



# Muerte Súbita en Las Islas Canarias

Investigación de las causas genéticas de Muerte Súbita en una familia de las Islas Canarias, que han tenido 34 muertes en jóvenes en los últimos 20 años. Este proyecto es uno de los más importantes por tamaño que llevamos a cabo en nuestro laboratorio. Estamos estudiando a más de 2.500 personas de una misma familia, con más de 200 familiares afectados. Hemos podido descubrir la mutación, causante de taquicardia catecolaminérgica, una patología que induce arritmias severas y Muerte Súbita. Gracias a la genética hemos podido detectar los portadores y adoptar medidas de prevención de Muerte Súbita. No ha habido más muertes en los pacientes tratados. Los estudios funcionales de la mutación han demostrado la patogenicidad de la mutación. Ahora estamos trabajando en los determinantes genéticos de los síntomas, para intentar contestar porqué en una enfermedad genética hay familiares portadores que están clínicamente afectados (incluso que fallecen de la enfermedad) y otros familiares que permanecen asintomáticos.

## Objetivo final que se pretende alcanzar

Definir los factores genéticos modificadores que predisponen a Muerte Súbita. Ello permitirá una aplicación directa a otras enfermedades hereditarias dentro del ámbito de la cardiología, para conocer los factores modificadores que aumentan el riesgo de Muerte Súbita. Los países del Sureste Asiático, con elevados porcentajes de Muerte Súbita entre su población joven, podrán beneficiarse de las conclusiones de este estudio.

## Población objeto del estudio

Pacientes con taquicardia catecolaminérgica asociada a RYR2, como modelo de enfermedad hereditaria