



## 6012-198. LA ALIANZA ENTRE LA PATOLOGÍA FORENSE Y LA CARDIOLOGÍA: UNA ESTRATEGIA ÚTIL EN LA PREVENCIÓN DE LA MUERTE SÚBITA CARDIACA

Soledad García Hernández<sup>1</sup>, Elena Jiménez-Baena<sup>1</sup>, María Luisa Peña-Peña<sup>1</sup>, Joaquín Lucena Romero<sup>2</sup>, Alonso Pedrote Martínez<sup>1</sup> y José Eduardo López Haldón<sup>1</sup> del <sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, e <sup>2</sup>Instituto de Medicina Legal, Sevilla.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La muerte súbita cardiaca (MSC), principalmente en jóvenes, es un problema de salud pública y sigue siendo un reto para la medicina actual. El diagnóstico de MSC en un examen de autopsia es el primer paso para iniciar la evaluación de sus familiares y descartar una enfermedad cardiovascular hereditaria.

**Métodos:** Tres años de colaboración entre un departamento de patología forense y un centro de enfermedades cardiovasculares hereditarias han permitido evaluar a 21 familias vinculadas a un caso de MSC y sospecha de cardiomiopatía hereditaria. La edad media del caso índice fue 36,9 años (relación varón-mujer 2,8:1). A todos los familiares de 1º y 2º grado se les ofreció una evaluación clínica acorde a directrices actuales. Este estudio se guió por hallazgos del examen patológico y cribado genético *post mortem*.

**Resultados:** En 12 familias (4, 3, 2 y 1 casos de cardiomiopatía arritmogénica, hipertrófica, dilatada y no compactada, respectivamente, y 2 de fenotipos superpuestos) se llegó a un diagnóstico establecido o probable de enfermedad cardiovascular hereditaria. La disección de aorta torácica con sospecha de enfermedad aórtica familiar se halló en 2 individuos. Un caso había sido previamente diagnosticado de síndrome cardiorfacial, en 2 se sospechó muerte arrítmica por ausencia de hallazgos histopatológicos o "mors sine materia". El diagnóstico permaneció incierto en 3 casos, en uno se sospechó causa no heredable de MSC. Finalmente fueron evaluados 93 familiares. El estudio clínico logró un diagnóstico precoz en 8, 4, 1 y 1 familiares con cardiomiopatía dilatada, hipertrófica, arritmogénica y cardiomiopatía no compactada, respectivamente y en 3 síndrome de Brugada. A 6 de ellos se les implantó un DAI como estrategia de prevención primaria. El estudio genético realizado en el 46% de los probandos encontró 4 mutaciones muy probablemente patogénicas (en genes LMNA, MYBPC3, DSG2 y BRAF) y 4 variantes de significación incierta (en genes MYH6, MYL2, MYH7 y CACNA2D1). Como resultado del cribado familiar en cascada 13 familiares pudieron ser dados de alta y 15 con estado de portador permanecen en seguimiento continuo.

**Conclusiones:** El abordaje clínico-patológico de la MSC mediante una colaboración bidireccional entre patólogos forenses y cardiólogos es una herramienta útil para la detección temprana de cardiomiopatías y para la prevención de futuras muertes.