año 2021.** <https://www.sanidad.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/CMBD/2021Medicos.pdf>
- Ministerio de Sanidad. (2022). Estrategia en Salud Cardiovascular del Sistema Nacional de Salud (ESCAV). Disponible en https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_de_salud_cardiovascular_SNS.pdf
- Mizia-Stec K, Charron P, Gimeno Blanes JR, Elliott P, Kaski JP, Maggioni AP, Tavazzi L, Tendera M, Felix SB, Dominguez F, Ojrzynska N, Losi MA, Limongelli G, Barriales-Villa R, Seferovic PM, Biagini E, Wybraniec M, Laroche C, Caforio ALP; EORP Cardiomyopathy Registry Investigators. (2021). Current use of cardiac magnetic resonance in tertiary referral centres for the diagnosis of cardiomyopathy: the ESC EORP Cardiomyopathy/Myocarditis Registry. *Eur Heart J Cardiovasc Imaging*. Jun 22;22(7):781-789. <https://doi.org/10.1093/ehjci/jeaa329>
- Montijano Cabrera AM, Bouzas Zubeldía B, Penas Lado M, McKenna WJ. (2001). Estrategias terapéuticas en la miocardiopatía hipertrófica obstructiva sintomática. *Rev Esp Cardiol*. 54: 1311-1326. <https://www.revespcardiol.org/es-pdf-13021102>
- Negreira-Caamaño M, Piqueras-Flores J, Vivo-Ortega I, Arántzazu-González-Marín M, Muñoz-García M, Jiménez-Lozano A. (2021). Impact of the creation of specialized units for patients with hypertrophic cardiomyopathy. *Rev Port Cardiol (Engl Ed)*. Mar;40(3):221-223. English, Portuguese. <https://doi.org/10.1016/j.repc.2020.08.012>
- Olivotto I, Oreziak A, Barriales-Villa R, Abraham TP, Masri A, Garcia-Pavia P, Saberi S, Lakdawala NK, Wheeler MT, Owens A, Kubanek M, Wojakowski W, Jensen MK, Gimeno-Blanes J, Afshar K, Myers J, Hegde SM, Solomon SD, Sehnert AJ, ..., Jacoby D; EXPLORER-HCM study investigators. (2020). Mavacamten for treatment of symptomatic obstructive hypertrophic cardiomyopathy (EXPLORER-HCM): a randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 3 trial. *Lancet*. Sep 12;396(10253):759-769. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)31792-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)31792-X)
- Ommen SR, Mital S, Burke MA, Day SM, Deswal A, Elliott P, Evanovich LL, Hung J, Joglar JA, Kantor P, Kimmelstiel C, Kittleson M, Link MS, Maron MS, Martinez MW, Miyake CY, Schaff HV, Semsarian C, Sorajja P. (2020). 2020 AHA/ACC Guideline for the Diagnosis and Treatment of Patients With Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American College of Cardiology/American Heart Association Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *Circulation*. Dec 22;142(25):e558-e631. <https://doi.org/10.1161/cir.0000000000000937>
- Organización Alemana de Trasplantes. (2022). **Informe anual sobre donación y trasplante de órganos en Alemania 2022.** Recuperado el día 23 de mayo de 2023 de <https://dso.de/SiteCollectionDocuments/DSO-Jahresbericht%202022.pdf>

- O'Mahony C, Jichi F, Ommen SR, Christiaans I, Arbustini E, Garcia-Pavia P, Cecchi F, Olivotto I, Kitaoka H, Gotsman I, Carr-White G, Mogensen J, Antoniadis L, Mohiddin SA, Maurer MS, Tang HC, Geske JB, Siontis KC, Mahmoud KD, Vermeer A, ..., Elliott PM. (2018). International External Validation Study of the 2014 European Society of Cardiology Guidelines on Sudden Cardiac Death Prevention in Hypertrophic Cardiomyopathy (EVIDENCE-HCM). *Circulation*. Mar 6;137(10):1015-1023. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.117.030437>
- Parlamento Europeo y Consejo (2021). REGLAMENTO (UE) 2021/522 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 24 de marzo de 2021 por el que se establece un programa de acción de la Unión en el ámbito de la salud («programa UEproSalud») para el período 2021-2027 y por el que se deroga el Reglamento (UE) n.º 282/2014. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32021R0522>
- Pelliccia F, Alfieri O, Calabrò P, Cecchi F, Ferrazzi P, Gragnano F, Kaski JP, Limongelli G, Maron M, Rapezzi C, Seggewiss H, Yacoub MH, Olivotto I. (2020). Multidisciplinary evaluation and management of obstructive hypertrophic cardiomyopathy in 2020: Towards the HCM Heart Team. *Int J Cardiol*. Apr 1;304:86-92. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2020.01.021>
- Pinto YM, Elliott PM, Arbustini E, Adler Y, Anastasakis A, Böhm M, Duboc D, Gimeno J, de Groote P, Imazio M, Heymans S, Klingel K, Komajda M, Limongelli G, Linhart A, Mogensen J, Moon J, Pieper PG, Seferovic PM, ..., Charron P. (2016). Proposal for a revised definition of dilated cardiomyopathy, hypokinetic non-dilated cardiomyopathy, and its implications for clinical practice: a position statement of the ESC working group on myocardial and pericardial diseases. *Eur Heart J*. Jun 14;37(23):1850-8. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehv727>
- Pokharel Y, Khariton Y, Tang Y, Nassif ME, Chan PS, Arnold SV, Jones PG, Spertus JA. (2017). Association of Serial Kansas City Cardiomyopathy Questionnaire Assessments With Death and Hospitalization in Patients With Heart Failure With Preserved and Reduced Ejection Fraction: A Secondary Analysis of 2 Randomized Clinical Trials. *JAMA Cardiol*. Dec 1;2(12):1315-1321. <https://doi.org/10.1001/jamacardio.2017.3983>
- Pujades-Rodríguez M, Guttman OP, Gonzalez-Izquierdo A, Duyx B, O'Mahony C, Elliott P, Hemingway H. (2018). Identifying unmet clinical need in hypertrophic cardiomyopathy using national electronic health records. *PLoS One*. Jan 11;13(1):e0191214. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0191214>
- Rapezzi C, Arbustini E, Caforio AL, Charron P, Gimeno-Blanes J, Heliö T, Linhart A, Mogensen J, Pinto Y, Ristic A, Seggewiss H, Sinagra G, Tavazzi L, Elliott PM. (2013). Diagnostic work-up in cardiomyopathies: bridging the gap between clinical phenotypes and final diagnosis. A position statement from the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. May;34(19):1448-58. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehs39>
- Rapezzi C, Aimo A, Barison A, Emdin M, Porcari A, Linhart A, Keren A, Merlo M, Sinagra G. (2022). Restrictive cardiomyopathy: definition and diagnosis. *Eur Heart J*. Dec 1;43(45):4679-4693. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac543>
- Ribera A, Giménez E, Oristrell G, Osorio D, García L, Espallargues M, Ferreira I. (2020). Desfibrilador automático implantable para prevención primaria de la muerte súbita cardíaca en España. Eficacia, seguridad y eficiencia. Madrid: Ministerio de Sanidad. Barcelona: Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (Colección: Informes, estudios e investigación / Ministerio de Sanidad. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias). https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/5794/desfibrilador_automatoc_implantable_prevenccion_primaria_muerte_subita_cardiaca_espana_eficacia_seguridad_eficiencia_2020.pdf

- Ribera A, Giménez E, Oristrell G, Osorio D, Marsal JR, García-Pérez L, Ballesteros M, Ródenas E, Belahnech Y, Escalona R, Rivas N, Roca-Luque I, Ferreira-González I, Espellargues M. (2022). Coste-efectividad del desfibrilador automático implantable para la prevención primaria de la muerte súbita cardíaca. *Rev Esp Cardiol*. 75(1):12-21. <https://www.revespcardiol.org/es-pdf-S0300893221001032>
- Ripoll T, Barriales Villa R; García Pavía P, Gimeno Blanes JR, Monserrat Iglesias L. Comité SEC-Excelente-Unidad de Cardiopatías Familiares. (2019). *Estándar de la Unidad de Cardiopatías Familiares*. Disponible en: https://secardiologia.es/images/SEC-Excelente/CFamiliares_20200715.pdf
- Rodríguez-Capitán J, Fernández Meseguer A, Márquez-Camas P, García-Pinilla JM, Calvo-Bonacho E, García-Margallo T, Cabrera-Bueno F, Gómez-Doblas JJ, Jiménez-Navarro MF, de Teresa-Galván E. (2021). *Prevalencia de la miocardiopatía hipertrófica en una amplia muestra de la población laboral española*. <https://doi.org/10.1016/j.rce.2020.01.014>
- Russell SD, Saval MA, Robbins JL, Ellestad MH, Gottlieb SS, Handberg EM, Zhou Y, Chandler B; HF-ACTION Investigators. (2009). New York Heart Association functional class predicts exercise parameters in the current era. *Am Heart J*. Oct;158(4 Suppl):S24-30. <https://doi.org/10.1016%2Fj.ahj.2009.07.017>
- Sarkozy A, Chierchi GB, Rodríguez Mañero M, Brugada P. (2013). *Muerte súbita cardíaca en las cardiopatías estructurales*. Disponible en: <https://www.revespcardiol.org/en-pdf-S113135871370061X>
- Savarese G, Becher PM, Lund LH, Seferovic P, Rosano GMC, Coats AJS. (2023). Global burden of heart failure: a comprehensive and updated review of epidemiology. *Cardiovasc Res*. Jan 18;118(17):3272-3287. <https://doi.org/10.1093/cvr/cvac013>
- Sayago-Silva I, García-López F, Segovia-Cubero J. (2013). Epidemiología de la insuficiencia cardíaca en España en los últimos 20 años. *Rev Esp Cardiol*. 66(8):649-656. <https://www.revespcardiol.org/es-epidemiologia-insuficiencia-cardiaca-espana-ultimos-articulo-S0300893213001814>
- Sedaghat-Hamedani F, et al. (2022). *Clinical and economic burden of hypertrophic obstructive cardiomyopathy in Germany*. Presented at Deutsche Gesellschaft für Kardiologie (DGK) Herztage 2022, 30 Sept 2022, Bonn, Germany.
- Semsarian C, Ingles J, Maron MS, Maron BJ. (2015). New perspectives on the prevalence of hypertrophic cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. Mar 31;65(12):1249-1254. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2015.01.019>
- Sociedad Española de Cardiología [SEC]. (Sin Fecha). *SEC-EXCELENTE*. Recuperado el día 26 de diciembre de 2023 de <https://secardiologia.es/institucional/reuniones-institucionales/sec-calidad/sec-excelente>
- SEC. (2021). *Los trasplantes de corazón realizados en España en 2020 caen solo un 7,3% a pesar de la pandemia*. Recuperado el día 12 de septiembre de <https://secardiologia.es/comunicacion/notas-de-prensa/notas-de-prensa-sec/12774-los-trasplantes-de-corazon-realizados-en-espana-en-2020-caen-solo-un-7-3-a-pesar-de-la-pandemia#:~:text=En%20los%20%C3%BAltimos%20a%C3%B1os%2C%20el,2020%20se%20realizaron%20278%20procedimientos>
- Stiles MK, Wilde AAM, Abrams DJ, Ackerman MJ, Albert CM, Behr ER, Chugh SS, Cornel MC, Gardner K, Ingles J, James CA, Jimmy Juang JM, Kääh S, Kaufman ES, Krahn AD, Lubitz SA, MacLeod H, Morillo CA, Nademanee K, ..., Wang DW. (2021). 2020 APHRS/HRS expert consensus statement on the investigation of decedents with sudden unexplained death and patients with sudden cardiac arrest, and of their families. *Heart Rhythm*. Jan;18(1):e1-e50. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2020.10.010>
- Teare D. (1958). Asymmetrical hypertrophy of the heart in young adults. *Br Heart J*. Jan;20(1):1-8. <https://doi.org/10.1136/hrt.20.1.1>
- Tersalvi G, Winterton D, Cioffi GM, Ghidini S, Roberto M, Biasco L, Pedrazzini G, Dauw J, Ameri P, Vicenzi M. (2020). Telemedicine in Heart Failure During COVID-19: A Step Into the Future. *Front Cardiovasc Med*. Dec 9;7:612818. <https://doi.org/10.3389%2Ffcvm.2020.612818>

- Timmis A, Vardas P, Townsend N, Torbica A, Katus H, De Smedt D, Gale CP, Maggioni AP, Petersen SE, Huculeci R, Kazakiewicz D, de Benito Rubio V, Ignatiuk B, Raisi-Estabragh Z, Pawlak A, Karagiannidis E, Treskes R, Gaita D, Beltrame JF, ..., Achenbach S; Atlas Writing Group, European Society of Cardiology. (2022). European Society of Cardiology: cardiovascular disease statistics 2021. *Eur Heart J*. Feb 22;43(8):716-799. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehab892>
- Tromp J, Jindal D, Redfern J, Bhatt A, Séverin T, Banerjee A, Ge J, Itchhaporia D, Jaarsma T, Lanas F, Lopez-Jimenez F, Mohamed A, Perel P, Perez GE, Pinto F, Vedanthan R, Verstraal A, Yeo KK, Zulfiya K, ..., Cowie MR. (2022). World Heart Federation Roadmap for Digital Health in Cardiology. *Glob Heart*. Aug 26;17(1):61. <https://doi.org/10.5334/gh.1141>
- Weissler-Snir A, Allan K, Cunningham K, Connelly KA, Lee DS, Spears DA, Rakowski H, Dorian P. (2019). Hypertrophic Cardiomyopathy-Related Sudden Cardiac Death in Young People in Ontario. *Circulation*. Nov 19;140(21):1706-1716. <https://doi.org/10.1161/circulationaha.119.040271>
- Wilde AAM, Semsarian C, Márquez MF, Shamloo AS, Ackerman MJ, Ashley EA, Sternick EB, Barajas-Martinez H, Behr ER, Bezzina CR, Breckpot J, Charron P, Chockalingam P, Crotti L, Gollob MH, Lubitz S, Makita N, Ohno S, Ortiz-Genga M, ..., Kaufman ES; Developed in partnership with and endorsed by the European Heart Rhythm Association (EHRA), a branch of the European Society of Cardiology (ESC), the Heart Rhythm Society (HRS), the Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS), and the Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS). European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS). (2022). Expert Consensus Statement on the state of genetic testing for cardiac diseases. *Europace*. Sep 1;24(8):1307-1367. <https://doi.org/10.1093/europace/euac030>
- Wilkins E, Wilson L, Wickramasinghe K, Bhatnagar P, Leal J, Luengo-Fernandez R, Burns R, Rayner M, Townsend N. (2017). *European Cardiovascular Disease Statistics 2017*. European Heart Network, Brussels. Disponible en: <https://ehnhheart.org/cvd-statistics/cvd-statistics-2017.html>
- Wordsworth S, Leal J, Blair E, Legood R, Thomson K, Seller A, Taylor J, Watkins H. (2010). DNA testing for hypertrophic cardiomyopathy: a cost-effectiveness model. *Eur Heart J*. Apr;31(8):926-35. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehq067>
- Zaiser E, Sehnert AJ, Duenas A, Saberi S, Brookes E, Reaney M. (2020). Patient experiences with hypertrophic cardiomyopathy: a conceptual model of symptoms and impacts on quality of life. *J Patient Rep Outcomes*. Dec 1;4(1):102. <https://doi.org/10.1186/s41687-020-00269-8>
- Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, Charron P, Corrado D, Dagres N, de Chillou C, Eckardt L, Friede T, Haugaa KH, Hocini M, Lambiase PD, Marijon E, Merino JL, Peichl P, Priori SG, ..., Volterrani M; ESC Scientific Document Group. (2022). 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J*. Oct 21;43(40):3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>

Las miocardiopatías importan

Hiris

 **Bristol Myers Squibb®**