



Neurology perspectives



20571 - RENTABILIDAD Y HALLAZGOS DEL ESTUDIO DEL EXOMA CLÍNICO EN HIPERCKEMIAS ASINTOMÁTICAS/PAUCISINTOMÁTICAS: EXPERIENCIA DE UN CENTRO TERCIARIO EN LOS ÚLTIMOS CINCO AÑOS

Pérez Rangel, D.¹; Bermejo Guerrero, L.¹; Martín Jiménez, P.¹; Enguídanos Parra, M.¹; Sanzo Esnaola, N.¹; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.¹; Artech López, A.²; Martín Casanuevas, M.³; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Analizar los resultados de los exomas clínicos realizados en pacientes con hiperckemia asintomática/paucisintomática e identificar factores predictores positivos.

Material y métodos: Se incluyeron pacientes con hiperckemia asintomática/paucisintomática (CK > 1,5 veces límite superior), a los que se les realizó un exoma entre 2018 y 2023. Se excluyeron casos con síntomas significativos o exploración patológica.

Resultados: Se incluyeron 43 pacientes con mediana de edad 29,9 años, 34,9% mujeres; en 9 (20,9%) se alcanzó un diagnóstico genético (3DMD, 4RYR1, 1ANO5, 1PYGM), 28 (65,1%) resultaron negativos y 6 no concluyentes. 16,7% tenía antecedentes familiares neuromusculares. La mediana del primer valor de CK fue 800,0 [rango intercuartílico (RIC) 492,0-4.000,0] U/l. 6 tuvieron un episodio de rabdomiólisis y 3 más de uno, 10 calambres, 16 mialgias posejercicio. A 28 se les hizo EMG, 5 patológicos; a 25 RM muscular con 9 patológicas; se hizo biopsia muscular en 28, 4 patológicas. En los que no se obtuvo un primer resultado genético positivo, en 9 se estableció en la última visita un diagnóstico de presunción alternativo. Los casos positivos tenían una mayor cifra mínima de CK (431 [387-658] U/l vs. 265 [108-465] U/l, $p = 0,04$, u de Mann-Whitney). El sexo femenino ($p = 0,04$) y un resultado patológico de la biopsia ($p = 0,028$) se correlacionaban con un resultado positivo en nuestra muestra (test de Fisher).

Conclusión: Tras descartar causas comunes de hiperckemia, la rentabilidad del estudio genético es mayor en mujeres con CK sostenida > X2,5. La única prueba adicional cuyo resultado patológico predice una causa genética subyacente es la biopsia muscular.