Rev Esp Cardiol. 2017;70(Supl 1): 654

Revista Española de Cardiología

6004-85. INDICACIÓN DE ESTUDIO GENÉTICO EN MENORES DE EDAD

Óscar Campuzano Larrea[1], Anna Fernández-Falgueras[2], Georgia Sarquella-Brugada[3], Sergi César[3], Elena Arbelo[3], Fernando Wangüemert[2], Josep Brugada-Terradellas[3] y Ramón Brugada-Terradellas[2] del [1]Departamento Ciencias Médicas, Facultad Medicina, Universidad de Girona, [2]Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona y [3]Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona).

Resumen

Introducción y objetivos: La realización de estudios genéticos en menores de edad no está recomendada cuando la información que aporta no representa una utilidad médica clara, respetándose así la autonomía del menor a tomar decisiones informadas cuando éste alcance la mayoría de edad. Esta premisa se ve alterada cuando la información obtenida puede conllevar implicaciones médicas efectivas para tratar, prevenir o retrasar el curso de la enfermedad. En patologías cardiacas hereditarias asociadas a muerte súbita, la propia muerte súbita puede ser el primer síntoma de la enfermedad por lo que los miembros de la familia portadores de la mutación familiar están en riesgo. La taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica es un desorden arritmogénico que causa muerte súbita inducido por actividades adrenérgicas, especialmente en niños y jóvenes.

Métodos: Presentamos una familia de más de 1.400 individuos con múltiples casos de taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, incluyendo 36 muertes súbitas cardiacas en menores de 14 años. Tras la identificación de la variante causal, se realizó análisis genético familiar y los individuos portadores fueron tratados mediante bloqueadores beta.

Resultados: Durante una media de 37 meses de seguimiento, no se documentaron más muertes súbitas cardiacas exceptuando 3 jóvenes que habían rechazado el estudio genético (por lo tanto, no tratados farmacológicamente) y que fueron confirmados como portadores de la variante en estudio *post mortem*.

Conclusiones: Realizar un estudio genético en patologías cardiacas arritmogénicas, independientemente de la edad del paciente, permite identificar portadores genéticos así como tomar las medidas oportunas para reducir el riesgo de muerte súbita.