Rev Esp Cardiol. 2020;73(Supl 1): 372

Revista Española de Cardiología

5016-10. UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA MUERTE SÚBITA CON HALLAZGOS HISTOPATOLÓGICOS INESPECÍFICOS EN LA AUTOPSIA

Mercedes Iglesias[1], Tomás Ripoll Vera[1], Jorge Álvarez Rubio[1], Consuelo Pérez Luengo[2], Damián Heine Suñer[3], Bernardino Barceló Martín[3], Susana Moyano Corvillo[4], Concepción Dasi Martínez[4], Juan Carlos Canós Villena[4] y Juan Carlos Borondo Alcázar[4]

[1]Hospital Universitario Son Llàtzer, Palma de Mallorca (Illes Balears). [2]Instituto de Medicina Legal de las Islas Baleares, Palma de Mallorca (Illes Balears). [3]Hospital Son Espases, Palma de Mallorca (Illes Balears). [4]Instituto Nacional de Toxicología, Barcelona.

Resumen

Introducción y objetivos: La muerte súbita (MS) en jóvenes es con frecuencia de causa genética. La autopsia es en ocasiones no concluyente por hallazgos histopatológicos inespecíficos, que incluyen la hipertrofia ventricular izquierda idiopática (HVIi) (sin disarray), enfermedad coronaria no significativa (ECns) (estenosis 75% y sin signos de isquemia), y/o fibrosis miocárdica sin signos de miocardiopatía estructural o isquémica (Fm). Su patogenicidad y su relación causal con la MS son desconocidas. Nuestro objetivo fue evaluar en estas MS la rentabilidad diagnóstica del estudio genético (“autopsia molecular”).

Métodos: Dentro de un programa de estudio de MS en ? 50 años se evaluaron de forma prospectiva los casos con hallazgos inespecíficos de HVIi, ECns y/o Fm en la autopsia. Se analizaron los antecedentes clínicos, familiares y circunstancias de la MS, y se realizó estudio genético mediante NGS de paneles amplios, y cribado familiar clínico y genético para análisis de cosegregación si indicado.

Resultados: Serie de 153 MS, se seleccionaron 31 casos que presentaban HVIi (n = 16, 51,6%), ECns (n = 17, 54,8%) y/o Fm (n = 24, 77,4%). La edad media fue 41 ± 7,2 años. El 80,6% fueron hombres, 12,9% practicaban deporte y la MS ocurrió durante esfuerzo en 22,6%. Tenían historia familiar de MS o miocardiopatía el 3,2%. Se realizó análisis genético en todos. Se hallaron variantes genéticas en el 67,7%, la mayoría de significado incierto (VSI). Los genes implicados fueron estructurales en el 54,8% y relacionados con canales en el 22,6%. Considerando únicamente las variantes patogénicas (VP) y probablemente patogénicas (VPP), la rentabilidad del estudio genético fue del 6,4%. Se realizó cribado familiar a 6 familias y 30 familiares, diagnosticando 5 afectados clínicamente y 3 portadores (50%): 1 de una VP en el gen MYBPC3; 1 de una VSI en el gen NEBL que pensamos es VPP; y 1 de una VSI en el gen KCNH2. Un familiar ha precisado implante de DAI.

Conclusiones: La autopsia molecular en casos de MS en ? 50 años, sin causa concluyente y con hallazgos inespecíficos en el estudio histopatológico, tiene una baja rentabilidad aparente, pero permite diagnosticar patologías subyacentes en algunos casos y orientar el cribado familiar, generando un impacto beneficioso en las familias involucradas. Por lo tanto, podría ser rentable su realización en condiciones claras de indicación.