Rev Esp Cardiol. 2016:69 Supl 1: 93

Revista Española de Cardiología

5004-5. RENTABILIDAD DE LA AUTOPSIA MOLECULAR DENTRO DE UN PROGRAMA AUTONÓMICO DE ESTUDIO PROTOCOLIZADO DE LA MUERTE SÚBITA EN JÓVENES

Tomás Ripoll Vera[1], Consuelo Pérez Luengo[2], Juan Carlos Borondo Alcazar[3], Lorenzo Socias Crespí[1], Nancy Govea Callizo[4], Ana Belén García Ruiz[2], Nieves Sánchez del Valle[2] y Juan Luis Poncela García[2] de [1]Servicio de Cardiología del Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears), [2]Instituto de Medicina Legal, Palma de Mallorca (Illes Balears), [3]Instituto Nacional de Toxicología, Barcelona y [4]Sección de Genética del Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears).

Resumen

Introducción y objetivos: La muerte súbita (MS) en jóvenes tiene una causa genética en buena parte de los casos. Es esencial una necropsia exhaustiva (autopsia molecular). Estos resultados tienen implicaciones importantes para los familiares. Las canalopatías y algunas miocardiopatías raras, suelen estar infradiagnosticadas como causa de MS.

Métodos: Formamos un grupo multidisciplinar (cardiólogos, forenses, patólogos, intensivistas, pediatras, genetistas, médicos del deporte) en Baleares con el objetivo de protocolizar el estudio de la MS en 50 años, realizando autopsia completa en todos los casos, con estudio anátomo-patológico y genético mediante paneles de > 200 genes por Next Generation Sequencing, para llegar al diagnóstico causal de las MS ocurridas en jóvenes. Una vez conocida la causa, procedemos al estudio dirigido de familiares.

Resultados: Desde su puesta en marcha, hace año y medio, hemos estudiado 52 casos. Disponemos del resultado necrópsico y genético completo de 37. El 69% son varones, edad media de 35 ± 9 años (rango 1-50). El 21% de las MS tuvieron relación con el deporte. En la mayoría no había antecedente personal o familiar relevante, ni factores de riesgo conocidos. La causa principal del fallecimiento fue la cardiopatía isquémica (30%), seguido de la miocardiopatía arritmogénica (13.5%), miocardiopatía hipertrófica (11%), S. QT largo (8%), S. Brugada (5.4%), y otros casos esporádicos como miocarditis, tóxicos o tromboembolia pulmonar. En el 13.5% no se ha obtenido un diagnóstico concluyente. El análisis genético ha permitido hallar la mutación causal probable en un 50% de pacientes con miocardiopatía o corazón estructuralmente normal. A destacar la presencia frecuente de variantes genéticas de significado incierto. Se está realizando asimismo el estudio familiar clínico para excluir otros afectados en estas familias. El análisis de las variantes genéticas en familiares afectos permitirá establecer su cosegregación y su posible patogenicidad.

Conclusiones: El estudio protocolizado y exhaustivo de la MS en jóvenes es factible y necesario. En un alto porcentaje la causa es genética y por tanto existen familiares en riesgo que precisan estudio, y que pueden beneficiarse de un diagnóstico precoz para evitar complicaciones. Se precisa crear en nuestro país programas con los Institutos de Medicina Legal para el estudio completo de la MS mediante la autopsia molecular.