

# Mort sobtada a les illes Canàries

*Investigació de les causes genètiques de la mort sobtada en una família de les illes Canàries, que ha tingut 34 morts en joves en els últims 20 anys. Aquest projecte és un dels més importants quant a la mida que duem a terme al laboratori. Estem estudiant més de 2.500 persones d'una mateixa família, amb més de 200 familiars afectats. Hem pogut descobrir la mutació causant de taquicàrdia catecolaminèrgica, una patologia que provoca arítmies greus i mort sobtada. Gràcies a la genètica hem pogut detectar els portadors i adoptar mesures de prevenció de la mort sobtada. No hi ha hagut més morts en els pacients tractats. Els estudis funcionals de la mutació han demostrat la patogenicitat de la mutació. Ara estem treballant en els determinants genètics dels símptomes, per intentar respondre per què en una malaltia genètica hi ha familiars portadors que estan clínicament afectats (fins i tot que moren de la malaltia) i altres familiars que no presenten símptomes.*

## OBJECTIU FINAL QUE ES VOL ASSOLIR

*Determinar el percentatge de pacients amb epilèpsia amb defectes genètics associats a la mort sobtada. Desenvolupar eines de diagnòstic que ens permetin determinar el risc de mort sobtada d'un pacient amb epilèpsia.*

## POBLACIÓ OBJECTE DE L'ESTUDI

*Pacients amb epilèpsia.*