

Mort sobtada en l'epilèpsia

Un 20% dels pacients amb epilèpsia pateix mort sobtada. Aquesta en- titat s'anomena Mort Sobtada en l'Epilèpsia o Sudden Unexplained Death in Epilepsy (SUDEP). L'epilèpsia pot ser causada per una canalopatia del cervell, que també pot afectar el cor i causar una mort sobtada.
En un estudi preliminar en col•laboració amb la Universitat Catòlica de Roma, hem pogut constatar que segurament hi ha un mal di- agnòstic en una cinquena part dels pacients amb epilèpsia i història familiar d'arítmies i mort sobtada. En un 20% trobem mutacions associades a la mort sobtada.
Hem descobert noves mutacions als gens KCNH2 i KCNQ1, gens cardíacs associats a la mort sobtada en l'epilèpsia. També hem descobert un vincle entre la mort sobta- da per síndrome de Brugada, lliga- da a mutacions al canal de sodi, i l'epilèpsia.

Objetivo final que se pretende alcanzar

La miocardiopatia aritmogènica de ventricle dret i la miocardiopatia hipertròfica són les causes més freqüents de mort sobtada en atletes joves. La mort sobtada pot ser la primera i única manifestació clínica de la malaltia. Són malalties hereditàries, per la qual cosa hi ha implicacions importants per a altres membres de la família que, sense saber-ho, poden estar en risc. Un dels desencadenants més importants de la mort sobtada és l'esport competitiu.

POBLACIÓ OBJECTE DE L'ESTUDI

Model de ratolí de mio- cardiopatia