



5014-6. DETECCIÓN PRECOZ DE MUERTE SÚBITA INFANTIL: ECG NEONATAL SISTEMÁTICO, ESTUDIO GENÉTICO Y TRASLACIÓN FAMILIAR

Óscar Campuzano Larrea¹, Georgia Sarquella-Brugada², Anna Fernández-Falgueras³, Sergi César², María Dolores Zambrano², Esther Aurensanz², Josep Brugada-Terradellas² y Ramón Brugada-Terradellas³ del ¹Departamento Ciencias Médicas, Facultad Medicina, Universidad de Girona, ²Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona), y ³Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona.

Resumen

Introducción y objetivos: La presencia de enfermedades arritmogénicas puede ser causante de muerte súbita del lactante. Algunas de éstas pueden ser diagnosticadas mediante un electrocardiograma, como el síndrome de QT largo. Para valorar la prevalencia de alteraciones electrocardiográficas con riesgo de muerte súbita, se lleva a cabo un estudio prospectivo realizando ECG a todos los neonatos de un centro hospitalario de tercer nivel donde se realiza seguimiento de embarazos de riesgo ya sea por causas maternas o fetales.

Métodos: En aquellos neonatos donde hay alguna alteración grave del intervalo QT corregido (> 470 ms), se le extrae saliva y se le realiza un análisis genético de más de 100 genes asociados a muerte súbita mediante tecnología de ultrasecuenciación. Posteriormente se analiza clínica y genéticamente a sus familiares.

Resultados: Durante el primer año del proyecto se han llevado a cabo 426 ECG en neonatos durante las primeras 72 horas de vida (46,80% varones). Un 3,12% de madres tomaban un fármaco alargador de QT. Un 9,57% de madres mostraron patología durante el embarazo (4,25% hipotiroidismo, 2,12% depresión, 2,24% diabetes gestacional y un 1,06% alteraciones congénitas cardíacas). Un 27,65% de total de madres habían tenido al menos un aborto anterior. En 2,1% de casos había antecedentes familiares de muerte súbita. Se identificaron 14 casos (3,2%) que presentaban prolongación del intervalo QTc. El estudio genético identificó al menos una variante rara potencialmente causante de Síndrome de QT largo en 5 de ellos (35,71%). Se realizó ECG a padres y hermanos de los 14 casos, encontrándose alteraciones en 4 familiares.

Conclusiones: La realización de un ECG en todos los neonatos es una medida simple, no invasiva y de bajo coste económico. El estudio genético ayuda a identificar la causa de la patología en el neonato en casi un 40% de los casos en los que hay sospecha de QT largo al nacer. Adicionalmente permite realizar un estudio en los familiares para identificar portadores de la alteración genético que están a riesgo de muerte súbita.