



## 4015-6. MUERTE SÚBITA ARRITMOGÉNICA DURANTE EJERCICIO. ESTUDIO GENÉTICO *POST MORTEM*

Óscar Campuzano Larrea<sup>1</sup>, Anna Fernández Falgueras<sup>2</sup>, Georgia Sarquella-Brugada<sup>3</sup>, Carles Ferrer Costa<sup>2</sup>, Sergi César<sup>3</sup>, Josep Castella<sup>2</sup>, Josep Brugada-Terradellas<sup>3</sup> y Ramón Brugada-Terradellas<sup>2</sup> del <sup>1</sup>Departamento Ciencias Médicas, Facultad Medicina, Universidad de Girona, <sup>2</sup>Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona y <sup>3</sup>Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona).

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La muerte súbita cardiaca es una muerte natural e inesperada. Una gran parte de estas ocurren durante el ejercicio, sobre todo como consecuencia de cardiomiopatía isquémica y cardiomiopatías. La autopsia diagnostica gran parte de estas muertes pero muchas de ellas quedan sin resolver, sobre todo en jóvenes.

**Métodos:** Nuestro objetivo era identificar la predisposición genética a la muerte súbita cardiaca en una cohorte de 52 casos 50 años que fallecieron durante el ejercicio y en los cuales la autopsia no identificó causa concluyente de la muerte, quedando clasificadas como muerte arrítmica inducida por ejercicio. Para este fin se realizó estudio genético de secuenciación masiva.

**Resultados:** Nuestra cohorte mostró un predominio masculino (12:1). Casi la mitad de las muertes ocurrieron en individuos entre 41-50 años. El fallecimiento ocurrió mientras corrían en el 46,15% de casos. El análisis genético identificó 83 variantes raras en 37 muestras (71,15%). De todas las variantes raras, el 36,14% se clasificó como deletéreo, dando una explicación razonable de la muerte al 53,84% de los casos.

**Conclusiones:** Un análisis exhaustivo de genes asociados a muerte súbita cardiaca permitió identificar alteraciones genéticas que predisponen a muerte súbita cardiaca en más del 50% de los casos, el ejercicio fue el inductor de la arritmia maligna.