




# Síncope probablemente arrítmico: dialogando con la inteligencia artificial

## *Probable Arrhythmic Syncope: A Conversation With Artificial Intelligence*

ARTURO CAGIDE<sup>1</sup>, MTSAC, , MARÍA EUGENIA AMREIN<sup>1</sup>, , GONZALO FERNÁNDEZ VILLAR<sup>1</sup>, , SANTIAGO SÁNCHEZ BUSTAMANTE<sup>1</sup>, GUSTAVO MAID<sup>1</sup>, MTSAC, 

### RESUMEN

La incorporación de la inteligencia artificial (IA) en la práctica clínica ha generado nuevas herramientas para la búsqueda bibliográfica, la organización del conocimiento y el apoyo en la toma de decisiones. Sin embargo, su verdadero potencial emerge cuando se integra en un proceso de razonamiento dinámico, similar al diálogo clínico entre colegas.

A partir de un caso de síncope probablemente arrítmico en un paciente joven con corazón estructuralmente normal, se desarrolla un intercambio estructurado con IA orientado al diagnóstico diferencial, el rol del estudio genético y la estratificación del riesgo. El análisis incluye la aplicación de modelos bayesianos para estimar el valor predictivo de los *tests* genéticos y su impacto en decisiones terapéuticas como la indicación de cardiodesfibrilador implantable.

El diálogo pone de manifiesto fortalezas y limitaciones de la IA: facilita el acceso a información y la estructuración del razonamiento, pero también evidencia la dependencia de supuestos y la incertidumbre de algunos parámetros. En escenarios de tensión, la jerarquización de la evidencia y la interpretación contextual de los datos resultan determinantes.

En conclusión, la IA, integrada en un diálogo clínico, constituye una herramienta valiosa para la exploración y validación del razonamiento médico. No obstante, la decisión final continúa sustentándose en el juicio clínico, que actúa como elemento integrador frente a la complejidad y la incertidumbre.

**Palabras clave:** Inteligencia artificial - Razonamiento clínico - Síncope arrítmico - Análisis bayesiano - Genética cardiovascular - Toma de decisiones

### ABSTRACT

The integration of artificial intelligence (AI) into clinical practice has led to the development of new tools for literature searches, knowledge organization, and decision-making support. However, its true potential emerges when it is integrated into a dynamic reasoning process, similar to a clinical discussion between colleagues.

Based on a case of probable arrhythmic syncope in a young patient with a structurally normal heart, we developed a structured conversation with AI that focuses on differential diagnosis, genetic testing, and risk stratification. The analysis applies Bayesian models to estimate the predictive value of genetic tests and their impact on therapeutic decisions, such as the need for an implantable cardiac defibrillator.

The conversation highlights the strengths and limitations of AI, as it facilitates access to information and the structuring of reasoning, while also revealing the reliance on assumptions and the uncertainty of certain parameters. In high-pressure scenarios, the prioritization of evidence and the contextual interpretation of data prove decisive.

In conclusion, integrating AI into a clinical conversation is a valuable strategy for exploring and validating medical reasoning. However, the ultimate decision remains contingent on clinical judgment, which serves as a unifying force amid complexity and ambiguity.

**Key words:** Artificial intelligence - Clinical reasoning - Arrhythmic syncope - Bayesian analysis - Cardiovascular genetics - Decision-making

REV ARGENT CARDIOL 2026;94:151-158. <https://doi.org/10.7775/rac.es.v94.i2.20994>

Recibido: 04/01/2026 - Aceptado: 16/03/2026



<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

©Revista Argentina de Cardiología

<sup>1</sup> Servicio de Cardiología. Hospital Italiano de Buenos Aires. Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina

## INTRODUCCIÓN

La incorporación de la inteligencia artificial (IA) en la práctica clínica admite distintos enfoques. En su forma más básica, constituye una herramienta útil para la búsqueda bibliográfica dirigida y para responder preguntas clínicas específicas. Asimismo, ha demostrado valor en el ámbito de la investigación y en la redacción de textos médicos.

Sin embargo, su mayor potencial no reside en la provisión aislada de información, sino en su integración dentro de un proceso de razonamiento interactivo. Cuando se la utiliza en un formato de diálogo que reproduce la discusión entre colegas, la IA permite explorar hipótesis, ajustar interpretaciones y jerarquizar evidencia en un contexto clínico definido.

En este sentido, deja de ser un instrumento de consulta para transformarse en un soporte dinámico del razonamiento clínico, con la capacidad de acompañar, aunque no reemplazar, el proceso de toma de decisiones.

El objetivo de esta presentación es analizar, a partir de un caso clínico ficticio el papel de la inteligencia artificial integrada en el diálogo médico, destacando sus aportes, limitaciones y su interacción con el juicio clínico.

## CASO CLÍNICO

Un paciente de 32 años presenta, mientras caminaba en la vía pública durante una discusión acalorada, un episodio sincopal sin pródromos, con pérdida de conocimiento. Se recupera rápidamente *ad integrum* tras maniobras de asistencia inicial. Es derivado a un centro de alta complejidad. Se decide la internación con monitoreo electrocardiográfico continuo.

El episodio es definido clínicamente como “síncope probablemente arrítmico”.

Se realiza una evaluación cardiológica completa.

En el interrogatorio no refiere ingesta de fármacos, suplementos vitamínicos, tratamientos hormonales u otras sustancias. Entre los antecedentes familiares no se registran enfermedades cardiovasculares ni episodios de muerte súbita.

El examen físico y el ECG no evidencian alteraciones. El laboratorio es normal, incluyendo la evaluación de la función tiroidea.

El eco Doppler cardíaco y la resonancia magnética nuclear descartan patología estructural cardiovascular. En la angiografía coronaria no se evidencian lesiones obstructivas. La prueba ergométrica es normal, alcanzando la carga correspondiente a su edad y peso, sin alteraciones en el ECG durante el esfuerzo ni en la recuperación. Una prueba farmacológica con flecainida tampoco muestra alteraciones.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

### Consulta

En un paciente joven con síncope probablemente arrítmico y corazón estructuralmente normal, ¿es correcto considerar como diagnóstico diferencial la presencia de una canalopatía? ¿Cuál sería el ordenamiento de las probables etiologías en términos de probabilidad?

### Respuesta

Si, en este contexto clínico, el diagnóstico diferencial se orienta principalmente hacia canalopatías. Entre las posibilidades diagnósticas ordenadas en términos de probabilidad deben considerarse: (1)

- Fibrilación ventricular idiopática
- Síndrome de QT largo (QTL)
- Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)
- Síndrome de Brugada
- Síndrome de repolarización precoz
- Síndrome de QT corto

La probabilidad relativa depende del contexto clínico, del ECG y estudios complementarios

### Consulta

¿Alguna consideración particular respecto a los síndromes de repolarización precoz y QT corto?

### Respuesta

La repolarización precoz puede representar una condición benigna cuando el ECG muestra elevación del punto J con segmento ST ascendente en derivaciones inferiores o laterales. Sin embargo, aún en presencia de síncope probablemente arrítmico, el hallazgo debe interpretarse con cautela. En estas condiciones, la morfología del segmento ST y el contexto clínico adquieren especial relevancia, ya que no basta el hallazgo de un ECG aislado para establecer la significación clínica del patrón. (2)

Respecto al QT corto, su incidencia poblacional es extremadamente baja.

### Consulta

¿El ECG puede ser normal en los síndromes de QTL y QT corto?

### Respuesta

Un ECG basal normal podría no excluir los síndromes de QTL y QT corto, en los que la arritmia ventricular puede ser la primera manifestación clínica. (3,4)

## ROL DEL ESTUDIO GENÉTICO

### Consulta

En la búsqueda de una canalopatía, ¿correspondería solicitar un estudio genético?

### Respuesta

En un paciente con síncope probablemente arrítmico y estudios iniciales negativos, el implante de un monitoreo electrocardiográfico prolongado constituye una estrategia razonable para intentar documentar la arritmia responsable.

En paralelo, puede considerarse la realización de un estudio genético si el diagnóstico diferencial incluye canalopatías hereditarias como:

- síndrome de QT largo

- taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica
- síndrome de Brugada

Los paneles genéticos suelen incluir genes como:

- RYR2 (asociado a TVPC) (5)
- KCNQ1 y KCNH2 (QTL) (6)
- SCN5A (Brugada) (7)

### Consulta

¿Cuál es la prevalencia de estas tres canalopatías en la población general?

### Respuesta

En la población general, la prevalencia de genotipo positivo, con o sin fenotipo acompañante, es diferente para cada una de esas ellas: como aproximación, QTL 2,5 %, Brugada 0,2 % y TVPC 0,07 %; la penetrancia, o porcentaje asociado a fenotipo positivo, es en promedio 15 a 20 %, y es mucho mayor en el QTL que en las otras dos. Esas prevalencias se elevan sustancialmente cuando consideramos familiares de un caso índice.

En el contexto clínico detallado, la probabilidad de identificar una variante patogénica es relativamente baja (aproximadamente 10–20 %), y es frecuente la identificación de variantes de significado incierto. Por este motivo, el estudio genético no reemplaza la documentación arrítmica ni define por sí solo la indicación de cardiodesfibrilador implantable (CDI). Su principal utilidad es diagnóstica y en el contexto del estudio familiar. (8)

## PROBABILIDAD Y ANÁLISIS BAYESIANO

### Consulta

¿Es posible aplicar un análisis bayesiano para evaluar el impacto del *test* genético en la estrategia médica?

### Respuesta

Conceptualmente, el análisis bayesiano puede utilizarse para estimar cómo el resultado de un *test*

modifica la probabilidad de presentar un evento clínico.

En este escenario podrían aplicarse las siguientes definiciones:

- Evento a predecir: arritmia ventricular maligna futura (paro cardíaco resucitado o muerte súbita).
- Pretest: para el caso, es el riesgo basal del presentar el episodio clínico (arritmia ventricular maligna) en un paciente con diagnóstico de “síncope probablemente arrítmico y corazón estructuralmente normal” (fenotipo negativo)
- *Test* positivo: identificación de alguna variante genética patogénica asociada a canalopatías como predictor del episodio clínico.

En un modelo teórico se pueden aplicar los siguientes valores: (9,10)

- Pretest: 10 % / 10 años
- Sensibilidad (S): 60 %
- Especificidad (E): 80 %

El resultado del cálculo es:

- Valor predictivo positivo (VPP): 25 %
- Valor predictivo negativo (VPN): 95 %

Es decir que, según el cálculo, si el *test* es positivo, la probabilidad de experimentar un paro cardíaco resucitado o un episodio de muerte súbita es 25 % a 10 años; si el *test* es negativo esa probabilidad desciende al 5 %.

### Consulta

¿Los valores calculados, aplican a las tres canalopatías seleccionadas para la evaluación, Brugada, QTL y TVPC?

### Respuesta

El cálculo puede interpretarse como una estimación global para una canalopatía en un paciente con síncope arrítmico y corazón estructuralmente normal. Pero la sensibilidad genética varía mucho según el síndrome y el pretest aplica solo al cuadro clínico descripto. (10)

Para el caso, el VPP y el VPN se ajustan razonablemente para Brugada y TVPC, y es aproximado para QTL debido a su mayor heterogeneidad y menor expresión fenotípica en ciertos escenarios. Pero el VPP

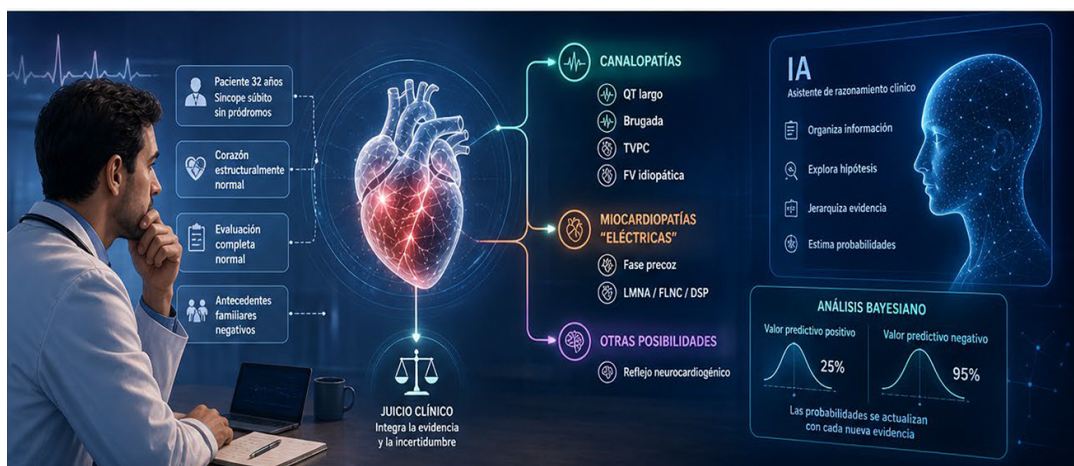


Ilustración central: dialogando con la Inteligencia Artificial. Ver texto para las abreviaturas

global es comparable entre las principales canalopatías cuando el pretest clínico es similar.

En conclusión, en QTL el VPP puede ser menor en escenarios de fenotipo *borderline* y menor probabilidad pretest, pero no es intrínsecamente inferior.

### SCREENING FAMILIAR EN CANALOPATÍAS

#### Consulta

Suponiendo que, en un familiar sin enfermedad cardiovascular o antecedentes, se confirme la misma variante genética que en el paciente o caso índice, ¿varían en este último el VPP y VPN?

#### Respuesta

En este caso el pretest del caso índice es probablemente mayor, 15 %, de modo que, manteniendo la S y la E, el VPP se eleva al 35 % y el VPN no se modifica, 92 %. (10,11)

#### Consulta

¿Y en el caso del familiar, con genotipo positivo y fenotipo negativo (G+ / F-), cual es el VPP y el VPN?

#### Respuesta

El pretest o riesgo de experimentar en el futuro un episodio de paro cardíaco resucitado o muerte súbita es bajo, tal vez cercano al 3 % a 10 años, con lo que el VPP desciende a 9 % a 10 años y el VPN se eleva a 99 % en igual período. (10,11) Debe señalarse que ese pretest en la población general es mucho menor que el familiar del caso índice con G+/F-.

#### Consulta

¿Es posible confeccionar una tabla comparativa del análisis bayesiano en los tres escenarios considerados?

#### Respuesta

Sí, por supuesto. (Tabla 1). El análisis bayesiano en estos escenarios, caso índice según familiar, con genotipo positivo o negativo, y familiares con genotipo positivo pero fenotipo negativo, se basa en supuestos inciertos; por ello, las estimaciones numéricas son limitadas. Su utilidad es fundamentalmente conceptual en la interpretación probabilística, que habitualmente fundamenta la toma de decisiones en la clínica.

### TEST GENÉTICO: CONSISTENCIA EN LA ESTIMACIÓN DEL RIESGO

#### Consulta

¿Qué tan confiable es el cálculo del VPP y VPN resultante del análisis bayesiano?

#### Respuesta

En canalopatías hereditarias como síndrome de QTL, Brugada o TVPC, la sensibilidad de los tests genéticos, derivada de series de centros especializados con pacientes fenotípicamente claros, se considera relativamente confiable; por el contrario, el pretest y la especificidad estimada a partir de estudios poblacionales de baja prevalencia son mucho más inciertos. Esta incertidumbre impacta principalmente en la estimación del VPP y VPN que pueden variar significativamente según la población y la definición del fenotipo. (11,12)

#### Consulta

De modo que aun habiendo calculado en el caso índice un VPP cercano al 25 % a 10 años, ¿podría no quedar justificada la indicación del CDI?

#### Respuesta

Aunque un VPP calculado pueda indicar un riesgo elevado ( $\approx 25\%$ ) en escenarios modelizados, por las razones ya comentadas debe interpretarse como una guía relativa y no como un riesgo absoluto. La decisión clínica, como la indicación de CDI, debe combinar la evidencia fenotípica con la incertidumbre de los parámetros genéticos y clínicos, reconociendo que, si bien la sensibilidad genética mantiene una robustez mayor, los otros factores estadísticos son de menor confiabilidad. (13)

#### Consulta

Entonces, ¿la conclusión sería...?

#### Respuesta

La genética informa y refuerza sospechas diagnósticas, pero el riesgo absoluto de muerte súbita o paro arrítmico, sospechado clínicamente, sigue siendo el criterio principal para indicar CDI. Esto es precisamente lo que justifica la observación: "el cálculo bayesiano puede mostrar un VPP elevado, pero la decisión tera-

**Tabla 1.** Análisis bayesiano de la probabilidad de eventos arrítmicos graves a 10 años en el caso índice con genotipo positivo y fenotipo positivo, (G+/F+), según el estado genético del familiar, genotipo negativo (G-) o positivo (G+), y en el familiar con genotipo positivo, fenotipo negativo (G+/F-). La probabilidad pretest difiere entre escenarios, mientras que la sensibilidad y especificidad se consideran constantes. En consecuencia, el valor predictivo positivo (VPP) y el valor predictivo negativo (VPN) varían en función del riesgo basal.

	Pre test (%)	Sensibilidad (%)	Especificidad (%)	VPP (%)	VPN (%)
Familiar G+/F-	4	60	80	9	99
Caso índice G+/F+ (familiar G-)	10	60	80	25	95
Caso índice G+/F+ (familiar G+)	15	60	80	35	92

péutica requiere evidencia fenotípica directa, porque la genética sola no garantiza el riesgo absoluto”.

El paciente presentó un síncope sin pródromos mientras caminaba con estrés emocional asociado, con recuperación espontánea y estudios estructurales y electrocardiográficos normales, sin antecedentes familiares de muerte súbita. En una primera aproximación, este cuadro podría clasificarse como “tal vez no muerte súbita”, ya que no hubo fibrilación ventricular ni paro cardíaco resucitado registrado. En consecuencia, la indicación de CDI no está justificada de manera automática según las guías. El estudio genético puede ayudar a confirmar el diagnóstico y orientar la vigilancia familiar, pero la decisión terapéutica debe basarse principalmente en el fenotipo clínico (cuadro clínico) y la documentación de arritmia, recomendándose monitorización con registro electrocardiográfico continuo y seguimiento estrecho hasta la aparición de un eventual episodio documentado de riesgo. (10-12)

#### Consulta

Con el familiar, ¿cuál es la conducta?

#### Respuesta

En un familiar de primer grado con evaluación cardiológica negativa, portador de la variante (G+/F-), la conducta recomendada consiste en: (10)

- seguimiento clínico periódico
- educación sobre síntomas de alarma
- control precoz de la fiebre
- evitar fármacos proarrítmicos (especialmente en el síndrome de Brugada y QTL)

### MIOCARDIOPATÍAS CON FASE ELÉCTRICA PRECOZ

#### Consulta

¿Es posible que una miocardiopatía estructural con cambios mínimos no detectables por los métodos habituales debute inicialmente con arritmias graves?

#### Respuesta

Sí, algunas miocardiopatías pueden presentar una fase eléctrica precoz, en la cual la inestabilidad eléctrica precede a la manifestación estructural evidente.

Esto puede observarse en: (13)

- miocardiopatía arritmogénica
- miocardiopatía dilatada asociada a las variantes LMNA, FLNC o DSP.

En estos casos, alteraciones celulares o fibrosis microscópica pueden generar arritmias antes que las técnicas de imagen detecten cambios estructurales.

De las canalopatías a las miocardiopatías

#### Consulta

Dejando ahora de lado la posibilidad que se trate de una canalopatía, ¿puede una miocardiopatía estructural con cambios mínimos no detectables debutar inicialmente con un episodio arrítmico como el caso que motiva esta discusión?

#### Respuesta

Nuevamente, hay miocardiopatías estructurales que pueden debutar con arritmias incluso antes de que las alteraciones estructurales sean evidentes por ecocardiografía convencional.

Existe una fase eléctrica precoz en algunas miocardiopatías donde la alteración celular (fibrosis microscópica, desorganización miocitaria, alteración desmosómica) genera inestabilidad eléctrica antes de que la imagen muestre enfermedad estructural clara. (13)

#### Consulta

¿Aún con resonancia cardíaca normal?

#### Respuesta

Sí, puede haber fibrosis microscópica no detectable por realce con gadolinio o alteraciones celulares menores (desmosomas, citoesqueleto).

#### Consulta

¿Qué tan frecuente es que en esta fase se presenten arritmias graves?

#### Respuesta

Puede ocurrir, pero es poco frecuente.

#### Consulta

Poniendo blanco sobre negro, ¿en el caso clínico presentado, ¿corresponde investigar variantes genéticas asociadas a las miocardiopatías señaladas?

#### Respuesta

Las guías recomiendan que el estudio genético sea dirigido al fenotipo clínico sospechado. La utilización de paneles amplios sin un fenotipo sugestivo, por ejemplo, incluyendo genes de miocardiopatía en un paciente sin alteraciones estructurales, incrementa la detección de variantes de significado incierto sin mejorar el rendimiento diagnóstico. (14)

### MIOCARDIOPATÍAS, TEST GENÉTICO Y DECISIÓN MÉDICA

#### Consulta

Dejando de lado las “miocardiopatías en fase eléctrica inicial”, ¿el limitado valor del estudio genético con el cual concluyó la discusión a propósito de las canalopatías, es aplicable a las miocardiopatías en general?

#### Respuesta

La utilidad clínica de la genética en canalopatías no es extrapolable a la enfermedad miocárdica estructural. En miocardiopatías, el genotipo puede tener impacto en el pronóstico y en la estrategia terapéutica individual. El rendimiento, particularmente en el diagnóstico, es de 30-60 %, y en las canalopatías mucho menos. (15)

**Consulta**

¿Un ejemplo concreto de indicación de CDI con aporte real del estudio genético?

**Respuesta**

Un ejemplo concreto puede ser la miocardiopatía dilatada asociada a mutaciones patogénicas como LMNA. Por ejemplo, un paciente puede tener fracción de eyección ventricular izquierda (FEVI) de 40-45 % y no cumplir criterios clásicos de CDI por función ventricular, pero si se identifica una variante patogénica como LMNA, especialmente si coexiste taquicardia ventricular no sostenida o trastornos de conducción, el riesgo arrítmico es significativamente mayor. Bajo estas circunstancias, las guías contemplan, en prevención primaria, la indicación de CDI aun con FEVI > 35 %. En este caso, el resultado genético modifica de manera directa la decisión terapéutica. (16)

**Consulta**

¿El *screening* familiar en las miocardiopatías impacta en la decisión médica?

**Respuesta**

En el *screening* familiar el impacto es mayor: en el caso de la miocardiopatía hipertrófica, la miocardiopatía dilatada o la miocardiopatía arritmogénica, identificar una variante patogénica permite dar de alta a los no portadores y concentrar el seguimiento en los portadores, optimizando riesgo, controles y recursos.

Debe señalarse que, la historia familiar de muerte súbita, si bien aumenta el riesgo previo, no sustituye al fenotipo para estratificar riesgo individual. (15)

**EL PROBLEMA DE LA MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA****Consulta**

¿Por qué la indicación de CDI, soportada en parte por el estudio genético en miocardiopatías dilatadas con determinadas variantes, fracasó en la miocardiopatía hipertrófica?

**Respuesta**

En la miocardiopatía hipertrófica el enfoque de indicar CDI según el genotipo no prosperó porque existe gran heterogeneidad genética, penetrancia variable y ausencia de un gen consistentemente asociado a alto riesgo arrítmico. El riesgo de muerte súbita se correlaciona mejor con el fenotipo estructural (síncope, espesor, fibrosis, realce con gadolinio) que, con la variante genética en sí, por lo que el genotipo no aporta suficiente valor predictivo incremental para guiar la indicación de CDI. (13)

**Consulta**

Lo que ocurrió con la miocardiopatía hipertrófica, referente a la ausencia de utilidad del estudio genético en la estratificación pronóstica, ¿podrá ocurrir en un futuro con la miocardiopatía dilatada con variante

genética LMNA u otras? ¿Es tan sólida la evidencia para descartar esa posibilidad?

**Respuesta**

Lo ocurrido en la miocardiopatía hipertrófica, donde el estudio genético no demostró utilidad para la estratificación pronóstica, podría en teoría repetirse en la miocardiopatía dilatada asociada a LMNA. Aunque existe una asociación consistente con mayor riesgo arrítmico, la evidencia proviene principalmente de cohortes observacionales de centros especializados, por lo que no puede descartarse que el valor predictivo real sea menor en poblaciones más amplias y menos seleccionadas. (16)

**Consulta**

En conclusión, tanto en el caso índice como en el *screening* familiar ¿el aporte del *test* genético es superior en las miocardiopatías en comparación con las canalopatías?

**Respuesta**

Sí, la utilidad clínica es claramente superior en las miocardiopatías. (15)

**VARIANTE GENÉTICA, PENETRANCIA Y EXPRESIVIDAD****Consulta**

A lo largo de la discusión quedó claro que, para cualquier *test* genético la sensibilidad del *test*, explorada en series de casos de centros de genética, es un dato de mayor firmeza que la especificidad, parcialmente evaluada en estudios poblacionales.

Pero, además, en un determinado fenotipo la detección de una variante genética lleva implícita la presencia de los otros determinantes, genéticos y epigenéticos, condicionantes de la penetrancia y expresividad. ¿Es correcta esta afirmación?

**Respuesta**

Que, para cualquier *test* genético la sensibilidad, estimada en series de casos provenientes de centros especializados, es un dato relativamente más firme que la especificidad, parcialmente evaluada por la escasez de estudios poblacionales bien diseñados y de grandes dimensiones, es una conclusión que debe ajustarse; incluso la sensibilidad debe interpretarse con cautela por los sesgos de selección propios de estas series.

Por otro lado, es correcto señalar que, para un determinado fenotipo, la detección de una variante genética implica la coexistencia de otros determinantes genéticos y epigenéticos que condicionan la penetrancia y expresividad del rasgo clínico. Estos factores, que contribuyen a la expresión del fenotipo y en parte explican la sensibilidad observada en las series clínicas, no son evaluados por el *test* genético en sí mismo, que se limita a identificar solo la presencia de una determinada variante. En consecuencia, el rendimiento diagnóstico observado en poblaciones seleccionadas puede no ser

directamente extrapolable a otros contextos clínicos o poblacionales. (17)

Con el nivel actual del conocimiento, puede concluirse que canalopatías como el síndrome de QT largo, la TVPC y síndrome de Brugada, son enfermedades genéticas con herencia mendeliana, para las cuales se han identificado mutaciones en genes específicos. Sin embargo, su comportamiento clínico no sigue un patrón mendeliano estricto debido a la penetrancia incompleta y la influencia de múltiples factores modificadores, lo que limita el valor predictivo de estas variantes en forma aislada.

### Consulta

En términos comparativos, ¿existen diferencias en la penetrancia entre las canalopatías y las miocardiopatías?

### Respuesta

La penetrancia es menor y más variable en las canalopatías, intermedia en la miocardiopatía arritmogénica, y alta y más constante en LMNA, lo que se traduce en distinto valor predictivo de las variantes, por lo que el impacto clínico es claramente diferente.

En definitiva, la genética tiene alto valor diagnóstico, pero valor limitado para estratificación arrítmica cuando el fenotipo está ausente. Un caso particular es el familiar del caso índice G+ / F- en una familia con antecedentes de muerte súbita donde el riesgo es elevado.

## INTERPRETACIÓN FINAL DEL CASO CLÍNICO

### Decisión del grupo tratante

Regresando al caso que motivó este diálogo, el estudio del panel genético reveló una variante de significado incierto.

Para la toma de decisiones, la problemática se centra en cómo interpretar el episodio de pérdida de conocimiento como elemento condicionante de la estrategia a seguir. (18-20)

En este sentido, pueden plantearse dos escenarios posibles:

- 1) Considerar el episodio como un evento arrítmico grave, eventualmente una fibrilación ventricular idiopática, lo que ubicaría al paciente en un escenario de prevención secundaria. Bajo esta interpretación, las guías respaldan la implantación del CDI.
- 2) Considerar el episodio sincopal de causa arrítmica probable pero no segura, lo que ubica el cuadro en un contexto de prevención primaria de muerte súbita. En este caso, la conducta sería indicar controles periódicos, tratamiento con betabloqueantes e implantar un dispositivo de registro electrocardiográfico prolongado.

El grupo tratante considera como más probable esta segunda posibilidad.

Ambas interpretaciones son posibles. Sin embargo, si el grupo tratante considera el episodio dudosamente arrítmico, la decisión adoptada resulta razonable.

## CONCLUSIONES SOBRE EL DIÁLOGO

La dinámica del diálogo pone en evidencia varios aspectos centrales del razonamiento clínico asistido:

- **Definición precisa del problema**  
La formulación inicial de la pregunta constituye un paso crítico, ya que delimita el campo de análisis y orienta todo el desarrollo posterior. Una pregunta bien construida permite focalizar la discusión y evita desviaciones hacia escenarios clínicos no pertinentes.
- **Valor de la repregunta como herramienta cognitiva**  
La repregunta no solo cumple una función aclaratoria, sino que actúa como un mecanismo activo de validación y corrección. A lo largo del intercambio, permite detectar ambigüedades, ajustar supuestos implícitos y redefinir el marco interpretativo cuando es necesario.
- **Coherencia interna del razonamiento**  
La línea argumental se mantiene consistente durante todo el diálogo, sin contradicciones conceptuales relevantes. Esto refleja una progresión lógica en la construcción del conocimiento, donde cada respuesta se integra con las anteriores.
- **Sustento bibliográfico**  
Los conceptos desarrollados encuentran respaldo en la bibliografía citada, lo que otorga solidez al intercambio. La evidencia no se presenta de manera aislada, sino integrada al razonamiento clínico.
- **Jerarquización de la evidencia en situaciones de incertidumbre**  
Se identifica un punto de tensión cuando el análisis bayesiano sugiere una probabilidad elevada de eventos clínicos graves que podrían justificar intervenciones mayores como el CDI. En este escenario, el proceso deliberativo no se limita al resultado cuantitativo, sino que jerarquiza críticamente la calidad de la evidencia subyacente, priorizando las guías de práctica clínica por sobre estimaciones basadas en parámetros con mayor incertidumbre (pretest, especificidad).
- **Integración entre datos, contexto y fisiopatología**  
El diálogo muestra que los datos (clínicos, genéticos y estadísticos) no son interpretados de manera aislada, sino integrados en un escenario clínico más amplio. Su significado depende del contexto en el que se interpretan y de los supuestos que los sustentan. Incluso cuando son técnicamente correctos, pueden ser incompletos o inducir a conclusiones parciales si no se integran críticamente.
- **Centralidad del juicio clínico**  
Finalmente, el proceso pone de manifiesto que, aun en presencia de herramientas analíticas avanzadas y evidencia bibliográfica, la decisión médica se sustenta en la interpretación clínica

global del caso. El juicio del equipo tratante actúa como elemento integrador y ordenador frente a la incertidumbre.

En conjunto, el diálogo ilustra un modelo de razonamiento clínico en el que la interacción entre pregunta, evidencia, análisis cuantitativo y juicio médico permite construir una decisión prudente, evitando tanto la sobreinterpretación de los datos como su subutilización.

#### Declaración de conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

(Véanse formularios de conflicto de intereses de los autores en la Web).

#### Nota

Durante la preparación de este manuscrito se utilizó un modelo de inteligencia artificial (Chat GPT, Open AI) como herramienta de apoyo para la organización y revisión editorial del texto. El contenido científico, la interpretación clínica y las conclusiones fueron revisados críticamente por los autores, quienes asumen la responsabilidad final del trabajo. La ilustración central fue llevada a cabo por Chat GPT

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Skinner JR, Winbo A, Abrams D, Vohra J, Wilde AA. Channelopathies that lead to sudden cardiac death: clinical and genetic aspects. *Heart Lung Circ* 2019;28:22-30. <https://doi.org/10.1016/j.hlc.2018.09.007>
2. Haissaguerre M, Derval N, Sacher F, Jesel L, Deisenhofer I, de Roy L, et al. Sudden cardiac arrest associated with early repolarization. *N Engl J Med* 2008;358:2016-23. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa071968>
3. Schwartz P, Crotti L, Insolia R. Long-QT syndrome: from genetics to management. *Circ Arrhythm Electrophysiol*. 2012;5:868-87. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.111.962019>
4. Gollob M, Redpath C, Roberts J. The short QT syndrome: proposed diagnostic criteria. *J Am Coll Cardiol* 2011;57:802-12. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2010.09.048>
5. Priori SG, Napolitano C, Tiso N, Memmi M, Vignati G, Bloise R, et al. Mutations in the cardiac ryanodine receptor gene (hRyR2) underlie catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia. *Circulation* 2001;103:196-200. <https://doi.org/10.1161/01.CIR.103.2.196>
6. Schwartz PJ, Crotti L, Insolia R. Long-QT syndrome: from genetics to management. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2012;5:868-77. <https://doi.org/10.1161/CIRCEP.111.962019>
7. Wang Q, Shen J, Splawski I, Atkinson D, Li Z, Robinson JL, et al. SCN5A mutations associated with an inherited cardiac arrhythmia, long QT syndrome. *Cell* 1995;80:805-11. [https://doi.org/10.1016/0092-8674\(95\)90359-3](https://doi.org/10.1016/0092-8674(95)90359-3)
8. Krahn, AD Healey JS, Chauhan V, Birnie DH, Simpson CS, Champagne J, et al. Genetic testing for inherited arrhythmia syndromes in unexplained cardiac arrest. *Circulation: Arrhythmia and Electrophysiology*. *Circulation* 2009;120:278-85. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.109.853143>
9. David L. Simel, S, Matchar D. Likelihood ratios with confidence: sample size estimation for diagnostic test studies. *J Clin Epidemiol* 1991;44:763-70. [https://doi.org/10.1016/0895-4356\(91\)90128-V](https://doi.org/10.1016/0895-4356(91)90128-V)
10. Priori SG, Wilde AA, Horie M, Cho Y, Behr ER, Berul C, et al. Executive summary: HRS/EHRA/APHRs expert consensus statement on the diagnosis and management of inherited primary arrhythmia syndromes. *Heart Rhythm* 2013;10:e85-e108. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2013.07.021>
11. Ackerman MJ, Priori SG, Willems S, Berul C, Brugada R, Calkins H, et al. HRS/EHRA expert consensus statement on the state of genetic testing for the channelopathies and cardiomyopathies. *Heart Rhythm* 2011;8:1308-39. <https://doi.org/10.1016/j.hrthm.2011.05.020>
12. Kapa S, Tester DJ, Salisbury BA, Harris-Kerr C, Pungliya MS, Alders M, et al. Genetic testing for long-QT syndrome: distinguishing pathogenic mutations from benign variants. *Circulation* 2007;115:2325-31.
13. Authors/Task Force members; Elliott PM, Anastakis A, Borgers MA, Borggrefe M, Cecchi F, Charron P, et al. 2014 ESC Guidelines on diagnosis and management of hypertrophic cardiomyopathy. *Eur Heart J* 2014;35:2733-79. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehu283>
14. Zeppenfeld K, Tfelt-Hansen J, de Riva M, Winkel BG, Behr ER, Blom NA, et al; ESC Scientific Document Group. 2022 ESC Guidelines for the management of patients with ventricular arrhythmias and the prevention of sudden cardiac death. *Eur Heart J* 2022;43:3997-4126. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehac262>
15. Vogiatzi G, Lazaros G, Oikonomou E, Lazarou E, Vavuranakis E, Tousoulis D. Role of genetic testing in cardiomyopathies: a primer for cardiologists. *World J Cardiol* 2022;14:29-45. <https://doi.org/10.4330/wjc.v14.i1.29>
16. van Rijsingen IA, Arbustini E, Elliott PM, Mogensen J, Hermans-van Ast JF, van der Kooij AJ, et al. Risk factors for malignant ventricular arrhythmias in lamin A/C mutation carriers: a European cohort study. *J Am Coll Cardiol* 2012;59:493-500. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2011.08.078>
17. Christine E. Seidman, J. Seidman. The genetic basis for cardiomyopathy: from mutation identification to mechanistic paradigms. *Cell*. 2001;104:557-67. [https://doi.org/10.1016/S0092-8674\(01\)00242-2](https://doi.org/10.1016/S0092-8674(01)00242-2)
18. Writing Committee Members; Ommen SR, Ho CY, Asif IM, Balaji S, Burke MA, Day SM, et al. 2024 AHA/ACC/AMSSM/HRS/PACES/SCMR Guideline for the Management of Hypertrophic Cardiomyopathy: A Report of the American Heart Association/American College of Cardiology Joint Committee on Clinical Practice Guidelines. *J Am Coll Cardiol* 2024;83:2324-405. <https://doi.org/10.1016/j.jacc.2024.02.014>
19. Imai Y, Kusano K, Aiba T, Ako J, Asano Y, Harada-Shiba M, et al. JCS/JCC/JSPCCS Joint Working Group. 2024 Guideline on Genetic Testing and Counseling in Cardiovascular Disease. *Circ J* 2024;88:2022-99. <https://doi.org/10.1253/circj.CJ-23-0926>
20. Arbelo E, Protonotarios A, Gimeno JR, Arbustini E, Barriales-Villa R, Basso C, et al. 2023 ESC Guidelines for the management of cardiomyopathies. *Eur Heart J* 2023;44:3503-626. <https://doi.org/10.1093/eurheartj/ehad194>