



Neurology perspectives



17346 - DESCRIPCIÓN DE LOS PACIENTES AFECTOS DE MIOPATÍAS GENÉTICAS EN UN DEPARTAMENTO DE SALUD

Ros Arlanzón, P.¹; Aledo Sala, C.¹; Pelegrín Durá, L.¹; Díaz Marín, C.¹; Sánchez Pérez, R.M.¹; Vaamonde Esteban, Y.¹; Gómez López, T.¹; Moreno Navarro, L.¹; Farrerons Llopart, M.¹; Serrano Serrano, B.²; Warnken Miralles, M.D.¹; Mahiques Ochoa, P.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Resumen

Objetivos: Identificar las miopatías de origen genético en un departamento de salud. Identificar las alteraciones genéticas presentes en los pacientes afectados.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional prospectivo de 136 pacientes afectados de miopatías en un departamento de salud. Se recogieron variables demográficas (edad y sexo), clínicas (inicio de la clínica, clínica típica, resultados de pruebas complementarias), genéticas y de morbilidad (afectación cardio-respiratoria y mortalidad) de los pacientes seleccionados. Los datos fueron analizados mediante el *software* estadístico R.

Resultados: La edad media de los casos fue de $51,81 \pm 17,10$ años sin preferencia por sexos (p 0,747). Observamos un 58,33% de los casos de etiología genética, un 9,85% de causa adquirida y un 31,8% de causa desconocida. La prevalencia global de miopatías en el departamento fue de 47,05 casos por 100.000 habitantes (IC95%: 39,52-55,98). La mortalidad global de 2015 a 2020 fue del 2,94% (IC95%: 0,95-7,82). Las técnicas de diagnóstico molecular solicitadas mostraron alteraciones en el 70,41% de los casos, siendo la alteración genética más prevalente la expansión de CTG en el gen DMPK (presente en 21 pacientes afectados de DM1).

Conclusión: La prevalencia en el departamento de salud estudiado, es algo mayor a lo esperado en el resto del mundo y similar a otros estudios recientes realizados en España. Es posible que la prevalencia de miopatías sea mayor de lo que se creía o esté aumentando. Las diferentes técnicas de diagnóstico genético son fundamentales en la mejor caracterización de las miopatías.