



## 5008-2. MUERTE SÚBITA CARDIACA NO RECUPERADA. RESULTADOS DE UN PROGRAMA TRANSVERSAL CON AUTOPSIA JUDICIAL, MOLECULAR Y SCREENING FAMILIAR EN UN CENTRO DE REFERENCIA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Cristina Gómez González<sup>1</sup>, M. Ángeles Espinosa Castro<sup>1</sup>, María Paz Suárez-Mier<sup>2</sup>, Gemma García<sup>3</sup>, Ana I. Fernández Ávila<sup>4</sup>, Reyes Álvarez García-Rovés<sup>5</sup>, Silvia Vilches Soria<sup>1</sup>, Irene Méndez Fernández<sup>1</sup>, Nélida Vázquez<sup>1</sup>, María López<sup>5</sup>, Miriam Centeno Jiménez<sup>5</sup>, Constanco Medrano López<sup>5</sup>, Javier Bermejo Thomas<sup>1</sup> y Francisco Fernández-Avilés Díaz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología de Adultos. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, <sup>2</sup>Servicio de Histopatología. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Dpto. de Madrid, <sup>3</sup>Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Madrid, <sup>4</sup>CIBERCV. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, Madrid y <sup>5</sup>Servicio de Cardiología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** Las enfermedades cardiovasculares de base genética son una causa frecuente de muerte súbita (MS), sobre todo en sujetos jóvenes. Aunque el estudio genético del fallecido (autopsia molecular) y el *screening* familiar están indicados, esta estrategia no está totalmente desarrollada en todo el territorio nacional. El objetivo fue hacer una revisión de los estudios genéticos y familiares de fallecidos por MS con autopsia molecular disponible remitidas a un centro de referencia nacional de cardiopatías familiares.

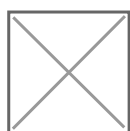
**Métodos:** Análisis descriptivo y retrospectivo de los casos de MS con muestra para autopsia molecular derivados a nuestro centro entre 2015 y 2021. Se recogieron datos clínicos de los fallecidos, circunstancias de la MS, resultados de autopsias judicial y molecular y se revisaron los familiares estudiados.

**Resultados:** Se incluyeron 51 casos de MS, 49 autopsias moleculares (2 muestras no válidas) y 155 familiares. La mediana de edad de los fallecidos fue 32 años. La MS ocurrió en reposo o durante el sueño en la mayoría de casos (tabla). En los casos con autopsia judicial diagnóstica, la miocardiopatía arritmogénica (MCA) fue la afectación estructural más prevalente (7 casos, 13,7%). En la mayoría de las autopsias (64,7%) se concluyó MS inexplicada. En el análisis genético se identificaron 7 variantes patogénicas o probablemente patogénicas y 5 variantes de significado incierto sospechosas de patogenicidad (rentabilidad de autopsia molecular 14,3%-24,5%). El estudio familiar identificó cardiopatía en 19 individuos (12,2%) de 13 familias. Otros 7 individuos de 4 familias presentaban alteraciones sugestivas de miocardiopatía incipiente. La combinación de estudio familiar y autopsia molecular permitió “reclasificar” el 15% de MS inexplicadas: 3 síndromes de QT largo (SQTL), 1 síndrome de Brugada y 1 MCA. Se realizó estudio genético en 31 familiares, se dio de alta a 13 no portadores de la variante causal. Los portadores asintomáticos continúan en seguimiento. Tras el estudio familiar se ha realizado implante de 5 desfibriladores y 1 marcapasos, 1 cirugía de sustitución de aorta ascendente y se ha pautado betabloqueante en 2 SQTL.

Características basales de los probandos

|                                                                    |                           |             |
|--------------------------------------------------------------------|---------------------------|-------------|
| Sexo varón (n, %)                                                  | 40                        | 78,4%       |
| Edad (rango, mediana)                                              | 2 meses-81 años           | 32 años     |
| Uno o más FRCV (HTA, DL, DM, tabaquismo) (n, %)                    | 9                         | 17,6%       |
| Deportista (n, %)                                                  | 8                         | 24,2%       |
| Comorbilidad                                                       | Epilepsia (n, %)          | 4<br>7,8%   |
|                                                                    | Retraso psicomotor (n, %) | 1<br>1,9%   |
|                                                                    | Reposo (n, %)             | 24<br>47,0% |
|                                                                    | Sueño (n, %)              | 19<br>37,3% |
| Situación MS                                                       | Esfuerzo (n, %)           | 3<br>5,9%   |
|                                                                    | Desconocido (n, %)        | 5<br>9,8%   |
| Antecedente familiar de MS (primer grado o segundo grado 45 años)  | 12                        | 23,5%       |
| Antecedente familiar de cardiopatía de base genética o no aclarada | 7                         | 13,7%       |

FRCV: factores de riesgo cardiovascular; HTA: hipertensión arterial; DL: dislipemia; DM: diabetes mellitus; MS: muerte súbita.



*Resultado de las autopsias y el estudio familiar.*

**Conclusiones:** En nuestra serie la combinación de autopsia molecular y *screening* familiar permitió establecer un diagnóstico en el 15% de MS inexplicadas. Esta estrategia permitió identificar familiares afectados y actuar preventivamente para evitar eventos.