Rev Esp Cardiol. 2019;72(Supl 1): 155

Revista Española de Cardiología

7003-8. EXPERIENCIA TRAS LAS CREACIÓN DE UN CONVENIO DE COLABORACIÓN ENTRE UNA UNIDAD DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES E INSTITUTO DE MEDICINA LEGAL EN EL ESTUDIO DE LA MUERTE SÚBITA CARDIACA EN JÓVENES

Manuel Muñoz-García[1], Jesús Piqueras Flores[2], M. Jesús Delgado Arenas[3], Inmaculada Vivo Ortega[4], Arancha González Marín[5], Manuel Rayo Gutiérrez[1], Javier Jiménez Díaz[1], Álvaro Moreno Reig[1], José María Arizón Muñoz[1] e Ignacio Sánchez Pérez[1], del [1] Servicio de Cardiología, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, [2]Servicio de Cardiología, Unidad de Cardiopatías Familiares, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, [3]Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses, Subdirección de Ciudad Real, Ciudad Real, [4]Unidad de Cardiopatías Familiares, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real, y [5]Sección de Cardiología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital General Universitario de Ciudad Real, Ciudad Real.

Resumen

Introducción y objetivos: La muerte súbita cardiaca (MSC) es una de las principales causas de muerte súbita (MS) en jóvenes, y en más de la mitad de los casos tiene un sustrato genético. En nuestro país no existe una legislación que regule la atención en casos de MSC para poder llevar a cabo un adecuado cribado familiar. El objetivo fue analizar la experiencia del convenio de colaboración entre la unidad de cardiopatías familiares (UCF) de nuestro centro y el Instituto de Medicina Legal (IML).

Métodos: Se estudiaron todos los casos de MSC y el estudio de los familiares remitidos a la UCF de nuestro centro desde enero de 2018 hasta la actualidad. El convenio realizado regula el proceso de atención ante un caso de MSC en menores de 55 años, la realización de la autopsia, la recogida de muestras y la derivación de familiares.

Resultados: Se notificaron 8 casos de MSC en jóvenes, con edad media de 37,2 ± 11,7 años. El resultado de la autopsia fue en blanco en 5 casos (62,5%) y 1 caso mostró hipertrofia de ventrículo izquierdo (HVI) idiopática. Otros 2 casos el informe macroscópico fue de posible miocardiopatía hipertrófica (MCH) pero no se recogieron muestras y no se hizo histopatología. Se hizo autopsia molecular en los 6 casos con panel NGS para canalopatías y arritmias ventriculares (77 genes) en los casos de autopsia en blanco y panel enfermedades cardiovasculares (380 genes) en el caso de HVI idiopática. Este estudio detectó un caso de variante patogénica en MYH7 para MCH junto una variante de factor de riesgo para QT largo, y otro caso detectó una variante posiblemente patogénica para MCH en gen FHOD3. Se estudiaron a 15 familiares de los casos índice diagnosticándose como enfermos 4 casos mediante estudio genético (26,7%) dando de alta al resto por no ser portadores. Además, se estudiaron 31 familiares de 5 casos anteriores a la elaboración del convenio con MS sin autopsia disponible. En estos, la tasa de diagnóstico fue del 3,2%, requiriendo revisiones seriadas posteriores en el resto por ser el estudio cardiológico normal.

Conclusiones: La colaboración entre el IML y la UCF permitió la realización de autopsia molecular en la mayoría de MSC en jóvenes con el consiguiente cribado genético familiar. A pesar de ello, la causa de la MSC no se pudo explicar en el 66,6% de los casos.