

Evaluación del riesgo de muerte súbita cardíaca en pacientes Duchenne, relacionando la forma y deformación con modelos computacionales

Institución: Universidad Pompeu Fabra, Fundació Sant Joan de Déu, Barcelona.

Investigadores principales: Dr. Bart Bijmens, Dra. Georgia Sarquella-Brugada.

Cuando los pacientes Duchenne crecen, empiezan a tener más y más problemas con su corazón. El debilitamiento del músculo cardíaco inducirá tanto problemas en la capacidad de bombear suficiente sangre como alteraciones del ritmo cardíaco. Esto puede llevar al desarrollo gradual de insuficiencia cardíaca, pero también puede provocar arritmias peligrosas. Si no se trata a tiempo e intensivamente, puede dar lugar a la muerte (súbita).

Si bien sabemos que la insuficiencia cardíaca y alteraciones del ritmo mortales ocurren, actualmente sólo se pueden tratar síntomas con medicamentos y tomando medidas para evitar la muerte súbita, mediante desfibriladores. Se sabe muy poco acerca de cómo la mutación genética evoluciona exactamente hacia estas condiciones cardíacas, y cuáles serían los factores que podrían acelerar o ralentizar este proceso. El conocimiento acerca de esto podría ofrecer nuevas oportunidades para la detección precoz de problemas, para ralentizar el progreso de la enfermedad o para mejorar el tiempo de las terapias.

Por lo tanto, en este proyecto, vamos a tratar de identificar los mecanismos que conducen a cambios en la estructura y función cardíaca así como éstos pueden dar lugar a alteraciones del ritmo cardíaco. Para ello, vamos a realizar una investigación exhaustiva en todos los aspectos de los corazones de los pacientes Duchenne: monitorización continua prolongada del ritmo mediante nuevos registradores de ECG que se integran en prendas de ropa confortables; visualización detallada de la estructura mediante imagen por resonancia magnética; visualización mediante ultrasonidos centrándose en los patrones detallados de contracción de las diferentes secciones del corazón.

En base a los datos extraídos de las imágenes, vamos a construir un modelo computacional para permitir el estudio de la relación entre la estructura y la deformación del músculo cardíaco y el debilitamiento general del corazón, así como la aparición de alteraciones del ritmo cardíaco. Esto se realizará mediante la comparación de los datos de muchos pacientes con diferentes síntomas y problemas cardíacos, pero también mediante la realización de simulaciones por ordenador de cómo el corazón de un paciente concreto puede responder a cambios en la presión arterial, por ejemplo, o con medicamentos.

El conocimiento adquirido a partir del estudio detallado del corazón nos permitirá hacer sugerencias de cómo organizar de manera óptima el seguimiento cardíaco, optimizado específicamente para los pacientes Duchenne, así como explorar y sugerir maneras óptimas para la prevención y tratamiento de las posibles complicaciones mortales.

Este proyecto une a dos equipos complementarios con amplia experiencia. Por un lado, está el equipo del Prof. Bijnens de la Universitat Pompeu Fabra, experto mundial en el estudio de la deformación y función del corazón. Y por el otro lado está el equipo clínico de la Dra. Sarquella-Brugada que lidera un Centro (inter-)Nacional de referencia de cardiología pediátrica centrándose en las alteraciones del ritmo cardíaco.