

## Autopsia forense en la muerte súbita cardíaca

### *Forensic autopsy in sudden cardiac death*

Dr.C. Juan Giner Blasco✉

Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia. Profesor Asociado de la Universidad Católica de Valencia. Valencia, España.

Recibido: 18 de abril de 2017  
Aceptado: 18 de mayo de 2017

*Palabras clave:* Muerte súbita cardíaca, Autopsia, Medicina Legal  
*Key words:* Sudden cardiac death, Autopsy, Forensic Medicine

#### Sr. Editor:

La muerte súbita cardíaca constituye un problema epidemiológico de gran impacto social con una incidencia estimada de 4000 casos/año en individuos aparentemente sanos (de 16-60 años de edad) en España.

Este tipo de muertes son habitualmente judicializadas, dado lo inesperado de su ocurrencia y la ausencia de antecedentes que las justifique y, por lo tanto, tiene que realizarse la autopsia médico-legal, situación que es la deseable como recomienda la normativa europea (Consejo de Ministros de los Estados Miembros de la Unión Europea Recomendación nº 99 sobre armonización metodológica de las autopsias médico-legales).

En el Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia se realizan, entre otras, las autopsias de las muertes súbitas e inesperadas de niños menores de un año de edad y los fallecidos, de hasta de 55 años, por causa presumiblemente cardiovascular. La **figura** muestra algunos datos estadísticos.

Estas autopsias son realizadas por los médicos forenses adscritos al Servicio de Patología, siguiendo los protocolos elaborados para estos casos.

#### AUTOPSIA EN MUERTE SÚBITA CARDÍACA

En un caso de muerte súbita debe ponerse en conocimiento de la autoridad judicial, que ordenará que se proceda al levantamiento del cadáver, bien por

parte de la comisión judicial o delegando en el médico forense (Ley de Enjuiciamiento Criminal, art. 778<sup>1</sup>), y la realización de la autopsia médico-legal.

En un caso de muerte súbita el objetivo de la autopsia será<sup>2,3</sup>:

- Determinar si la muerte es debida a una enfermedad cardiovascular.
- Si es una muerte súbita cardiovascular, tipificarla e intentar establecer si el mecanismo fue arritmico o mecánico.
- Si la enfermedad cardiovascular de la muerte súbita puede ser hereditaria.
- Valorar la posibilidad del consumo de drogas.

En el Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia se ha establecido un protocolo de actuación ante los casos de muerte súbita de origen cardíaca, cuyo fin es:

- Identificar la causa de la muerte: miocardiopatía hipertrófica, dilatada, arritmogénica.
- Proporcionar datos morfológicos de interés que tendrán repercusión en la valoración clínica.
- Recogida de muestras biológicas para estudios toxicológicos y genéticos.
- Conducir a los familiares a grupos de trabajo multidisciplinar.

Según los resultados de las autopsias las muertes súbitas cardíacas se clasifican en los siguientes grupos:

1. Corazón estructuralmente normal (donde hay que sospechar canalopatías).

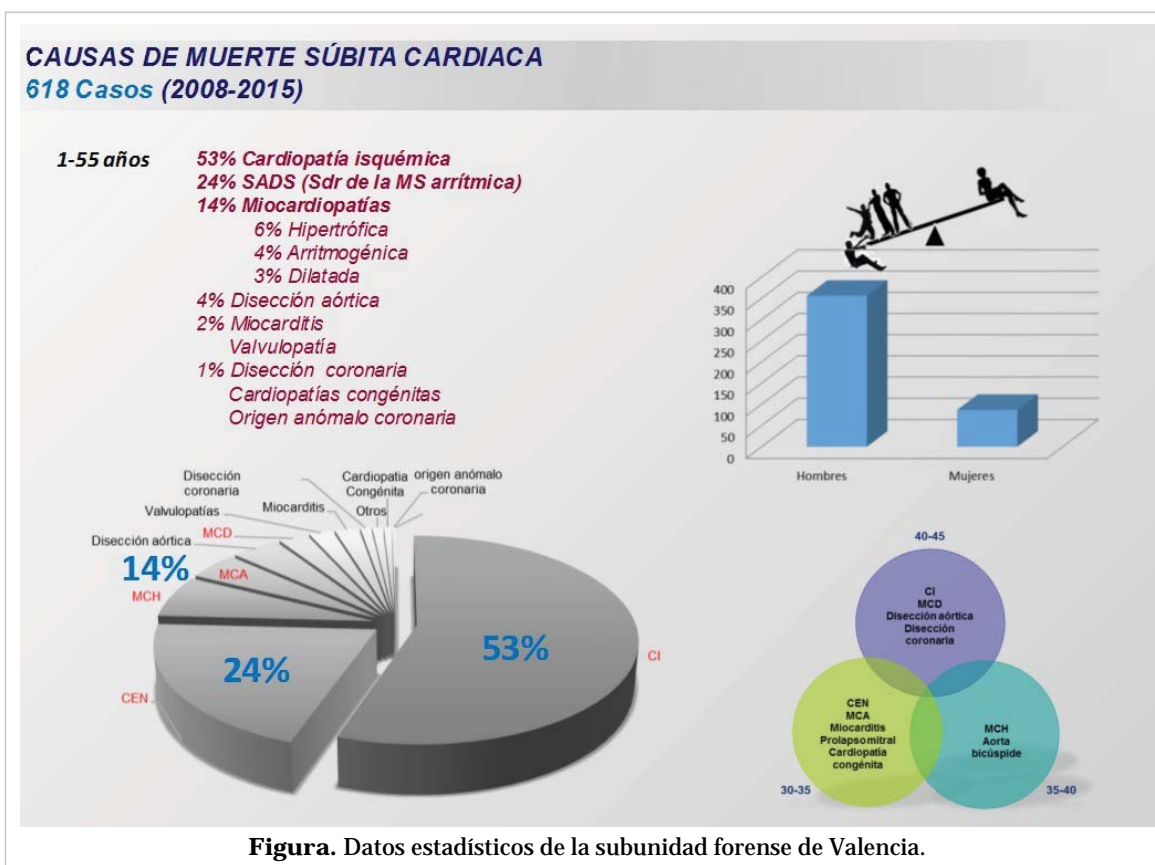
2. Miocardiopatías (ya sea hipertrófica, dilatada, no compactada, arritmogénica, o no determinada)
3. Disección de aorta torácica no aterosclerótica (incluye aorta bicúspide).

## PROTOCOLOS

El protocolo de levantamiento de cadáver incluye datos importantes relacionados con las circunstancias de la muerte (actividad realizada en las últimas horas, sintomatología previa que indique el intervalo de tiempo desde el inicio de síntomas, asistencia médica recibida, entre otras) y antecedentes patológicos del fallecido (es fundamental conocer si hay antecedentes de muertes súbitas en la familia); así como obtener el teléfono de contacto de un familiar. Estos datos serán posteriormente corroborados y ampliados en la entrevista con un familiar.

En el protocolo de autopsia se sistematiza, entre otros datos, la recogida de datos antropométricos (talla, peso, perímetros) y la recogida de muestras:

- **Sangre:** para estudios genéticos, perfil lipídico y toxicológicos. En este último se solicita determinación de las principales drogas de abuso: opiáceos, cocaína, cannabinoides, alcohol etílico, entre otras. La sangre es fundamental para el estudio cardiogenético.
- **Orina:** para estudio toxicológico y si se trata de una muerte súbita asociada al deporte. También se realiza en tira reactiva la presencia de leucocitos, nitritos, urobilinógeno, proteínas, pH, sangre, densidad, cuerpos cetónicos, bilirrubina y glucosa.
- **Humor vítreo:** para determinación de alcohol.
- **Cabello:** para estudio toxicológico, si procede.
- **Muestras de tejidos:** miocardio, hígado y bazo para estudios genéticos.
- **Aorta:** en las disecciones de aorta hay que coger un fragmento de esta arteria.
- **Histopatología:** se obtienen muestras de tiroides, costilla, de los cinco lóbulos pulmonares, corazón con 4 cm de los troncos aórtico y pulmonar, de lóbulo derecho de hígado, de bazo, de riñón y



glándulas suprarrenales.

## CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

## BIBLIOGRAFÍA

1. Ley Orgánica 15/2003 [Internet]. En: Jefatura del Estado (España). Boletín Oficial del Estado N° 283

(26 Nov 2003). Madrid: Agencia Estatal BOE [citado 12 Jul 2016]; 2003. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2003/11/26/pdfs/A41842-41875.pdf>

2. Basso C, Burke M, Fornes P, Gallagher PJ, de Gouveia RH, Sheppard M, *et al.* Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch.* 2008;452:11-8.
3. Oliva A, Brugada R, D'Aloja E, Boschi I, Partemi S, Brugada J, *et al.* State of the art in forensic investigation of sudden cardiac death. *Am J Forensic Med Pathol.* 2010;31:1-16.

# Actualización clínico-patológica en la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho

## *A clinico-pathological update in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy*

Dr. Gaetano Thiene✉, Dr. Kalliopi Pilichou, Dra. Stefania Rizzo, Dra. Marialuisa Valente y Dra. Cristina Basso

Departamento de Ciencias Cardíacas, Torácicas y Vasculares. Universidad de Padua. Padua, Italia.

Recibido: 18 de abril de 2017  
Aceptado: 18 de mayo de 2017

**Palabras clave:** Displasia ventricular derecha arritmogénica, Muerte súbita, Cardiología, Patología

**Key words:** *Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Sudden death, Cardiology, Pathology*

### Sr. Editor:

La miocardiopatía arritmogénica (MA) es una enfermedad del músculo cardíaco caracterizada clínicamente por arritmias ventriculares potencialmente mortales y, desde el punto de vista patológico, por una distrofia adquirida y progresiva del miocardio ventricular con reemplazo fibrograso. Con una prevalencia estimada de 1:2000 - 1:5000, la MA se incluye entre las enfermedades raras. En la mayoría de los pacientes con esta afección está presente un trasfondo familiar consistente con un rasgo de herencia autosómico dominante, también se han informado variantes recesivas, asociadas o no con la queratodermia palmoplantar y el pelo lanoso. Los genes causantes de MA codifican principalmente componentes fundamentales de los desmosomas cardíacos y hasta 50% de los pacientes estudiados con esta enfermedad albergan mutaciones en uno

de ellos. También se han descrito mutaciones en genes no desmosomales en una minoría de pacientes con MA, que predisponen al mismo fenotipo o a un fenotipo superpuesto de la enfermedad.

La heterocigosidad compuesta o digenética se identificó en hasta un 25% de los portadores de la mutación del gen desmosomal causante de MA, lo que en parte explica la variabilidad fenotípica. En la patogénesis de la enfermedad se han implicado el tráfico anormal de proteínas intercelulares a los discos intercalados de los cardiomiocitos y las vías de señalización Wnt/ $\beta$ -catenina e Hippo. La muerte adquirida y progresiva de miocitos (por apoptosis o necrosis) generalmente comienza en las capas subepicárdicas y mediomurales hasta afectar al endocardio. La MA es una causa importante de muerte súbita en jóvenes y en atletas. El cuadro clínico puede incluir una fase subclínica, un evidente trastorno eléctrico o un fallo de bomba ventricular de

## Forensic autopsy in sudden cardiac death

### *Autopsia forense en la muerte súbita cardíaca*

Juan Giner Blasco<sup>✉</sup>, MD, PhD

Institute of Legal Medicine and Forensic Sciences of Valencia. Associate Professor of the Catholic University of Valencia. Valencia, Spain.

Received: April 18, 2017

Accepted: April 18, 2017

*Key words:* Sudden cardiac death, Autopsy, Forensic Medicine  
*Palabras clave:* Muerte súbita cardíaca, Autopsia, Medicina Legal

#### To the Editor:

The sudden cardiac death represents an epidemiological problem of great social impact with an estimated incidence of 4000 cases/year, in apparently healthy individuals (16-60 years of age) in Spain.

This type of death is usually judicialized, given the unexpectedness of its occurrence and the absence of any background that justifies it and, therefore, the medical-legal autopsy has to be carried out, a situation that is desirable as recommended by the European regulations (Council of Ministers of the Member States of the European Union, Recommendation No. 99 on methodological harmonization of medical-legal autopsies).

At the Institute of Legal Medicine and Forensic Sciences of Valencia are performed, among others, autopsies of sudden and unexpected deaths in children under a year of age, and deceased up to 55 years, of presumably cardiovascular cause. In the **figure** are shown some statistical data. La muestra algunos datos estadísticos.

These autopsies are performed by the physicians assigned to the Pathology Department, following the protocols developed for these cases.

#### AUTOPSY IN SUDDEN CARDIAC DEATH

The case of a sudden death should be brought to the attention of the judicial authority, who will order to proceed with the removal of the body, either by the judicial commission or delegating to the forensic

doctor (Code of Criminal Procedure, art. 778<sup>1</sup>), and the completion of the medical-legal autopsy.

In a case of sudden death, the objective of the autopsy will be<sup>2,3</sup>:

- To determine if the death was due to a cardiovascular disease.
- If it is a sudden cardiovascular death, to typify it and try to establish whether the mechanism was arrhythmic or mechanical.
- If the cardiovascular disease of the sudden death can be hereditary.
- To assess the possibility of drug abuse.

In the Institute of Forensic Medicine and Forensic Sciences of Valencia has been established a protocol for action in cases of sudden death of cardiac origin, whose purpose is:

- To identify the cause of death: hypertrophic, dilated, arrhythmogenic cardiomyopathy.
- To provide morphological data of interest that will have an impact on clinical assessment.
- Collection of biological samples for toxicological and genetic studies.
- To conduct the family members to multidisciplinary work groups.

According to the results of the autopsies, sudden cardiac deaths are classified in the following groups:

1. Structurally normal heart (where channelopathies are suspected).
2. Cardiomyopathies (whether hypertrophic, dilated, non-compacted, arrhythmogenic, or not de-

3. Dissection of non-atheromatous thoracic aorta (it includes bicuspid aorta).

**PROTOCOLS**

The protocol of lifting the body includes important data relating to the circumstances of death (activity in the last hours, prior symptoms that indicate the time interval from the onset of symptoms, medical care received, among others) pathological background of the deceased (it is essential to know if there is a history of sudden death in the family); as well as getting a family member's contact phone number. These data will be later corroborated and expanded in the interview with a family member. The autopsy protocol systematizes, among other data, the collection of anthropometric data (size, weight, perimeters) and the collection of samples:

- **Blood:** for genetic, lipid profile and toxicology

- **studies.** In the latter, a determination of the main drug abuse is requested: opiates, cocaine, cannabinoids, ethyl alcohol, among others. Blood is essential for the cardiogenic study.
- **Urine:** for the toxicological study and if it is a sudden death associated with sports. The presence of leukocytes, nitrites, urobilinogen, proteins, pH, blood, density, ketone bodies, bilirubin and glucose are also performed on a test strip.
- **Vitreous humor:** for determination of alcohol.
- **Hair:** for toxicological study, if applicable.
- **Tissue samples:** myocardial, liver and spleen for genetic studies.
- **Aorta:** to take a sample of the artery in the aortic dissections.
- **Histopathology:** there are obtained samples of the thyroids, rib, of the five pulmonary lobes, heart with 4 cm of the aortic and pulmonary trunks, of right lobe of liver, spleen, kidney and adrenal glands.

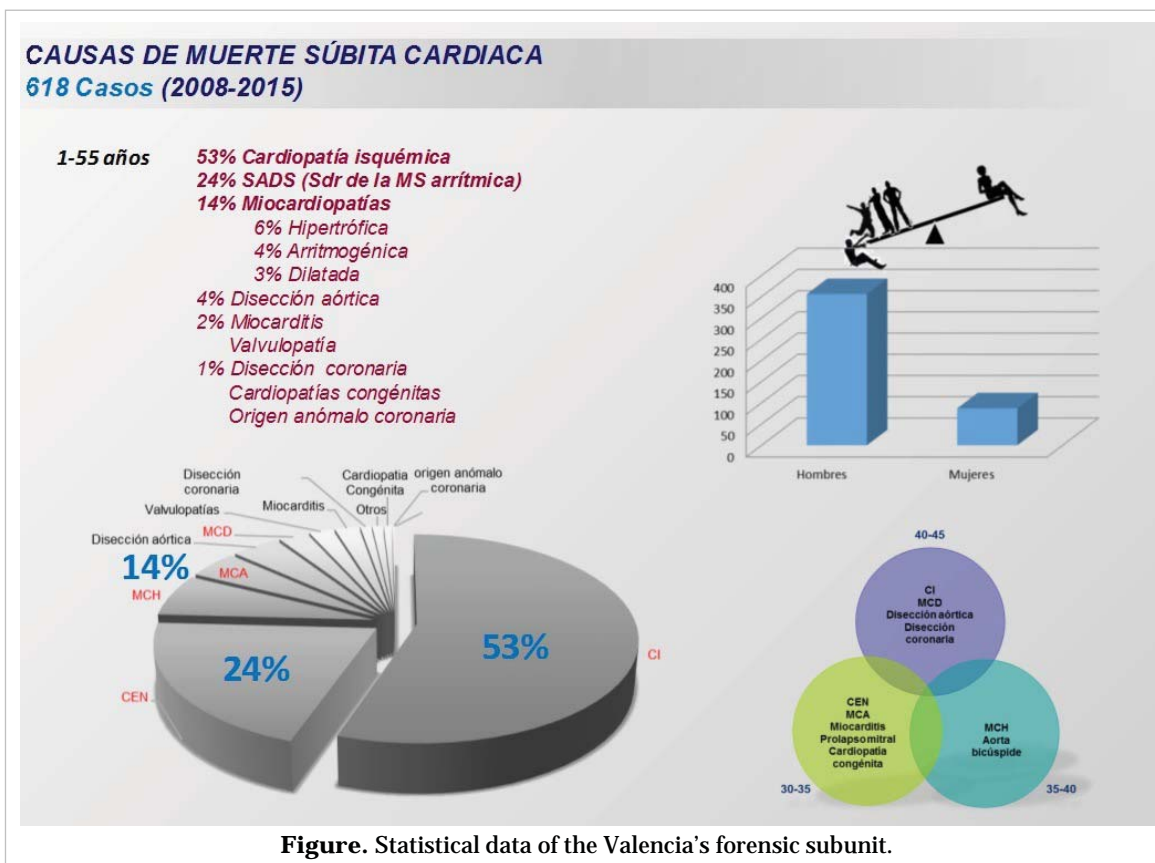


Figure. Statistical data of the Valencia's forensic subunit.

**CONFLICTS OF INTERESTS**

None declared

**REFERENCES**

1. Ley Orgánica 15/2003 [Internet]. En: Jefatura del Estado (España). Boletín Oficial del Estado Nº 283 (26 Nov 2003). Madrid: Agencia Estatal BOE [citado 12 Jul 2016]; 2003. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2003/11/26/pdfs/A41842-41875.pdf>
2. Basso C, Burke M, Fornes P, Gallagher PJ, de Gouveia RH, Sheppard M, *et al.* Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death. *Virchows Arch.* 2008;452:11-8.
3. Oliva A, Brugada R, D'Aloja E, Boschi I, Partemi S, Brugada J, *et al.* State of the art in forensic investigation of sudden cardiac death. *Am J Forensic Med Pathol.* 2010;31:1-16.

## A clinico-pathological update in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy

### *Actualización clínico-patológica en la miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho*

Gaetano Thiene<sup>✉</sup>, MD; Kalliopi Pilichou, MD; Stefania Rizzo, MD; Marialuisa Valente, MD; and Cristina Basso, MD

Department of Cardiac, Thoracic and Vascular Sciences, University of Padua. Padua, Italy.

Received: April 18, 2017  
Accepted: April 18, 2017

**Key words:** *Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Sudden death, Cardiology, Pathology*  
**Palabras clave:** *Displasia ventricular derecha arritmogénica, Muerte súbita, Cardiología, Patología*

**To the Editor:**

Arrhythmogenic cardiomyopathy (AC) is a heart muscle disease characterized clinically by life-threatening ventricular arrhythmias and pathologically by an acquired and progressive dystrophy of the ventricular myocardium with fibro-fatty replacement. With an estimated prevalence of 1:2000-1:5000, AC is listed among rare diseases. A familial background consistent with an autosomal-dominant trait of inheritance is present in most of AC patients; recessive variants have also been reported, either or not associated with palmoplantar keratoderma and woolly hair. AC-causing genes mostly encode major components of the cardiac desmosomes and up to 50% of AC probands harbor mutations in one of them. Mutations in non-desmosomal genes have been also described in a minority of AC patients, predisposing to the same or an overlapping disease

phenotype.

Compound/digenic heterozygosity was identified in up to 25% of AC-causing desmosomal gene mutation carriers, in part explaining the phenotypic variability. Abnormal trafficking of intercellular proteins to the intercalated discs of cardiomyocytes and Wnt/beta catenin and Hippo signaling pathways have been implicated in disease pathogenesis. The acquired and progressive myocyte death (either apoptosis or necrosis) typically starts in the subepicardial-midmural layers to move towards the endocardium. AC is a major cause of sudden death in the young and in athletes. The clinical picture may include a sub-clinical phase; an overt electrical disorder; and right ventricular or biventricular pump failure. Ventricular fibrillation can occur at any stage. Genotype-phenotype correlation studies led to identify biventricular and dominant left ventricular variants, thus supporting the use of the broader term