



6001-9. LA INVESTIGACIÓN GENÉTICA AYUDA A RESOLVER LA ETIOLOGÍA DE LA MUERTE SÚBITA CARDIACA

Óscar Campuzano Larrea¹, Olallo Sánchez¹, Anna Fernández¹, Georgia Sarquella-Brugada², Carles Ferrer³, Josep Castella¹, Josep Brugada² y Ramón Brugada¹ del ¹Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, ²Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona) y ³Laboratorios Ferrer, Barcelona.

Resumen

Introducción y objetivos: La muerte súbita inexplicada puede ser la primera manifestación de una enfermedad cardiaca hereditaria desconocida. Las técnicas genéticas actuales pueden permitir la resolución de la etiología y la identificación de familiares a riesgo. El proyecto Muerte Súbita en Catalunya (MOSCAT) tiene como objetivo definir la etiología de las muertes naturales de menos de 50 años, e investigar si los defectos genéticos asociados a enfermedades cardiacas proporcionan una etiología en los casos inexplicados.

Métodos: Como parte de la investigación forense, en los casos con autopsia macroscópica negativa se realizó el estudio genético de los principales genes asociados a muerte súbita cardiaca, mediante tecnología NGS. También se realizó estudio genético en aquellos casos con diagnóstico macroscópico de enfermedad cardiaca hereditaria. Nuestra población de estudio incluyó un total de 789 casos consecutivos (77,2% varones) (media $38,6 \pm 12,2$ años) que murieron súbitamente.

Resultados: La causa de la muerte se resolvió durante la autopsia en la mayoría de los casos (81,1%), mayoritariamente de enfermedad cardiaca (56,87%). El estudio genético detectó variantes potencialmente patogénicas en el 50% de las muestras clasificadas como miocardiopatías. En los casos sin una causa concluyente de muerte, el estudio genético identificó un 41,2% de las muestras portadoras de una variante potencialmente patogénica como causa de muerte.

Conclusiones: La autopsia molecular debería realizarse cuando se identifica una miocardiopatía así como en los casos sin una causa concluyente de muerte debido a posibles canalopatías. Se debe ofrecer asesoramiento genético a todos los individuos con historia familiar de muerte súbita a edades jóvenes. La identificación de variantes genéticas permite la realización de estudios de segregación y la implementación de medidas preventivas en los familiares a riesgo.