



19718 - Rentabilidad diagnóstica de estudios de NGS (*Next Generation Sequencing*) en una serie de ataxias cerebelosas y paraparesias espásticas

Adarmes Gómez, A.; Jesús Maestre, S.; Macías García, D.; Carrillo Garcia, F.; Muñoz Delgado, L.; Gómez Garre, P.; Mir Rivera, P.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen del Rocío.

Resumen

Objetivos: Determinar la rentabilidad diagnóstica de los estudios de NGS en una serie de ataxia cerebelosa (AC) y paraparesia espástica (PE) progresiva, con sospecha de origen hereditario, en seguimiento en Unidad de Trastorno del Movimiento del HUVR.

Material y métodos: Se incluyeron 174 pacientes con AC, y 122 pacientes con PE. Se valoraron los estudios de NGS realizados (estudio de paneles de genes o *target sequencing* (TS), y estudios de exoma (WES)). Se valoró el resultado de dichos estudios como: positivo (confirmación genética), negativo (sin hallazgos), o no concluyente (variantes de significado incierto).

Resultados: En la serie de AC se realizaron 72 estudios de TS y 22 estudios de WES, en la serie de PE se realizaron 49 estudios de TS y 25 WES. El resultado de estos estudios fue positivo en 21 TS y 5 WES en la serie de AC, y 17 TS y 10 WES en la serie de PE. El porcentaje de diagnóstico de confirmación en la serie de AC pasa de 36,2% en la era pre-NGS, a 48,27% con estudios de TS, y se eleva hasta el 51,14% con estudios de WES. En la serie de PE pasa de 53,22% en la era pre-NGS a 66,93% con los estudios de TS, y se eleva hasta 75% con estudios de WES.

Conclusión: Tras realizar estudios de NGS en una serie de AC y PE con sospecha de origen hereditario, se eleva el porcentaje de diagnóstico de confirmación hasta 51,4% en pacientes con AC, y hasta 75% en pacientes con PE.