

GENÉTICA Y MUERTE SÚBITA

Dr. Ramon Brugada. Decano de la Facultad de Medicina de Girona

La muerte súbita cardiaca afecta a ~800.000 personas anualmente en el mundo occidental, causando más muertes que el SIDA, el cáncer de mama y pulmón y los accidentes cerebrovasculares juntos. La enfermedad coronaria causa la mayoría de las muertes súbitas en el paciente mayor de 40 años. Sin embargo, en el joven, la muerte súbita suele ser causada por enfermedades genéticas, hereditarias, que suelen ser transmitidas a través de las generaciones de una familia. Estas enfermedades genéticas son responsables de la mayoría de las muertes súbitas de los deportistas de élite que, a pesar de ser poco frecuentes, causan un enorme impacto en la sociedad.

Se ha avanzado considerablemente en la comprensión de estos componentes genéticos gracias a la investigación en formas familiares de muerte súbita. Esta tecnología se aplica recientemente al diagnóstico de los pacientes y familiares a riesgo de muerte súbita, precisamente para complementar y mejorar la detección con las pruebas clínicas convencionales. Con la nueva información el médico, el paciente y los familiares puede tomar decisiones sobre su tratamiento y en el caso de los atletas, sobre la continuación del deporte competitivo.

La tecnología genética ha cambiado el paradigma del tratamiento en la medicina, obligando al médico no sólo a tratar pacientes con signos y síntomas de una enfermedad, sino también a individuos asintomáticos con una mutación genética como único signo de riesgo potencial. Las decisiones clínicas en estos individuos (que no pacientes) siguen siendo un gran reto en estos primeros años de la genética clínica cardiovascular.