



21600 - RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA HIPERCKEMIA ASINTOMÁTICA: ANÁLISIS DE UNA SERIE DE CASOS

Rodríguez Albacete, N.¹; Fenollar Cortés, M.²; Cotarelo Pérez, M.²; Oancea Ionescu, R.²; Herrero Forte, C.²; Guerrero Sola, A.¹; Martínez Vicente, L.¹; Galán Dávila, L.¹; Horga Hernández, A.¹; García Ruiz, M.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Clínico San Carlos; ²Unidad de Genética Clínica. Hospital Clínico San Carlos.

Resumen

Objetivos: Analizar los resultados del estudio genético de pacientes con hiperCKemia asintomática/paucisintomática valorados en un centro hospitalario español de tercer nivel.

Material y métodos: Se revisaron las historias clínicas de pacientes derivados a la Unidad de Neuromuscular o Neuropediatría por hiperCKemia asintomática/paucisintomática en quienes se hubiera realizado estudio genético, desde el año 2018 hasta el presente. Se incluyeron aquellos en quienes se hubieran realizado análisis de delecciones/duplicaciones del gen DMD, análisis de expansión de tripletes del gen DMPK y análisis de un panel de genes asociados a hiperCKemia.

Resultados: Se incluyeron 30 pacientes (11 mujeres, edad en primera evaluación por Neurología/Neuropediatría: 15-61 años). En 6 casos se alcanzó un diagnóstico molecular (20%); el resto de los pacientes presentaron: variantes patogénicas con posible asociación a hiperCK (2; 6,7%), variantes patogénicas que no justificaban el fenotipo (4; 13,3%), variantes de significado incierto (5; 16,7%) o estudio negativo (13; 43,3%). En los pacientes con diagnóstico molecular definitivo, el gen más frecuente fue ANO5 (5 casos), seguido de PABPN1; a la anamnesis dirigida, solo uno de ellos era estrictamente asintomático, siendo el síntoma más frecuente las mialgias.

Conclusión: En esta serie de 30 pacientes con hiperCKemia asintomática/paucisintomática evaluados mediante un protocolo de estudio genético definido, se alcanzó un diagnóstico molecular en el 20% de los casos, siendo el gen más frecuentemente involucrado ANO5, lo que respalda la utilidad diagnóstica de este tipo de evaluaciones.