

recho o biventricular. Puede presentarse fibrilación ventricular en cualquier etapa. Los estudios de correlación genotipo-fenotipo han permitido identificar variantes biventriculares y predominantes del ventrículo izquierdo, lo que refuerza el uso del término más amplio de MA.

Debido a que no existe una «prueba de oro» para llegar al diagnóstico de MA, se han combinado múltiples categorías de información diagnóstica y se han actualizado sus criterios recientemente, para mejorar la sensibilidad diagnóstica y mantener la especificidad. Entre las herramientas diagnósticas, la resonancia magnética cardíaca con contraste juega un papel importante en la detección de formas dominantes izquierdas de MA, incluso antes de que aparezcan las alteraciones morfofuncionales.

Los principales diagnósticos diferenciales son la taquicardia idiopática del tracto de salida del ventrículo derecho, la miocarditis, la sarcoidosis, la miocardiopatía dilatada, el infarto de ventrículo derecho, las cardiopatías congénitas con sobrecarga del ventrículo derecho y el corazón de atleta. Una prueba genética positiva en el paciente afectado con MA permite la identificación temprana de portadores asintomáticos mediante el cribado genético en cascada de los miembros de la familia. La estratificación del riesgo continúa siendo un desafío clínico importante y los fármacos antiarrítmicos, la ablación con catéter y el desfibrilador-cardioversor implantable constituyen las herramientas terapéuticas actualmente disponibles. La suspensión de la actividad deportiva salva vidas, ya que el esfuerzo es un desencadenante importante no solo de la inestabilidad eléctrica, sino también del inicio y la progresión de la enfermedad.

La exposición en este conclave tratará sobre el conocimiento actual de esta rara miocardiopatía, y se sugerirá un flujograma para los médicos de atención primaria, forenses, patólogos en general, y genetistas.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

BIBLIOGRAFÍA

1. Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Lancet*. 2009;373(9671):1289-300.
2. Basso C, Thiene G, Corrado D, Angelini A, Nava A, Valente M. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Dysplasia, dystrophy or myocarditis? *Circulation*. 1996;94(5):983-91.
3. Pilichou K, Thiene G, Bauce B, Rigato I, Lazzarini E, Migliore F, *et al*. Arrhythmogenic cardiomyopathy. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2016 [citado 30 Oct 2016];11:33. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4818879/pdf/13023_2016_Article_407.pdf
4. Thiene G, Nava A, Corrado D, Rossi L, Pennelli N. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. *N Engl J Med*. 1988;318(3):129-33.
5. Thiene G. The research venture in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A paradigm of translational medicine. *Eur Heart J*. 2015;36(14):837-46.

Función del Técnico de Anatomía Patológica en la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita

Function of the Pathological Anatomy Technician in the Sudden Death Risk-Assessment Unit

Téc. Jennifer Sancho Jiménez✉, Téc. Yolanda Abellán Pinar, Dr. Jose L. Soler Liesa, Dra. Pilar Molina Aguilar y Dr. Jose M. Ortiz Criado

Instituto de Medicina Legal de Valencia, España.

Recibido: 18 de abril de 2017

Palabras clave: Técnicos medios en salud, Anatomía Patológica, Muerte súbita cardíaca,

Aceptado: 18 de mayo de 2017

Riesgo, Patología Forense, Autopsia
Key words: Allied health personnel, Pathology, Sudden cardiac death, Risk, Forensic Pathology, Autopsy

Sr. Editor:

La muerte súbita cardíaca se define como la muerte natural por causas cardíacas, que ocurre de forma súbita e inesperada en un individuo con una cardiopatía de base, conocida o no, en un intervalo de menos de una hora desde el inicio de los síntomas¹. Dentro de esta se destaca la muerte súbita en lactantes, que se clasifica en tres grupos: muertes de causa explicada, muerte indeterminada y síndrome de muerte súbita del lactante (categorías I y II de San Diego). Esta última se define como la muerte súbita de un niño de menos de un año de edad, que ocurre aparentemente durante el sueño y permanece sin explicación después de la realización de una minuciosa investigación *post mortem*, que incluye la práctica de la autopsia, el examen del lugar del fallecimiento y la revisión de la historia clínica².

En un porcentaje de estas muertes súbitas existe una causa genética y, por tanto, el estudio en mayor profundidad de estos casos y de sus familiares puede orientar el diagnóstico y prevenir futuros eventos. Este hecho supuso la creación de grupos multidisciplinarios para enfrentar, de forma integral, la investigación *post mortem* y el estudio familiar, y debido a la importancia de estos casos, en la comunidad valenciana se creó en 2008 la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita Familiar (UVRMSF) como grupo de investigación de esta enfermedad, integrado por distintos especialistas en diversos campos de la medicina como: forenses, patólogos, genetistas, microbiólogos, cardiólogos, pediatras y bioquímicos, entre otros, donde se incluyen los técnicos especialistas en anatomía patológica y citología (TEAP) de la Sección de Histopatología Forense del Servicio de Patología del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Valencia, España. Con ello se persigue un doble objetivo, determinar correctamente la causa de la muerte y detectar afectación familiar subclínica.

La realización de la autopsia forense se realiza siguiendo las guías de muerte súbita cardíaca de la Asociación Europea de Patología Cardiovascular, con toma de muestras para el estudio histológico, toxicológico, microbiológico, bioquímico, biología molecular y genético^{1,2}.

Durante los años 2008-2016 han sido estudiados

un total de 995 casos por la subunidad forense de la UVRMSF en el Instituto de Medicina Legal de Valencia.

La actuación del TEAP dentro del Servicio de Patología Forense no sólo se limita a las funciones del procesamiento de tejidos, corte y tinción de las muestras procedentes de las autopsias médico-legales, comunes a cualquier laboratorio de Anatomía Patológica o de Histopatología Forense, sino que han ido en aumento. Con el paso de los años la formación de estos profesionales se ha ampliado y especializado, tanto en el campo de las autopsias como en el mismo laboratorio. Una de las funciones más importantes que se lleva a cabo durante este procedimiento es la colaboración con el médico forense en el examen externo con estudio fotográfico, dónde se toman imágenes del cadáver en posición decúbito supino y prono, de las lesiones externas propias de la reanimación cardiopulmonar, si existieran, de las ropas y del sudario. Además, la recogida de datos antropométricos (talla y perímetros abdominal, de la cadera y la cintura), toma de muestras antes de la apertura del cadáver para estudios toxicológicos, bioquímicos, microbiológicos, genéticos, y otros (sangre periférica, humor vítreo, orina, muestra de cabello, exudado nasofaríngeo) y la participación activa en la disección de cavidades y órganos en el examen interno³. Esto incluye el pesaje de las vísceras y la toma de muestras de diferentes tejidos para congelación y conservación/fijación en formol, hasta su posterior estudio⁴.

También es importante revisar todos los apartados del protocolo y comprobar que se han realizado cada una de las tomas de muestras que este indica, etiquetándolas adecuadamente para su procesamiento con vistas a los diferentes estudios analíticos, con posterior control, registro y distribución a los diferentes laboratorios internos y de referencia.

En el laboratorio, el TEAP se encarga del registro de los casos en la base de datos de muerte súbita, donde se detalla la distribución y localización de las muestras, los datos obtenidos en el levantamiento del cadáver y en la autopsia, y se registran los resultados de todas las pruebas complementarias. Además, remite las muestras a otros laboratorios y se encarga de tallar (que incluye descripción macroscópica) y fotografiar las muestras, así como de reali-

zar el estudio cardíaco y neurológico, bajo la supervisión del patólogo forense^{3,4}.

El TEAP también lleva a cabo la coordinación de la recogida de información judicial y clínica, lo que facilita el contacto y la entrevista con la familia, y su posterior acceso al estudio cardiológico.

En definitiva, el TEAP desarrolla un papel fundamental en las diferentes fases del estudio y prevención de la muerte súbita. La experiencia acumulada durante estos ocho años demuestra que su participación y formación activa en las autopsias de los casos de muerte súbita es crucial para la obtención de material suficiente y de calidad para la realización de un buen procesamiento y diagnóstico en cada una de las disciplinas mencionadas, lo que evita sesgos en la recogida de muestras y facilita seguir estrictamente el protocolo recomendado, gracias a la orientación y revisión por parte del TEAP^{3,4}.

El apoyo en las posteriores fases de recogida de datos y contactos familiares, así como su colaboración en el análisis de los resultados obtenidos, junto con el resto de especialistas, amplía aún más las funciones del TEAP en este campo.

CONFLICTO DE INTERESES

Ninguno

BIBLIOGRAFÍA

1. Jefatura del Estado. Ley Orgánica 15/2003. BOE 283/2003 [Internet]. Madrid: Publicaciones de la Administración General del Estado; 2003. p. 41842-75 [citado 30 Oct 2016]. 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(1):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.* 2011;32(1):1-16.
4. Ministerio de Educación, Cultura y Deporte. Real Decreto 767/2014, de 12 de septiembre, por el que se establece el título de Técnico Superior en Anatomía Patológica y Citodiagnóstico y se fijan sus enseñanzas mínimas. BOE 241/2014 [Internet]. Madrid: Publicaciones de la Administración General del Estado; 2014. p. 79051-114 [citado 30 Oct 2016]. Disponible en: https://www.seap.es/c/document_library/get_file?uuid=a20e54f8-0b08-4f9a-8bc4-ff08649c2cd2&groupId=10157

AC.

Since there is no “gold standard” to reach the diagnosis of AC, multiple categories of diagnostic information have been combined and the criteria recently updated, to improve diagnostic sensitivity while maintaining specificity. Among diagnostic tools, contrast enhanced cardiac magnetic resonance is playing a major role in detecting left dominant forms of AC, even preceding morpho-functional abnormalities.

The main differential diagnoses are idiopathic right ventricular outflow tract tachycardia, myocarditis, sarcoidosis, dilated cardiomyopathy, right ventricular infarction, congenital heart diseases with right ventricular overload and athlete heart. A positive genetic test in the affected AC proband allows early identification of asymptomatic carriers by cascade genetic screening of family members. Risk stratification remains a major clinical challenge and antiarrhythmic drugs, catheter ablation and implantable cardioverter defibrillator are the currently available therapeutic tools. Sport disqualification is life-saving, since effort is a major trigger not only of electrical instability but also of disease onset and progression.

The presentation will review the current knowledge of this rare cardiomyopathy, suggesting a flow-chart for primary care clinicians, general and forensic pathologists and geneticists.

CONFLICTS OF INTERESTS

None declared

REFERENCES

1. Basso C, Corrado D, Marcus FI, Nava A, Thiene G. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. *Lancet*. 2009;373(9671):1289-300.
2. Basso C, Thiene G, Corrado D, Angelini A, Nava A, Valente M. Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Dysplasia, dystrophy or myocarditis? *Circulation*. 1996;94(5):983-91.
3. Pilichou K, Thiene G, Bauce B, Rigato I, Lazzarini E, Migliore F, *et al*. Arrhythmogenic cardiomyopathy. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2016 [citado 30 Oct 2016];11:33. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4818879/pdf/13023_2016_Article_407.pdf
4. Thiene G, Nava A, Corrado D, Rossi L, Pennelli N. Right ventricular cardiomyopathy and sudden death in young people. *N Engl J Med*. 1988;318(3):129-33.
5. Thiene G. The research venture in arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: A paradigm of translational medicine. *Eur Heart J*. 2015; 36(14):837-46.

Function of the Pathological Anatomy Technician in the Sudden Death Risk-Assessment Unit

Función del Técnico de Anatomía Patológica en la Unidad de Valoración del Riesgo de Muerte Súbita

Jennifer Sancho Jiménez✉, Tech; Yolanda Abellán Pinar, Tech; Jose L. Soler Liesa, MD; Pilar Molina Aguilar, MD; and Jose M. Ortiz Criado, MD

Institute of Legal Medicine of Valencia, Spain.

Received: April 18, 2017

Accepted: April 18, 2017

Key words: Allied health personnel, Pathology, Sudden cardiac death, Risk, Forensic Pathology, Autopsy

Palabras clave: Técnicos medios en salud, Anatomía Patológica, Muerte súbita cardíaca, Riesgo, Patología Forense, Autopsia

To the Editor:

Sudden cardiac death is defined as the natural death due to cardiac causes occurring suddenly and unexpectedly in an individual with underlying heart disease, known or not, within one hour of the onset of symptoms¹. Within this, sudden infant death stands out, which is classified into three groups: deaths of explained cause, unexplained death and sudden infant death syndrome (categories I and II of San Diego). The latter is defined as the sudden and unexplained death of a child younger than one-year-old, which apparently occurs during sleep and remains unexplained after a thorough post-mortem investigation, including performance of autopsy, examination of the death scene and review of the medical record².

A percentage of these sudden deaths have a genetic link; therefore, these cases and their relatives require a thorough study to get accurate diagnosis and prevent future events. This fact entailed the creation of multidisciplinary groups to integrally carry out post-mortem and family study. Given the importance of these cases, the Valencian Community created a research group called Sudden Family Death Risk-Assessment Unit (UVRMSF by its acronym in Spanish) in 2008, made up of different specialists in several medicine fields such as: forensics, pathologists, geneticists, microbiologists, cardiologists, pediatricians, biochemists, among others, which include pathology and cytology technician specialists (TEAP by its acronym in Spanish) from the Histopathology Section of the Forensic Pathology Department, Institute of Legal Medicine and Forensic Sciences of Valencia, Spain. This was twofold: properly identify the cause of death and detect sub-clinical family involvement.

The forensic autopsy is performed following the Guidelines for sudden cardiac death from the Association for European Cardiovascular Pathology, with sampling for histological, toxicological, microbiological, biochemical, molecular biology and genetic examination^{1,2}.

During the years 2008-2016 a total 995 cases were studied by the forensic subunit of the UVRMSF at the Legal Medicine Institute of Valencia.

The TEAP performance within the Forensic Pathology Service is not limited to tissue processing or cutting and staining of samples from medical-legal autopsies, common to any Pathological Anatomy or Forensic Histopathology laboratory, but they have been increasing³. Over the years, the training of

these professionals has been extended and specialized, both in the field of autopsies and in the very laboratory. One of the most important functions in this procedure is collaboration with the forensic doctor in the external examination with photographic study. This stage includes taking photographs of the clothes and shroud in supine and prone position and in particular photographing (if existing) cardiopulmonary resuscitation injuries. In addition, anthropometric data (hip and waist size and abdominal perimeters) sampling is collected before the body is opened for toxicological, biochemical, microbiological, genetic, and other studies (peripheral blood, vitreous gel, urine), hair sample, nasopharyngeal exudate) and active participation in the cavities and organs dissection during internal examination³. The weight of the viscera is recorded, and samples of different tissues are taken for freezing and preservation/fixation in formaldehyde, until further study⁴.

It is also important to review all aspects of the protocol to check that every sample has been accurately taken, labeling them for processing, with a view to further examination, with subsequent control, registration and distribution to the different internal and reference laboratories.

In the laboratory, the TEAP is responsible for recording cases in the sudden death database. They specify the distribution and location of the samples, the data obtained from the corpse removal and autopsy, and record all results. In addition, they refer the samples to other laboratories and are in charge of carving (including a macroscopic description) and photographing the samples, as well as carrying out the cardiac and neurological study, under forensic pathologist supervision^{3,4}.

The TEAP also manages judicial and clinical information collection, which facilitates contact and interview with the family, and their subsequent access to cardiology studies.

In short, the TEAP plays a fundamental role in the different phases of the study and prevention of sudden death. The experience gained over these eight years shows that their participation and active training in autopsied cases of sudden death is crucial for obtaining sufficient and quality material for accurate processing and diagnosis in each of the above-mentioned disciplines, which avoids bias during sample collection and facilitates strict adherence to the protocol, thanks to TEAP direction and inspection^{3,4}.

The support in the subsequent phases of data collection and family contacts, as well as their col-

laboration in the analysis of the results obtained, along with other specialists, further extends the TEAP functions in this field.

CONFLICTS OF INTERESTS

Ninguno

REFERENCES

1. Jefatura del Estado. Ley Orgánica 15/2003. BOE 283/2003 [Internet]. Madrid: Publicaciones de la Administración General del Estado; 2003. p. 41842-75 [citado 30 Oct 2016]. 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(1):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.* 2011;32(1):1-16.
4. Ministerio de Educación, Cultura y Deporte. Real Decreto 767/2014, de 12 de septiembre, por el que se establece el título de Técnico Superior en Anatomía Patológica y Citodiagnóstico y se fijan sus enseñanzas mínimas. BOE 241/2014 [Internet]. Madrid: Publicaciones de la Administración General del Estado; 2014. p. 79051-114 [citado 30 Oct 2016]. Disponible en: https://www.seap.es/c/document_library/get_file?uuid=a20e54f8-0b08-4f9a-8bc4-ff08649c2cd2&groupId=10157