



4008-7. ANÁLISIS GENÉTICO POSMORTEM EN PACIENTES PEDIÁTRICOS. IMPLICACIONES FAMILIARES Y POBLACIONALES

Georgia Sarquella-Brugada¹, Óscar Campuzano², Sergi César¹, Anna Fernández², Josep Castellá³, Jordi Medallo³, Josep Brugada¹ y Ramón Brugada² de la ¹Unitat d'Arítmies, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues (Barcelona), ²Centre de Genètica Cardiovascular, IDIBGI, Universitat de Girona y ³Institut de Medicina Legal i Forense de Catalunya, L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona).

Resumen

Introducción y objetivos: La muerte súbita (MS) en población joven queda sin diagnóstico en más del 50% de los casos a pesar de autopsia. Sabemos que las canalopatías y las miocardiopatías son una causa importante de MS en población joven. Este estudio pretende dar respuesta causal a los casos de MS infantil mediante la realización de autopsia molecular.

Métodos: Se ha obtenido ADN de muestras de sangre en menores de 18 años fallecidos con autopsia blanca. El ADN se ha analizado mediante Next Generation Sequencing para 55 genes relacionados con MS. Se ha hecho segregación familiar hasta 3 generaciones y se han tomado las decisiones clínicas pertinentes en cada caso.

Resultados: Se han analizado 75 muestras de 18 años con autopsia blanca. Se han identificado 79 variantes genéticas en 30 fallecidos (40%). De ellas, 27 eran en genes relacionados con los canales iónicos y 52 en genes estructurales. En 12 casos había más de una variante genética. En el 33,3% de los casos se pudo hacer estudio familiar. Los portadores de las variantes fueron estudiados clínicamente según protocolo de su enfermedad. En 7 casos se ha detectado estado enfermedad en estado potencialmente grave y se han tomado las medidas terapéuticas y preventivas indicadas en cada caso.

Conclusiones: Nuestro estudio remarca la importancia de la autopsia molecular como parte del protocolo forense de estudio en las autopsias blancas en la población joven. Alrededor del 40% de las muertes súbitas en pediatría presentan una variante genética que podría justificar una potencial causa de muerte. La importancia reside en los familiares vivos portadores de estas variantes genéticas. La autopsia molecular es una herramienta que tiene un impacto sobre la morbi-mortalidad de los familiares.