

*Criterios, acordados por el Consejo Interterritorial, que deben cumplir los CSUR para ser designados como de referencia del Sistema Nacional de Salud, actualizados según los criterios homologados por el Consejo Interterritorial*

### **37. CARDIOPATÍAS FAMILIARES (INCLUYE MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA)**

Las miocardiopatías familiares (hipertrófica, dilatada, restrictiva, displasia arritmogénica de ventrículo derecho, miocardiopatía espongiiforme o no compactada, etc.) y las canalopatías engloban la mayor parte de las causas de muerte súbita en individuos jóvenes y son también importantes como causa de muerte súbita (MS) en pacientes de mayor edad. Todas estas enfermedades tienen una presentación clínica muy heterogénea y una evolución difícil de predecir. Son enfermedades familiares de causa genética y el diagnóstico genético plantea problemas comunes de tipo logístico y ético tanto en su ejecución, como en la interpretación y comunicación de los resultados.

La especialización en esta materia precisa, asimismo, de una actualización permanente para:

- Caracterizar adecuadamente el pronóstico.
- Asegurar la elección de la mejor opción terapéutica en cada caso.
- Garantizar su implementación por un equipo con experiencia en el campo.

Estas características implican que el adecuado manejo de estas enfermedades requiera unas herramientas específicas, experiencia amplia, un abordaje multidisciplinar básico-clínico y una masa crítica difíciles de conseguir.

La principal justificación para la designación de unidades de referencia en estas patologías es la necesidad de una dedicación intensiva de los especialistas (cardiólogos) que les permita seguir el rápido ritmo de cambio del conocimiento en estas enfermedades heterogéneas, en especial en lo que se refiere a las implicaciones clínicas de la información genética.

#### ***A. Justificación de la propuesta***

<b>► Datos epidemiológicos</b> de las cardiopatías familiares (incidencia y prevalencia).	La MS de causa natural supone el 13% de las defunciones entre los 25 y los 74 años, el 90% de las cuales es de origen cardiovascular (8.100 fallecimientos/año). En el desglose por cardiopatías, alrededor del 80% se debe a cardiopatía isquémica (primera causa de MS a partir de los 35 años), el 14% a miocardiopatías (alrededor de 1.000
---	---

	<p>fallecimientos/año) y en el 4% de los casos la autopsia y sus estudios complementarios no consiguen filiar la causa de la muerte. Las cardiopatías familiares son la causa más frecuente de muerte súbita en jóvenes (&lt;35 años) en los que las miocardiopatías representan prácticamente el 50% de los casos.</p> <p>Prevalencia estimada de estas enfermedades:  La prevalencia de las cardiopatías familiares puede variar entre 1/500 en miocardiopatía hipertrófica a 1/5.000 en las canalopatías.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Miocardiopatía hipertrófica: 1/500 en la población general, siendo una enfermedad con una gran heterogeneidad clínica y genética, con múltiples variantes, todas ellas infrecuentes (más de 600 mutaciones diferentes en más de 15 genes asociados con la enfermedad).</li> <li>- Miocardiopatía dilatada familiar (causa genética): 1/2.000-3.000.</li> <li>- Miocardiopatía restrictiva: &lt;1/5.000. Muy elevada morbimortalidad.</li> <li>- Displasia arritmogénica de ventrículo derecho: 1/2.500-3.000. Importante morbimortalidad en adultos jóvenes (deportistas).</li> <li>- Miocardiopatía no compactada: 1/5.000-10.000.</li> <li>- Sdre. de Brugada: 1/200-2.000. Elevada mortalidad adulto joven.</li> <li>- Sdre de QT largo: 1/5.000. Elevada mortalidad infantil-juvenil.</li> <li>- Sdre. de QT corto: &lt;1/10.000. Muy elevada mortalidad.</li> <li>- Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica: 1/10.000 habitantes. Muy elevada mortalidad en adulto joven (deportistas).</li> </ul>
<p>► Datos de utilización de los procedimientos diagnósticos o terapéuticos</p>	<p>Procedimientos diagnósticos especiales:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estudios genéticos: Un mínimo de 1.000 pacientes al año pueden beneficiarse de estudio genético en España. Este número aumentará rápidamente en función del mejor conocimiento de las bases genéticas y la correlación genotipo-fenotipo en estas enfermedades, así como a medida que se extienda la realización de estos estudios para diagnosticar casos de muerte súbita o síncope idiopáticos. Un porcentaje de estos pacientes (entre 5-10%) requerirá la implantación de un desfibrilador automático</li> </ul>

	<p>(DAI).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estudios de imagen: La ecocardiografía en estos pacientes requiere experiencia en la interpretación de signos incipientes y en el diagnóstico diferencial. La RM es una tecnología de gran utilidad en estas enfermedades sólo en manos expertas.</li> <li>- Estudios electrofisiológicos: Imprescindible en el diagnóstico de las canalopatías.</li> </ul> <p>Procedimientos terapéuticos:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- En MCH: Miectomía: 25-50/año en España. Ablación septal con alcohol: 80-120/año en el país. Desfibrilador implantable: 100-200/año.</li> <li>- En MCD: Tx Cardíaco: La MCD idiopática es la causa del 50% de los trasplantes que se realizan. En canalopatías y DAVD: Implante de DCI: 100-200/año.</li> </ul>
--	--

***B. Criterios que deben cumplir los Centros, Servicios o Unidades para ser designados como de referencia para la atención de cardiopatías familiares***

<p>► <b>Experiencia del CSUR:</b></p> <p>- <b>Actividad:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Número de pacientes que deben atenderse al año para garantizar una atención adecuada de las cardiopatías familiares:</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Número (mínimo y óptimo) que deben</li> </ul>	<p>Si el CSUR va dirigido a la atención de niños y adultos, esto debe reflejarse en la actividad de la Unidad.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 75 pacientes nuevos (adultos y niños) diagnosticados con cardiopatías familiares en el año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> <li>- 150 familiares evaluados por año en la Unidad, de media en los 3 últimos años.</li> </ul> <p><b><i>No incluir en la recogida de datos los relativos a los pacientes con síndrome de Marfan.</i></b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Técnicas diagnósticas o terapéuticas disponibles en el hospital realizadas a pacientes</li> </ul>
---	--

<p>realizarse al año en técnicas, tecnologías o procedimientos similares a aquellos para los que se solicita la designación:</p> <p>- <b>Otros datos:</b> investigación en esta materia, actividad docente postgrado, formación continuada, publicaciones, sesiones multidisciplinarias, etc.:</p>	<p>con cardiopatías familiares *:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 250 ecocardiografías realizadas en el año en el centro, de media en los 3 últimos años.</li> <li>▪ 50 RM cardiacas realizadas en el año en el centro, de media en los 3 últimos años.</li> <li>▪ 100 Holters realizadas en el año en el centro, de media en los 3 últimos años.</li> <li>▪ 100 pruebas de esfuerzo realizadas en el año en el centro, de media en los 3 últimos años.</li> <li>▪ Capacidad para realizar test de provocación farmacológica (flecainida, procainamida o adrenalina).</li> <li>▪ Capacidad para realizar estudios genéticos en todos los sujetos índice.</li> </ul> <p><i>* Incluye el estudio de nuevos casos, el seguimiento de pacientes y los estudios familiares (primera visita y seguimientos)</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Docencia postgrado acreditada: el centro cuenta con unidades docentes o dispositivos docentes acreditados para cardiología y pediatría si atiende niños.</li> <li>- La Unidad participa en proyectos de investigación en este campo. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ El centro dispone de un Instituto de Investigación acreditado por el Instituto Carlos III con el que colabora la Unidad.</li> </ul> </li> <li>- La Unidad participa en publicaciones en este campo.</li> <li>- La Unidad realiza sesiones clínicas multidisciplinarias, al menos mensuales, que incluyan todas las Unidades implicadas en la atención de los pacientes con cardiopatías familiares para la toma conjunta de decisiones y coordinación y planificación de tratamientos. <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Cuando la Unidad atiende niños y adultos al menos realizará dos sesiones anuales conjuntas con los profesionales que atienden ambos tipos de pacientes.</li> <li>▪ El CSUR debe garantizar la presentación de todos los pacientes de la unidad en sesión clínica multidisciplinar.</li> <li>▪ La Unidad recoge en las Historias Clínicas de los pacientes la fecha, conclusiones y actuaciones derivadas del estudio de cada caso clínico en la</li> </ul> </li> </ul>
--	--

	<p>sesión clínica multidisciplinar.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación continuada en cardiopatías familiares para los profesionales de la Unidad estandarizado y autorizado por la dirección del centro.</li> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación en cardiopatías familiares autorizado por la dirección del centro, dirigido a profesionales sanitarios del propio hospital, de otros hospitales y de atención primaria.</li> <li>- La Unidad tiene un Programa de formación en cardiopatías familiares dirigido a pacientes y familias, autorizado por la dirección del centro, impartido por personal médico y de enfermería (charlas, talleres, jornadas de diálogo,...).</li> </ul>
<p>► <b>Recursos específicos del CSUR:</b></p> <p>- <b>Recursos humanos</b> necesarios para la adecuada atención de las cardiopatías familiares:</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El CSUR debe garantizar la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto mediante un acuerdo de colaboración firmado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos. <i>(Aquellos CSUR que atiendan a población en edad pediátrica, para la derivación de pacientes de la unidad, deberán estar coordinados con recursos similares de atención de adultos. Aquellos CSUR que atiendan a población adulta deben garantizar la accesibilidad a la unidad desde cualquier otra unidad pediátrica)</i> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ El acuerdo de colaboración incluye un protocolo, autorizado por el Gerente/s de/los centro/s y los coordinadores de las unidades pediátricas y de adultos que garantiza la continuidad de la atención cuando el paciente infantil pasa a ser adulto, ocurra esto en el mismo o en diferente hospital y opte la Unidad a ser CSUR para la atención de niños o de adultos o de ambos.</li> </ul> </li> <li>- El CSUR tendrá carácter multidisciplinar y estará formado por una Unidad básica y diversas Unidades que colaboraran en la atención, diagnóstico y tratamiento de los pacientes y actuarán de forma coordinada.</li> </ul> <p>La Unidad básica estará formada, como mínimo, por el siguiente personal:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Un coordinador asistencial, que garantizará la coordinación de la atención de los</li> </ul>

<p><b>Formación básica de los miembros del equipo<sup>a</sup>:</b></p> <p>- <b>Equipamiento específico</b> necesario para la adecuada atención de las cardiopatías familiares:</p> <p>► <b>Recursos de otras unidades o servicios además de los del propio CSUR</b> necesarios para la adecuada atención de las cardiopatías familiares:</p>	<p>pacientes y familias por parte del equipo clínico de la Unidad básica y el resto de Unidades que colaboran en la atención de estos pacientes. El coordinador será uno de los miembros de la Unidad.</p> <p>- Resto personal de la Unidad:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ 2 cardiólogos con dedicación preferente a cardiopatía familiares.</li> <li>▪ Personal de enfermería.</li> </ul> <p>- Cardiólogos con experiencia de 3 años en cardiopatías familiares.</p> <p>- Personal de enfermería con experiencia de más de 2 años en pruebas cardiológicas y realización de árboles familiares.</p> <p>- Unidad de cardiopatías familiares:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Programa de cardiopatías familiares autorizado por el director del centro.</li> <li>▪ Consulta clínica con dedicación específica a cardiopatías familiares: fundamental para la obtención del conocimiento y la experiencia necesaria en el manejo de estos problemas y para coordinar adecuadamente los procedimientos necesarios para la asistencia.</li> </ul> <p>- Accesibilidad directa de los pacientes y de los centros que habitualmente atienden a los pacientes a los recursos de la Unidad mediante vía telefónica, email o similar.</p> <p>El hospital donde está ubicada la Unidad debe disponer de los siguientes Servicios/Unidades:</p> <p>- Servicio/Unidad de cardiología.</p> <p>- Servicio/Unidad de diagnóstico por la imagen con experiencia y capacidad para realizar estudios en cardiopatías familiares, que incluya:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Ecocardiografía.</li> <li>▪ RM de alta gama.</li> </ul> <p>- Unidad de electrofisiología y arritmias con experiencia en cardiopatías familiares, que incluya técnicas de provocación-desenmascaramiento, como el test de Flecaínida en síndrome de Brugada.</p>
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Servicio/Unidad de genética con experiencia en cardiopatías familiares.</li> <li>- Unidad de Hemodinámica (procedimientos diagnósticos y terapéuticos) con experiencia en cardiopatías familiares, incluyendo la ablación septal con alcohol.</li> <li>- Servicio/Unidad de cirugía cardiaca con experiencia en cardiopatías familiares. Incluyendo la realización de miectomía para el manejo de la miocardiopatía hipertrófica obstructiva.</li> <li>- Servicio/Unidad de anatomía patológica con experiencia en cardiopatías familiares.</li> <li>- Servicio/Unidad de pediatría con experiencia en cardiopatías familiares.</li> <li>- Disponibilidad de un programa de trasplante cardiaco activo y autorizado de acuerdo con el Real Decreto 1723/2012, de 28 de diciembre, por el que se regulan las actividades de obtención, utilización clínica y coordinación territorial de los órganos humanos destinados al trasplante y se establecen requisitos de calidad y seguridad, que permita dar respuesta y continuidad a necesidades derivadas del tratamiento de los pacientes con cardiopatías familiares.</li> </ul>
<p><b>► Seguridad del paciente</b>  <i>La seguridad del paciente es uno de los componentes fundamentales de la gestión de la calidad. Más allá de la obligación de todo profesional de no hacer daño con sus actuaciones, la Unidad debe poner en marcha iniciativas y estrategias para identificar y minimizar los riesgos para los pacientes que son inherentes a la atención que realiza:</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene establecido un procedimiento de identificación inequívoca de las personas atendidas en la misma, que se realiza por los profesionales de la unidad de forma previa al uso de medicamentos de alto riesgo, realización de procedimientos invasivos y pruebas diagnósticas.</li> <li>- La Unidad cuenta con dispositivos con preparados de base alcohólica en el punto de atención y personal formado y entrenado en su correcta utilización, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria. El Centro realiza observación de la higiene de manos con preparados de base alcohólica, siguiendo la metodología de la OMS, con objeto de prevenir y controlar las infecciones asociadas a la asistencia sanitaria.</li> <li>- La Unidad conoce, tiene acceso y participa en el sistema de notificación de incidentes relacionados con la seguridad del paciente de su hospital. El hospital realiza análisis de los incidentes, especialmente aquellos con alto riesgo de producir daño.</li> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de bacteriemia por catéter</li> </ul>

	<p>venoso central (BCV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad tiene implantado un programa de prevención de neumonía asociada a la ventilación mecánica (NAV) (aplicable en caso de disponer de unidad de cuidados intensivos o críticos).</li> <li>- La Unidad tiene implantado el programa de prevención de infección urinaria por catéter (ITU-SU).</li> <li>- La Unidad tiene implantada una lista de verificación de prácticas quirúrgicas seguras (aplicable en caso de unidades con actividad quirúrgica).</li> <li>- La Unidad tiene implantado un procedimiento para garantizar el uso seguro de medicamentos de alto riesgo.</li> <li>- La Unidad tiene implantado un protocolo de prevención de úlceras de decúbito (aplicable en caso de que la unidad atienda pacientes de riesgo).</li> </ul>
<p>► <b>Existencia de un sistema de información adecuado:</b>  <i>(Tipo de datos que debe contener el sistema de información para permitir el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad de los servicios prestados)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- El hospital, incluida la Unidad de referencia, deberá codificar con la CIE.10.ES e iniciar la recogida de datos del registro de altas de acuerdo a lo establecido en el Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada (RAE-CMBD). <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Complimentación del RAE-CMBD de alta hospitalaria en su totalidad.</li> </ul> </li> <li>- La Unidad dispone de un <i>registro de pacientes con cardiopatía familiar</i>, que al menos debe contar con: <ul style="list-style-type: none"> <li>- Código de Identificación Personal.</li> <li>- Nº historia clínica.</li> <li>- Fecha nacimiento.</li> <li>- Sexo.</li> <li>- País de nacimiento.</li> <li>- Código postal y municipio del domicilio habitual del paciente.</li> <li>- Régimen de financiación.</li> <li>- Fecha y hora de inicio de la atención.</li> </ul> </li> </ul>



	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fecha y hora de la orden de ingreso.</li> <li>- Tipo de contacto (Hospitalización, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Cirugía ambulatoria, Procedimiento ambulatorio de especial complejidad, Urgencias).</li> <li>- Tipo de visita (Contacto inicial, Contacto sucesivo).</li> <li>- Procedencia (atención primaria; servicios del propio hospital; otros servicios; servicios de otro hospital/centro sanitario; iniciativa del paciente; emergencias médicas ajenas a los servicios; centro sociosanitario; orden judicial).</li> <li>- Circunstancias de la atención (No programado, Programado).</li> <li>- Servicio responsable de la atención.</li> <li>- Fecha y hora de finalización de la atención.</li> <li>- Tipo de alta (Domicilio, Traslado a otro hospital, Alta voluntaria, Exitus, Traslado a centro sociosanitario).</li> <li>- Dispositivo de continuidad asistencial (No precisa, Ingreso en hospitalización en el propio hospital, Hospitalización a domicilio, Hospital de día médico, Urgencias, Consultas).</li> <li>- Fecha y hora de intervención.</li> <li>- Ingreso en UCI.</li> <li>- Días de estancia en UCI.</li> <li>- Historia familiar, enfermedad cardiaca conocida, fenotipo, genotipo conocido en la familia, etc.</li> <li>- Diagnóstico principal (CIE 10 ES).</li> <li>- Marcador POA1 del diagnóstico principal.</li> <li>- Diagnósticos secundarios (CIE 10 ES).</li> <li>- Marcador POA2 de los diagnósticos secundarios.</li> <li>- Procedimientos realizados en el centro (CIE 10 ES). <ul style="list-style-type: none"> <li>- Procedimientos diagnósticos: Tipo de procedimiento y fecha de realización.</li> <li>- Procedimientos terapéuticos: Tipo de procedimiento y fecha de realización.</li> </ul> </li> </ul>
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Procedimientos realizados en otros centros (CIE 10 ES).</li> <li>- Códigos de Morfología de las neoplasias (CIE 10 ES).</li> <li>- Complicaciones (CIE 10 ES).</li> <li>- Seguimiento del paciente: eventos adversos.</li> </ul> <p><i>La unidad debe disponer de los datos precisos que deberá remitir a la Secretaría del Comité de Designación de CSUR del Sistema Nacional de Salud para el seguimiento anual de la unidad de referencia.</i></p>
<p>► <b>Indicadores de procedimiento y resultados clínicos del CSUR<sup>b</sup>:</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- La Unidad, además de los datos correspondientes a los criterios de designación referidos a actividad, mide los siguientes <b>datos</b> *: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Pacientes nuevos <math>\leq 14</math> años diagnosticados con cardiopatías familiares en el año.</li> <li>▪ Pacientes nuevos valorados por sospecha de cardiopatías familiares en el año</li> <li>▪ Pacientes nuevos <math>\leq 14</math> años valorados por sospecha de cardiopatías familiares en el año.</li> <li>▪ Pacientes nuevos diagnosticados con síndrome de Marfan en el año.</li> </ul> </li> <li>- <b>La Unidad mide los siguientes indicadores</b> *: <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ % pacientes nuevos diagnosticados de cardiopatías familiares: Pacientes nuevos diagnosticados de cardiopatías familiares en el año / Total pacientes nuevos estudiados en el año.</li> <li>▪ % familiares detectados: Familiares detectados en el año / Total familiares estudiados en el año.</li> <li>▪ Número medio de familiares revisados por cada caso índice: Total familiares estudiados en el año / Pacientes diagnosticados de cardiopatías familiares en el año.</li> <li>▪ % pacientes diagnosticados de cardiopatía familiar en los que se implantó DAI: Pacientes diagnosticados de cardiopatía familiar en el año en los que se implantó DAI / Pacientes diagnosticados de cardiopatía familiar en el año.</li> </ul> </li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ % pacientes con cardiopatía familiar en los que se implantó DAI con descargas apropiadas: Pacientes con cardiopatía familiar en los que se implantó DAI con descargas apropiadas / Pacientes con cardiopatía familiar en los que se implantó DAI en el año.</li> <li>▪ % pacientes nuevos con diagnóstico etiológico de la cardiopatía familiar: Pacientes nuevos con diagnóstico etiológico de la cardiopatía familiar en el año / Pacientes nuevos diagnosticados de cardiopatías familiares en el año.</li> </ul> <p><b>* No incluir en la recogida de datos los relativos a los pacientes con síndrome de Marfan, excepto en el ítem que corresponde a estos pacientes.</b></p>
--	--

<sup>a</sup> Experiencia avalada mediante certificado del gerente del hospital.

<sup>b</sup> Los estándares de resultados clínicos, consensuados por el grupo de expertos, se valorarán, en principio por el Comité de Designación, en tanto son validados según se vaya obteniendo más información de los CSUR. Una vez validados por el Comité de Designación se acreditará su cumplimiento, como el resto de criterios, por la S.G. de Calidad e Innovación.

### **Bibliografía:**

1. Elliott P, Andersson B, Arbustini E, Bilinska Z, Cecchi F, Charron P, Dubourg O, Kühn U, Maisch B, McKenna WJ, Monserrat L, Pankuweit S, Rapezzi C, Seferovic P, Tavazzi L, Keren A. Classification of the cardiomyopathies: a position statement from the European Society Of Cardiology Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. Eur Heart J. 2008; 29:270-6.
2. Richardson P, McKenna W, Bristow M, Maisch B, Mautner B, O'Connell J et al. Report of the 1995 World Health Organization/International Society and Federation of Cardiology Task Force on the Definition and Classification of Cardiomyopathies. Circulation 1996;93:841-2.
3. Zipes DP, Camm AJ, Borggrefe M, Buxton AE, Chaitman B, Fromer M, et al. American College of Cardiology/American Heart Association Task Force; European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines; European Heart Rhythm Association; Heart Rhythm Society. ACC/AHA/ESC 2006 Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death: a report of the American College of Cardiology/American Heart Association Task Force and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines (writing committee to develop Guidelines for Management of Patients With Ventricular Arrhythmias and the Prevention of Sudden Cardiac Death): developed in collaboration with the European Heart Rhythm Association and the Heart Rhythm Society. Circulation. 2006 Sep 5;114(10):e385-484.

4. Heart Rhythm UK Familial Sudden Death Syndromes Statement Development Group. Clinical indications for genetic testing in familial sudden cardiac death syndromes: an HRUK position statement. *Heart*. 2008 Apr;94(4):502-7.
5. Hinton RB Jr. The family history: reemergence of an established tool. *Crit Care Nurs Clin North Am*. 2008 Jun;20(2):149-58.
6. Hershberger RE, Lindenfeld J, Mestroni L, Seidman CE, Taylor MRG, Towbin JA. Genetic evaluation of cardiomyopathy-A Heart Failure Society of America Practice Guideline. *J Card Fail* 2009; 15:83-96.
7. Priori SG, Napolitano C. Role of genetic analyses in cardiology: part I: mendelian diseases: cardiac channelopathies. *Circulation*. 2006;113:1130-5.
8. Maron BJ, McKenna WJ, Danielson GK, Kappenberger LJ, Kuhn HJ, Seidman CE, et al. American College of Cardiology/European Society of Cardiology Clinical Expert Consensus on Hypertrophic Cardiomyopathy. A report of the American College of Cardiology and the European Society of Cardiology Committee for Practice Guidelines. *Eur Heart J* 2003;24:1965-91.
9. McKenna WJ, Monserrat L. Identificación y tratamiento de los pacientes con miocardiopatía hipertrófica y riesgo de muerte súbita. *Rev Esp Cardiol* 2000; 53: 123-130.
10. Elliott PM, Poloniecki J, Dickie S, Sharma S, Monserrat L, Varnava A, Mahon NG, McKenna WJ. Sudden death in hypertrophic cardiomyopathy: identification of high risk patients. *J Am Coll Cardiol* 2000; 36: 2212-2218.
11. Marin F, Gimeno JR, Paya E, Garcia-Alberola JR, Perez-Alvarez L, Fernández X, de la Morena G, Sogorb F, Castro-Beiras A, Valdes M, Martinez JG, Monserrat L. The implantable cardioverter-defibrillator and hypertrophic cardiomyopathy. Experience at three centers. *Rev Esp Cardiol*. 2006;59:537-44.
12. Semsarian C; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):16-8. Epub 2006 Dec 26.
13. Monserrat L, Hermida-Prieto M, Castro-Beiras A. Avances en miocardiopatía dilatada idiopática: del genotipo al fenotipo clínico. *Rev Esp Cardiol Supl F* 2007; 7: 2 – 13.
14. Mestroni L, Baisch B, McKenna WJ, Schwartz K, Charron P, Rocco C, et al. Guidelines for the study of familial dilated cardiomyopathies. *Eur Heart J* 1999;20:93-102.
15. Michels VV, Moll PP, Miller FA, Tajik AJ, Chu JS, Driscoll DJ, et al. The frequency of familial dilated cardiomyopathy in a series of patients with idiopathic dilated cardiomyopathy. *N Engl J Med* 1992;326:77-82.
16. Baig MK, Goldman JH, Caforio AL, Coonar AS, Keeling PJ, McKenna WJ. Familial dilated cardiomyopathy: cardiac abnormalities are common in asymptomatic relatives and may represent early disease. *J Am Coll Cardiol* 1998;31:195-201.
17. Monserrat L, Hermida H, Bouzas B, Mosquera I, Mahon N, Peteiro J, et al. Miocardiopatía dilatada familiar en pacientes trasplantados por miocardiopatía dilatada idiopática. *Rev Esp Cardiol* 2002;55(7):725-32.
18. Burkett EL, Hershberger RE. Clinical and genetic issues in familial dilated cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol* 2005;45:969-81.

19. Castro-Beiras A, Monserrat L, Hermida M. Miocardiopatía dilatada familiar: situación actual y beneficios clínicos de la investigación básica. *Rev Esp Cardiol* 2003;56(Supl 1):7-12.
20. Arbustini E, Morbinini P, Pilotto A, Gavazzi A, Tavazzi L. Familial dilated cardiomyopathy: from clinical presentation to molecular genetics. *Eur Heart J* 2000;21:1825-32.
21. van Berlo JH, de Voogt WG, van der Kooi AJ, van Tintelen JP, Bonne G, Yaou RB, et al. Meta-analysis of clinical characteristics of 299 carriers of LMNA gene mutations: do lamin A/C mutations portend a high risk of sudden death? *J Mol Med* 2005 Jan;83(1):79-83.
22. Fatkin D; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial dilated cardiomyopathy. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):19-21. Epub 2006 Dec 26.
23. McKenna WJ, Thiene G, Nava A, Fontaliran F, Blomstrom-Lundqvist C, Fontaine G, et al. Diagnosis of arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. Task Force of the Working Group Myocardial and Pericardial Disease of the European Society of Cardiology and of the Scientific Council on Cardiomyopathies of the International Society and Federation of Cardiology. *Br Heart J* 1994;71:215-8.
24. Hamid MS, Norman M, Quraishi A, Firoozi S, Thaman R, Gimeno JR, et al. Prospective evaluation of relatives for familial arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia reveals a need to broaden diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2002;40:1445-50.
25. Thiene G, Corrado D, Basso C. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy/dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2007 Nov 14;2:45.
26. Sen-Chowdhry S, Syrris P, McKenna WJ. Role of genetic analysis in the management of patients with arrhythmogenic right ventricular dysplasia/cardiomyopathy. *J Am Coll Cardiol*. 2007 Nov 6;50(19):1813-21. Epub 2007 Oct 24.
27. Antzelevitch C. Brugada syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol* 2006;29(10):1130-59.
28. Napolitano C, Priori SG. Brugada syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2006;1:35.
29. Benito B, Brugada R, Brugada J, Brugada P. Brugada síndrome. *Prog Cardiovasc Dis*. 2008 Jul-Aug;51(1):1-22.
30. Katz G, Arad M, Eldar M. Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia from bedside to bench and beyond. *Curr Probl Cardiol*. 2009 Jan;34(1):9-43.
31. Goldenberg I, Zareba W, Moss AJ. Long QT Syndrome. *Curr Probl Cardiol*. 2008 Nov;33(11):629-94.
32. Skinner JR; CSANZ Cardiovascular Genetics Working Group. Guidelines for the diagnosis and management of familial long QT syndrome. *Heart Lung Circ*. 2007 Feb;16(1):22-4.