



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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Servicio 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.