



# Neurology perspectives



## 22346 - EL ESTUDIO GENÓMICO DE POBLACIÓN SANA APORTA NUEVA INFORMACIÓN SOBRE LA PREVALENCIA DE LA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 Y LA DISTROFIA MUSCULAR OCULOFARÍNGEA

Juanola Mayos, E.<sup>1</sup>; Coll Liesa, E.<sup>2</sup>; Suelves Esteban, M.<sup>1</sup>; de Cid Ibeas, R.<sup>3</sup>; Figueroa Bonaparte, S.<sup>1</sup>; Almedrote Muñoz, M.<sup>1</sup>; Martínez Viguera, A.<sup>1</sup>; Lucente, G.<sup>1</sup>; Revert Barbera, A.<sup>1</sup>; Nogales Gadea, G.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>2</sup>Grupo de Investigación Neuromuscular de Badalona. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol.

### Resumen

**Objetivos:** El proyecto Genomes for Life (GCAT) es una cohorte prospectiva que recoge información genómica de población sana en Cataluña. Estos datos proporcionan una gran oportunidad para estudiar el tamaño de los alelos normales de la población, en genes implicados en enfermedades por expansión de trinucleótidos. La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) y la distrofia oculofaríngea (OPMD) son enfermedades neuromusculares multisistémicas causadas por una expansión de trinucleótidos en los genes DMPK y PABPN1 respectivamente. El objetivo de este trabajo fue determinar el tamaño de las repeticiones en DMPK y PABPN1 en la población GCAT.

**Material y métodos:** Se analizó la información genética de 800 participantes.

**Resultados:** Sorprendentemente se identificó un individuo portador de alelo expandido en rango patogénico (61 CTGs) en el gen DMPK, y por tanto afecto de DM1. Se detectaron tres participantes portadores de cuatro alelos premutacionales (35, 38 y 39 CTGs), siendo individuos con riesgo a transmitir DM1 a su descendencia. Doce individuos eran portadores del alelo patogénico (GCN)11 en heterocigosis con alelo normal (GCN)10 en el gen PABPN1. El alelo (GCN)11 se ha asociado a OPMD en descripciones de varios pacientes. Además, pudimos revisar la presencia de signos clínicos de los participantes portadores de expansiones patogénicas en DMPK y PABPN1, y encontramos diagnósticos sugestivos de afectación muscular (disfagia, disartria y problemas cardíacos).

**Conclusión:** Siendo la prevalencia previamente descrita de 5-20/100.000 para DM1 y de 1/100.000 para OPMD, nuestros resultados muestran una prevalencia mucho mayor, y demuestra que este tipo de estudios son útiles para identificar pacientes con trastornos neuromusculares no diagnosticados en la población.