



## 22105 - IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA DE PACIENTES CON MUTACIONES EN EL GEN PMP22

Vigil Blanco, M.; Villar Velasco, S.; Santirso, D.; Morís de la Tassa, G.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** Conocer el impacto en la calidad de vida (QoL) de pacientes diagnosticados de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (CMT1A) o neuropatía por susceptibilidad a la presión (NSP).

**Material y métodos:** Estudio observacional transversal con datos epidemiológicos y clínicos (CMT Neuropathy Score). Se utilizaron la SF-36, Escala de Ansiedad (HADS-A), Depresión Hospitalaria (HADS-D) y Escala de Severidad de la Fatiga (FSS).

**Resultados:** Se estudiaron 20 pacientes con diagnóstico genético de CMT1A (11 mujeres; edad media: 45,8 años) y 9 con NSP (36 mujeres; edad media: 59,1 años). La puntuación media fue de 7,9 y 6,3 para CMTNS en CMT1A y NSP, respectivamente. Las puntuaciones medias de SF-36 por el grupo de CMT1A y NSP fueron: 55,5 y 73,8 en funcionamiento físico; 37,5 y 66,6 en rol físico; 60,8 y 67,1 en salud mental; 63,4 y 55,5 en rol emocional; 47,2 y 59,4 en vitalidad; 59,4 y 78,6 en dolor; 72 y 75,1 en función social; y 42 y 54,4 en salud general. Para HADS-A y HADS-D fueron de 8,1 y 6,3 en CMT1A; y 6,7 y 4,3 en NSP. En la FSS la puntuación media para CMT1A fue de 43,7 y de 30,4 para NSP. En CMT1A encontramos correlación negativa entre la afectación física y las esferas de QoL de limitaciones debidas a problemas emocionales, salud general y dolor. En NSP se encontró correlación negativa con funcionamiento físico, limitaciones debidas a la salud física y salud general.

**Conclusión:** Existe una disminución de QoL en pacientes con CMT1A y NSP, siendo mayor en CMT1A.