



6012-195. MUTACIONES DESMOSÓMICAS EN CORAZÓN ESTRUCTURALMENTE NORMAL PREDISPONEN A MIOCARDITIS Y MUERTE SÚBITA

Óscar Campuzano Larrea¹, Georgia Sarquella-Brugada², Anna Fernández-Falgueras³, Coloma Tirón de Llano³, Alexandra Pérez-Serra³, Josep Castella³, 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.

Resumen

Introducción y objetivos: La miocarditis es una inflamación del tejido miocárdico, cuyas manifestaciones clínicas pueden ir desde casos asintomáticos hasta muerte súbita cardíaca. Nos planteamos estudiar si mutaciones genéticas en proteínas estructurales pueden generar un tejido vulnerable que predisponga a miocarditis fulminante y a muerte súbita.

Métodos: En nuestro estudio se evaluaron 3 muestras *post mortem* de jóvenes fallecidos repentinamente con un diagnóstico forense de miocarditis fulminante, sin otras alteraciones cardíacas estructurales en la autopsia. En estos casos realizamos estudio genético por ultrasecuenciación de los principales genes asociados a muerte súbita cardíaca.

Resultados: Identificamos en todos ellos mutaciones desmosomales asociadas a cardiomiopatía arritmogénica. Alteraciones genéticas en las proteínas desmosómicas están asociadas a cardiomiopatía arritmogénica, patología en la cual los miocitos se sustituyen por tejido fibro-adiposo, causando arritmias y muerte súbita. Se realizó evaluación clínica y genética en los familiares de los 3 casos índices.

Conclusiones: Nuestros resultados sugieren que las alteraciones genéticas desmosomales pueden causar un miocardio vulnerable, propenso a inflamación por agentes externos. La investigación de los familiares portadores es esencial para identificar los familiares portadores de las variantes genéticas, para adoptar mecanismos de prevención.