



Neurology perspectives



17951 - TASA DE ACEPTACIÓN DEL ESTUDIO DEL GEN APOE (APOE-?4) EN PRÁCTICA CLÍNICA HABITUAL. RESULTADOS PRELIMINARES

Sánchez Soblechero, A.¹; Lafuente Gómez, G.¹; Leal Hidalgo, R.¹; de Miguel Sánchez de Puertas, C.¹; Serra Smith, C.¹; Moral Ruiz, A.²; Navarro Calderón, D.²; Puertas López, C.²; Olazarán Rodríguez, F.J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ²Servicio de Neurogenética. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: La determinación del gen APOE (APOE-?4) en práctica clínica habitual no está estandarizada. El objetivo del estudio es evaluar la aceptación e impacto de la determinación del gen APOE en el diagnóstico de pacientes que consultan por deterioro cognitivo (DC).

Material y métodos: Estudio longitudinal, observacional y prospectivo en el que se incluyen pacientes que consultan por DC en neurología general (NG) o en la consulta monográfica de demencias (DM) desde junio 2021, y que nunca han sido estudiadas por ello. Dentro del abordaje diagnóstico del DC (neuroimagen, analítica) se realiza la determinación del gen APOE mediante la técnica e4RiskTM (Biocross, S.L.), en aquellos que desean participar. Se recogen variables demográficas y clínicas el día de la primera evaluación y se analiza la tasa de aceptación del estudio.

Resultados: 193 pacientes con edad media ($74,03 \pm 11,8$) han sido valorados por DC entre julio 2021 y mayo 2022. La tasa de participación en el estudio es de 66,8%. Existen diferencias en la edad media entre el grupo de participantes ($75,63 \pm 10,09$ vs. $70,81 \pm 14,35$; $p = 0,001$). Sin embargo, no hay diferencias según el sexo (varón 60,5 vs. mujer 71,42%; $p = 0,11$) o el acompañante (familiares 69,1 vs. solo 55,8%; $p = 0,067$). En la consulta de NG, participaron 101 pacientes (52,3%) y 92 (47,7%) en la DM. La tasa de aceptación en la consulta de NG (80 pacientes, 79,2%) es mayor que en DM (49 pacientes, 53,3%; $p = 0,001$).

Conclusión: La tasa de participación en el conocimiento de la presencia del gen APOE-?4 es menor en pacientes más jóvenes, y mayor en la consulta de neurología general.