



Neurology perspectives



21428 - TRASTORNOS GENÉTICOS DE LA HEMOSTASIA EN PACIENTES CON ICTUS ISQUÉMICO

Martínez Salmerón, M.¹; Amaya Pascasio, L.¹; Olea Rodríguez, P.¹; Rodríguez Sánchez, F.²; Velázquez de Castro, C.³; Rodríguez Sánchez, A.⁴; Arjona Padillo, A.¹; Martínez Sánchez, P.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas; ²Servicio de Laboratorio. Hospital Torrecárdenas; ³Servicio de Laboratorio. Complejo Hospitalario Torrecárdenas; ⁴Fundación para la Investigación Biosanitaria de Andalucía Oriental (FIBAO). Complejo Hospitalario Torrecárdenas.

Resumen

Objetivos: Describir la frecuencia de polimorfismos/variaciones de genes de hemostasia, aislados o agrupados, en pacientes con ictus isquémico de etiología indeterminada, especialmente en los criptogénicos.

Material y métodos: Estudio descriptivo transversal (agosto 2020-febrero 2023) incluyendo pacientes con ictus isquémico de etiología indeterminada y con sospecha de componente genético. Se realizó un panel genético de ictus incluyendo 737 genes (trastornos de la coagulación, enfermedad de pequeño/gran vaso, cardiopatías, malformaciones vasculares, trastornos metabólicos y otras causas de ictus). Se analizaron las alteraciones de los genes relacionado con trombofilia.

Resultados: 53 pacientes incluidos: 41 ictus isquémicos (16 criptogénicos). Se detectaron polimorfismos/variantes en los siguientes genes de la hemostasia: ABO, ETV6, F2, F3, F5, F8, F10, F11, F12, F13, FANCD2, GP1BA, HRG, ITGB3, JAK2, LMAN, LYST, LDB3, MYH9, MPIG6B, MTHFR, PROC, PROS1, RASGRP2, SLFN14, SERPINF2, SERPINA10, SH2B3, SRC, SERPIND1, TBXAS1, TBXA2R, TUBB1, VWF. El 97,6% de los pacientes (100% de los ictus criptogénicos) presentaron alguna variante/polimorfismo (15 de significado incierto, 33 de bajo riesgo, 22 descritas como alto riesgo), donde el 83% agregaron más de dos variantes/polimorfismos.

Conclusión: Un alto porcentaje de los ictus isquémicos de etiología indeterminada y con sospecha de base genética presentaron algún polimorfismo/variante genética asociado a trombofilia. Además, 8 de cada 10 presentan al menos dos alteraciones simultáneas.