Rev Esp Cardiol. 2015;68 Supl 1: 245

Revista Española de Cardiología

# 7007-3. MUERTE SÚBITA CARDIACA JUVENIL: ANÁLISIS GENÉTICO POSMÓRTEM

Oscar Campuzano Larrea[1], Olallo Sánchez[1], Carles Ferrer-Costa[2], Georgia Sarquella-Brugada[3], Josep Brugada[3], Josep Castellá[4], Jordi Medallo[4] y Ramón Brugada[1] del [1]Centro Genética Cardiovascular, IDIBGI-Universidad de Girona, Girona, [2]Laboratorios Ferrer, Barcelona, [3]Unitat d'Arrítmies, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona) e [4]Institut de Medicina Legal de Catalunya, Barcelona.

## Resumen

**Introducción y objetivos:** La causa de la muerte de un individuo joven fallecido súbitamente queda sin resolver en casi un 50% de los casos en los que se realiza una autopsia completa. En estos casos se sospecha que una arritmia cardiaca podría ser la causa de la muerte repentina, especialmente cuando el corazón es estructuralmente normal. Hoy en día se conocen varios genes causantes de patologías familiares asociadas a muerte súbita cardiaca. Pese a que la autopsia molecular se recomienda en los protocolos forenses actuales todavía no se realiza de una forma rutinaria. El objetivo de este estudio fue determinar si las alteraciones genéticas podrían proporcionar una explicación para la muerte súbita cardiaca en una cohorte juvenil sin causa concluyente de muerte tras autopsia.

**Métodos :** Se estudiaron 29 casos menores de 15 años que no mostraban causa concluyente de muerte después de una autopsia exhaustiva. En casos con ADN de baja calidad se realizó un análisis genético de los 7 genes principales asociados con la muerte súbita cardiaca utilizando la tecnología Sanger, mientras que en los casos donde el ADN extraído fue de buena calidad, se realizó un análisis genético de 55 genes asociados con la muerte súbita cardiaca utilizando la tecnología de ultra-secuenciación.

**Resultados:** Se identificaron 35 variantes genéticas potencialmente patogénicas en 12 casos (41,37%). En 8 de estos casos se identificaron 10 variantes genéticas (27,58%) localizadas en genes que codifican para canales iónicos cardiacos. También se identificaron 9 casos portadores de 25 variantes genéticas (31,03%) en genes que codifican proteínas cardiacas estructurales. En 9 casos se observó más de una variación genética, 5 de ellos combinando tanto genes de canales iónicos como estructurales.

**Conclusiones:** Nuestro estudio apoya el uso de la autopsia molecular en protocolos forenses cuando no se identifica causa concluyente de la muerte. En casos de muerte repentina en jóvenes, alrededor del 40% son portadores de al menos una variante genética que podría proporcionar una explicación de la causa de la muerte. Debido a que los familiares podrían estar en riesgo de muerte súbita cardiaca, nuestros datos refuerzan la necesidad de la evaluación clínica y análisis genético de los familiares.