



5008-2. MUERTE SÚBITA CARDIACA NO RECUPERADA. RESULTADOS DE UN PROGRAMA TRANSVERSAL CON AUTOPSIA JUDICIAL, MOLECULAR Y *SCREENING* FAMILIAR EN UN CENTRO DE REFERENCIA DE CARDIOPATÍAS FAMILIARES

Cristina Gómez González¹, M. Ángeles Espinosa Castro¹, María Paz Suárez-Mier², Gemma García³, Ana I. Fernández Ávila⁴, Reyes Álvarez García-Rovés⁵, Silvia Vilches Soria¹, Irene Méndez Fernández¹, Nélida Vázquez¹, María López⁵, Miriam Centeno Jiménez⁵, Constanco Medrano López⁵, Javier Bermejo Thomas¹ y Francisco Fernández-Avilés Díaz¹

¹Servicio de Cardiología de Adultos. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, ²Servicio de Histopatología. Instituto Nacional de Toxicología y Ciencias Forenses. Dpto. de Madrid, ³Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses de Madrid, ⁴CIBERCV. Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón, Madrid y ⁵Servicio de Cardiología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Resumen

Introducción y objetivos: Las enfermedades cardiovasculares de base genética son una causa frecuente de muerte súbita (MS), sobre todo en sujetos jóvenes. Aunque el estudio genético del fallecido (autopsia molecular) y el *screening* familiar están indicados, esta estrategia no está totalmente desarrollada en todo el territorio nacional. El objetivo fue hacer una revisión de los estudios genéticos y familiares de fallecidos por MS con autopsia molecular disponible remitidas a un centro de referencia nacional de cardiopatías familiares.

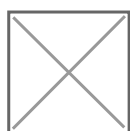
Métodos: Análisis descriptivo y retrospectivo de los casos de MS con muestra para autopsia molecular derivados a nuestro centro entre 2015 y 2021. Se recogieron datos clínicos de los fallecidos, circunstancias de la MS, resultados de autopsias judicial y molecular y se revisaron los familiares estudiados.

Resultados: Se incluyeron 51 casos de MS, 49 autopsias moleculares (2 muestras no válidas) y 155 familiares. La mediana de edad de los fallecidos fue 32 años. La MS ocurrió en reposo o durante el sueño en la mayoría de casos (tabla). En los casos con autopsia judicial diagnóstica, la miocardiopatía arritmogénica (MCA) fue la afectación estructural más prevalente (7 casos, 13,7%). En la mayoría de las autopsias (64,7%) se concluyó MS inexplicada. En el análisis genético se identificaron 7 variantes patogénicas o probablemente patogénicas y 5 variantes de significado incierto sospechosas de patogenicidad (rentabilidad de autopsia molecular 14,3%-24,5%). El estudio familiar identificó cardiopatía en 19 individuos (12,2%) de 13 familias. Otros 7 individuos de 4 familias presentaban alteraciones sugestivas de miocardiopatía incipiente. La combinación de estudio familiar y autopsia molecular permitió “reclasificar” el 15% de MS inexplicadas: 3 síndromes de QT largo (SQTL), 1 síndrome de Brugada y 1 MCA. Se realizó estudio genético en 31 familiares, se dio de alta a 13 no portadores de la variante causal. Los portadores asintomáticos continúan en seguimiento. Tras el estudio familiar se ha realizado implante de 5 desfibriladores y 1 marcapasos, 1 cirugía de sustitución de aorta ascendente y se ha pautado betabloqueante en 2 SQTL.

Características basales de los probandos

Sexo varón (n, %)	40	78,4%
Edad (rango, mediana)	2 meses-81 años	32 años
Uno o más FRCV (HTA, DL, DM, tabaquismo) (n, %)	9	17,6%
Deportista (n, %)	8	24,2%
Comorbilidad	Epilepsia (n, %)	4 7,8%
	Retraso psicomotor (n, %)	1 1,9%
	Reposo (n, %)	24 47,0%
	Sueño (n, %)	19 37,3%
Situación MS	Esfuerzo (n, %)	3 5,9%
	Desconocido (n, %)	5 9,8%
Antecedente familiar de MS (primer grado o segundo grado 45 años)	12	23,5%
Antecedente familiar de cardiopatía de base genética o no aclarada	7	13,7%

FRCV: factores de riesgo cardiovascular; HTA: hipertensión arterial; DL: dislipemia; DM: diabetes mellitus; MS: muerte súbita.



Resultado de las autopsias y el estudio familiar.

Conclusiones: En nuestra serie la combinación de autopsia molecular y *screening* familiar permitió establecer un diagnóstico en el 15% de MS inexplicadas. Esta estrategia permitió identificar familiares afectados y actuar preventivamente para evitar eventos.