



7003-2. MUERTE SÚBITA JUVENIL. ESTUDIO GENÉTICO *POST MORTEM* Y TRASLACIÓN FAMILIAR

Óscar Campuzano Larrea¹, Georgia Sarquella-Brugada², Anna Fernández-Falgueras³, Carles Ferrer-Costa³, Sergi César², Josep Castellà³, Josep Brugada-Terradellas² y Ramón Brugada-Terradellas³ del ¹Departamento de Ciencias Médicas, Facultad de Medicina, Universidad de Girona, ²Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona) y ³Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona, Girona.

Resumen

Introducción y objetivos: La causa de la muerte de un individuo joven fallecido súbitamente queda sin resolver tras autopsia en casi un 50% de los casos. En estos casos se sospecha que la causa de muerte sea por una arritmia cardíaca. Hoy en día se conocen varios genes causantes de patologías familiares asociadas a muerte súbita cardíaca. Identificar la causa del fallecimiento puede ayudar a prevenir episodios arrítmicos letales en los familiares. El objetivo de nuestro estudio era identificar la variante genética causante de la muerte súbita en una cohorte *post mortem* de 75 casos fallecidos antes de los 18 años. Posteriormente analizar tanto clínicamente como genéticamente a los familiares para realizar identificación precoz y prevención de arritmias.

Métodos: Se realizó un análisis genético *post mortem* utilizando la tecnología de ultra-secuenciación. En los familiares se realizaron test clínicos cardiológicos y estudio genético mediante tecnología Sanger.

Resultados: Se identificaron 79 variantes genéticas potencialmente patogénicas en 30 casos (40%). Un total de 27 variantes se identificaron en genes arritmogénicos y 52 variantes en genes que codifican para proteínas estructurales. En 25 de los 30 casos se realizó estudio familiar y se observó que 7 familias mostraban segregación positiva (28%) siendo la variante genética identificada la responsable del fallecimiento. En los familiares a riesgo de muerte súbita se adoptaron las medidas preventivas adecuadas para evitar episodios arrítmicos.

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. Estudios familiares confirman la patogenicidad de la alteración genética en casi el 30% de los casos, no solo daña una respuesta al fallecimiento sino identificando familiares portadores de la variante genética y, por tanto, a riesgo de síncope.