DETECCIÓ PRECOÇ I PREVENCIÓ DE LA MORT SOBTADA NEONATAL MITJANÇANT L'ÚS DE L'ELECTROCARDIOGRAMA I L'ESTUDI GENÈTIC D'ULTRASEQÜENCIACIÓ MASSIVA

Òscar Campuzano Larrea
Centre de Genètica Cardiovascular - Institut d'Investigació Biomèdica de Girona

Quin era l'objectiu del projecte?

Dur a terme un estudi pilot que consistia en la realització d'un electrocardiograma a tots els nadons acabats de néixer de dos centres pediàtrics catalans per identificar, de forma precoç, possibles alteracions cardíaques que podien ser les inductores d'arítmies malignes en els nadons, causant inclús la seva mort sobtada. Concretament, un dels paràmetres més significatius de la patologia aritmogènica és l'allargament de l'interval QT de l'electrocardiograma, indicador àmpliament descrit com a causant de mort sobtada infantil durant el primer any de vida.

Què han descobert?

Els resultats obtinguts indiquen que al voltant del 2% dels nadons recentment nascuts mostren algun tipus d'alteració en l'electrocardiograma que podria ser deguda a una patologia arítmica i la susceptible responsable de la mort sobtada.

Quina aplicació pràctica tindrà aquest resultat?

Les patologies aritmogèniques causants de mort sobtada cardíaca solen ser ocasionades per alteracions genètiques patogèniques i heretables. Això implica que, en les famílies dels nadons afectats, poden haver-hi altres membres portadors del mateix defecte genètic que tindrien el risc de patir aquesta malaltia. A vegades, la primera manifestació de la patologia pot ser la mateixa mort sobtada, així que individus asimptomàtics poden patir un episodi letal sense cap avís previ. Identificar precoçment les persones que tinguin aquest risc pot permetre adoptar mesures terapèutiques preventives personalitzades que redueixen el risc d'arítmia maligna i mort sobtada.