



6035-441. EPILEPSIA Y CARDIOPATÍAS FAMILIARES: UN RETO DIAGNÓSTICO A TENER PRESENTE

Diana Domingo Valero¹, Pilar Molina Aguilar², Miguel Ángel Arnau Vives³, Elena Fernández Pons⁴, Jennifer Sancho Jiménez², Santiago Ferrer Zaera², Pilar Medina Badenes⁴ y Esther Zorio Grima³ del ¹Hospital Universitario La Fe, Cardiología, Instituto de Investigación sanitaria La Fe, Valencia, ²Instituto de Medicina Legal y Forense, Valencia, ³Hospital Universitario La Fe, Cardiología, Valencia y ⁴Fundación para la Investigación del Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia.

Resumen

Introducción: La muerte súbita inexplicada (autopsia blanca) de un epiléptico fuera de un estatus se denomina SUDEP. La diferenciación entre SUDEP versus síndrome de muerte súbita (MS) del adulto (SADS) debido a cardiopatías familiares (CF) y entre epilepsia versus síncope puede ser todo un reto.

Objetivos: Analizar los casos con el diagnóstico de “epilepsia” entre las familias con CF y en casos de MS con corazón normal (CEN) en la autopsia.

Métodos: Revisión de 1) autopsias (A) con MS-CEN y “epilepsia” y 2) de pacientes (P) vivos con el diagnóstico de “epilepsia” reclutados de familias con CF. Se revisaron las autopsias, se recabó información previa al *exitus* de los familiares y se realizaron exploraciones cardiológicas (ECG, ecocardiograma, p. esfuerzo) a los vivos y genéticas a todos con consentimiento.

Resultados: 7A (2 con escaso disarray) y 4P, 91% hombres, 27 ± 8 años, EEG/RMN cerebral normal en 3A y 1P, desconocido en 3A y 3P y alterado en 1A. Ver resultados en la tabla.

Resultados del estudio en el grupo de autopsias y de pacientes		
Causa MS	7 Autopsias: SUDEP vs SADS	4 pacientes: epilepsia vs síncope
Cardiológico	Definitivo: 1A (TVCP)	Definitivo: 1P (TVCP)
	Probable: 1A (SQTL2)	Probable: 3P (SQTL2)
No esclarecido	5 A (todas MS no presenciadas, 2 sin estudio familiar por rechazo, 1 caso con madre con MCH)	-

TVCP: taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica. SQTl: síndrome QT largo. MCH: miocardiopatía hipertrófica.

Conclusiones: Con los conocimientos actuales el diagnóstico de SUDEP y el de epilepsia en familias con CFs debería ser cuestionado, obligando a un estudio exhaustivo (familiar y genético). Un abordaje multicéntrico y multidisciplinar podría arrojar luz a este difícil diagnóstico diferencial.

RD12/0042/0029, Prometeo 2011/027, ARyRthmia ANR 2013