Rev Esp Cardiol. 2017;70(Supl 1): 531

Revista Española de Cardiología

4015-6. MUERTE SÚBITA ARRITMOGÉNICA DURANTE EJERCICIO. ESTUDIO GENÉTICO *POST MORTEM*

Óscar Campuzano Larrea[1], Anna Fernández Falgueras[2], Georgia Sarquella-Brugada[3], Carles Ferrer Costa[2], Sergi César[3], Josep Castella[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 muerte súbita cardiaca es una muerte natural e inesperada. Una gran parte de estas ocurren durante el ejercicio, sobre todo como consecuencia de cardiomiopatía isquémica y cardiomiopatías. La autopsia diagnostica gran parte de estas muertes pero muchas de ellas quedan sin resolver, sobre todo en jóvenes.

Métodos: Nuestro objetivo era identificar la predisposición genética a la muerte súbita cardiaca en una cohorte de 52 casos 50 años que fallecieron durante el ejercicio y en los cuales la autopsia no identificó causa concluyente de la muerte, quedando clasificadas como muerte arrítmica inducida por ejercicio. Para este fin se realizó estudio genético de secuenciación masiva.

Resultados: Nuestra cohorte mostró un predominio masculino (12:1). Casi la mitad de las muertes ocurrieron en individuos entre 41-50 años. El fallecimiento ocurrió mientras corrían en el 46,15% de casos. El análisis genético identificó 83 variantes raras en 37 muestras (71,15%). De todas las variantes raras, el 36,14% se clasificó como deletéreo, dando una explicación razonable de la muerte al 53,84% de los casos.

Conclusiones: Un análisis exhaustivo de genes asociados a muerte súbita cardiaca permitió identificar alteraciones genéticas que predisponen a muerte súbita cardiaca en más del 50% de los casos, el ejercicio fue el inductor de la arritmia maligna.