



## 6009-166. ALTA CARGA DE MUERTE SÚBITA FAMILIAR Y ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA DIRIGIDA POR EL PEDIGRÍ DE LA FAMILIA. DIAGNÓSTICO A TRAVÉS DE FAMILIAR SANO

Mayte Basurte Elorz, Gemma Lacuey Lecumberri, Javier Romero Roldán, Nuria Basterra Sola e Ignacio Roy Añón, del Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Las familias con antecedentes de muerte súbita (MS) precoz (< 35 años) deben ser evaluadas al ser la causa más probable una cardiopatía familiar (CF), lo que incluye miocardiopatías, canalopatías y síndromes aórticos. Desgraciadamente no siempre contamos con material genético ni autopsia del familiar fallecido. Nuestro objetivo es mostrar cómo, en este último escenario, un estudio clínico completo de los familiares vivos y la elaboración de un detallado árbol genealógico (AG) puede darnos la clave del diagnóstico, incluso ante ausencia de casos vivos clínicamente afectos.

**Métodos:** Describimos una familia con 8 casos previos de MS en 3 generaciones, entre los 18 y los 52 años (18, 19, 21, 21, 40, 40, 45 y 52), 4 tras emoción/esfuerzo. Recogimos un AG de 4 generaciones. Y evaluamos a los familiares vivos de 1<sup>er</sup> y varios de 2<sup>o</sup> grado (10 pacientes entre 7-67 años), mediante ECG, ecocardiograma, ergometría, Holter y test de ajmalina y adrenalina (esto último en 2 casos).

**Resultados:** Evaluación clínica: un caso (14 años) con síncope previo aparentemente vasovagal y estudio normal. Otro con FA paroxística sin cardiopatía estructural y dudoso y finalmente no confirmado síndrome de Brugada (SBr) (todos los ECG normales y test de ajmalina negativo), llevaba un DAI, sin arritmias ventriculares. Los otros 8 casos, evaluación completa normal. El AG mostró que uno de los individuos (una mujer de 67 años) había tenido 2 hermanos, 2 hijos y madre con MS, por lo que la consideramos probablemente portadora de mutación asociada a MS. El estudio NGS en ella mostró la mutación en gen RYR2 Phe4648Ser, no descrita previamente, probablemente patogénica. Interpretamos TVPC como probable causa de la MS en esta familia. Son además portadores de la mutación: el caso en quien se descartó SBr (tiempo después presentó una descarga adecuada por FV) y 3 familiares más (uno el del síncope previo); en ellos hemos iniciado bloqueadores beta e incluido en un programa de revisión periódica con ergometría.

**Conclusiones:** Un correcto AG puede tener la llave diagnóstica en un escenario familiar complejo con MS antiguas precoces y estudio clínico en vivos sin hallazgos significativos. En nuestra familia nos ha mostrado un portador obligado, lo que nos ha permitido llegar al diagnóstico al mostrar su NGS la variante descrita. Ante familias con MS precoces hay que considerar CF y orientar estudio familiar a través de una consulta especializada.