



## 4. RENDIMIENTO DEL ESTUDIO MOLECULAR PARA LA RECLASIFICACIÓN DE LARGOS SUPERVIVIENTES DE FIBRILACIÓN VENTRICULAR IDIOPÁTICA

Rafael Salguero Bodes<sup>1</sup>, Nick Paredes Hurtado<sup>2</sup>, María Valverde Gómez<sup>2</sup>, Addison Julián Palomino Doza<sup>3</sup>, Victoria Espejo Bares<sup>3</sup>, Alexandre Sanchis Herrero<sup>2</sup>, José Manuel Medina Suárez<sup>2</sup>, Ez Aldin Rajjoub Al-Mahdi<sup>2</sup>, Javier Ramos Jiménez<sup>2</sup>, Luis Borrego Bernabé<sup>2</sup>, Daniel Rodríguez Muñoz<sup>2</sup>, Ana Fernández Herranz<sup>4</sup>, Lorena Gómez Burgueño<sup>2</sup>, Martín Negreira Caamaño<sup>2</sup> y Fernando Arribas Ynsaurriaga<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre. CIBERCV, Madrid, España, <sup>2</sup>Cardiología. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España, <sup>3</sup>Cardiología. Hospital Universitario 12 de Octubre. CIBERCV, Madrid, España y <sup>4</sup>Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La fibrilación ventricular idiopática (FVI) constituye un diagnóstico de exclusión en supervivientes de parada cardíaca tras un exhaustivo protocolo diagnóstico para descartar las etiologías conocidas. Estos pacientes muestran elevadas tasas de supervivencia a largo plazo con desfibrilador automático implantado (DAI). La caracterización molecular con detección de variantes con valor predictivo permite identificar el 3-17% de los pacientes según los datos publicados, sobre registros con limitada representatividad de la población española.

**Métodos:** Estudio observacional en un centro de referencia español que incluyó a los pacientes supervivientes tras parada cardíaca recuperada portadores de DAI con diagnóstico al alta de FVI tras estudio diagnóstico exhaustivo en el periodo 1996-2022 y seguimiento de al menos un año. Se realizó seguimiento estructurado a todos mediante un protocolo que incluyó la realización de electrocardiograma, Holter y ecocardiograma seriados y otros estudios guiados por signos o síntomas. Los datos de todos los pacientes en quienes no se alcanzó diagnóstico a lo largo de los años mediante este protocolo fueron objeto de análisis. En todos ellos se realizó un pedigrí de al menos 3 generaciones y se propuso la realización de estudio molecular mediante panel para cardiopatía arrítmica mediante técnica de Next Generation Sequencing (NGS).

**Resultados:** Se identificaron 38 pacientes (62,5% varones). 4 pacientes contaron como pérdidas de seguimiento por traslado a otros centros. No se produjo ningún fallecimiento. El estudio molecular se realizó en todos los que lo autorizaron (30 pacientes). El seguimiento medio del grupo fue de  $9,7 \pm 8,3$  años (1-26). De los que se dispone del resultado, el estudio molecular arrojó un resultado positivo en 5 casos (16,7%), con variantes con valor predictivo (patogénica o probable patogénica) relacionadas con síndrome de QT largo congénito en 2 pacientes (KCNH2 y KCNE1), taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica en 2 casos (RYR2) y Síndrome de Brugada/solapamiento en un caso (SCN5A).

**Conclusiones:** En una cohorte española de largos supervivientes de parada cardíaca achacada a FVI, la realización de estudio molecular mediante NGS permite detectar una variante presumiblemente asociada al evento en el 16,7% de los casos.