



## 6003-5. VARIANTES EN LOS GENES KCNJ11 Y SCN10A ASOCIADAS CON LA FIBRILACIÓN VENTRICULAR EN EL INFARTO AGUDO DE MIOCARDIO

Lucía Núñez<sup>1</sup>, Ricardo Pan-Lizcano<sup>1</sup>, Pablo Piñón<sup>2</sup>, Xacobe Flores<sup>2</sup>, Guillermo Aldama<sup>2</sup>, Ramón Calviño<sup>2</sup>, Nicolás Vázquez-González<sup>3</sup>, José Manuel Vázquez-Rodríguez<sup>3</sup> y Manuel Hermida-Prieto<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Grupo de investigación en Cardiología, Instituto de Investigación Biomédica A Coruña (INIBIC)-CHUAC-UDC. <sup>2</sup>Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña-INIBIC. <sup>3</sup>Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario A Coruña-CIBERCV-INIBIC.

### Resumen

**Introducción y objetivos:** La muerte súbita (MS) debido a la fibrilación ventricular (FV) durante el infarto agudo de miocardio (IAM) es una de las causas principales de muerte en las sociedades occidentales. Se ha propuesto que el riesgo de MS debido a FV en el IAM se debe a la interacción entre factores genéticos y factores ambientales. De hecho, se han descrito que variantes en genes relacionados con la excitabilidad cardiaca, principalmente SCN5A, pueden jugar un importante papel en el desarrollo de FV en el IAM. Por ello el objetivo de este estudio es identificar variantes en genes implicados en la excitabilidad cardiaca en pacientes con FV en el IAM.

**Métodos:** Se analizaron la presencia de variantes genéticas en 36 genes que codifican para proteínas relacionadas con la excitabilidad cardiaca mediante secuenciación masiva en 12 pacientes con FV en el IAM. Las mutaciones identificadas se confirmaron por metodología de Sanger. La visualización de las mutaciones se realizó a partir de las estructuras cristalizadas recogidas en PDB y las predicciones in silico del efecto se realizaron con 5 softwares: Mutation Tester, SNAP2, SIFT2, Polyphen y PhD-SNP.

**Resultados:** En un paciente se identificó la variante p.Trp83Ser en el gen KCNJ11, que codifica para la unidad formadora del canal KATP. En otro paciente se identificó la variante p.Thr738Pro en el gen SCN10A, que codifica para la formadora del canal de sodio neuronal que también se transcribe a nivel cardiaco. Las predicciones in silico sugieren que ambas variantes podrían tener un efecto deletéreo sobre la estructura o función de las proteínas.

**Conclusiones:** Mutaciones en los genes que codifican para subunidades formadoras de canales, tales como KCNJ11 y SCN10A, pueden jugar un importante papel en el desarrollo de la FV en el IAM. Por tanto, es esencial utilizar una estrategia ambiciosa que incluya la secuenciación de todos los genes relacionados con la excitabilidad miocárdica, para clarificar las bases fisiopatológicas de la FV en el IAM.