



23068 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA DE UNA COHORTE DE PACIENTES CON NEUROPATÍA HEREDITARIA

Jiménez Jiménez, J.¹; Barreiro González, M.²; Frasquet Carrera, M.³; Argente Escrig, H.⁴; Colás Benito, A.²; Cabello Murgui, F.¹; Muelas Gómez, N.¹; Vázquez Costa, J.¹; Martí, P.²; Sivera Mascaró, R.¹; Sevilla Mantecón, T.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; ²Grupo de Estudio de Patología Neuromuscular y Ataxias. Instituto de Investigación Sanitaria La Fe; ³Servicio de Neurología. Hospital Universitario de la Ribera;

⁴Servicio de Neurología. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.

Resumen

Objetivos: Las neuropatías hereditarias forman un grupo diverso de enfermedades, siendo Charcot-Marie-Tooth (CMT) la más frecuente. Aunque las técnicas de secuenciación han mejorado su diagnóstico, un número relevante de pacientes sigue sin identificación genética. Este estudio busca caracterizar clínica y genéticamente una amplia cohorte de pacientes con diagnóstico de neuropatía hereditaria.

Material y métodos: Se llevó a cabo un estudio observacional retrospectivo a partir de una base de datos de pacientes con sospecha de neuropatía hereditaria. Se analizó la frecuencia de subtipos clínicos y genéticos.

Resultados: Se analizaron 900 pacientes, 705 tuvieron diagnóstico de CMT, 124 NHMD, 60 HNPP y 11 CMT+. En CMT, el 59,3% fueron desmielinizantes; 37,7% axonales; y 3,0% intermedias. El estudio genético fue no concluyente en el 11,4%. Los genes más frecuentemente implicados fueron: duplicación de PMP22 (43,8%); GJB1 (7,2%); GDAP1 (6,8%); SH3TC2 (4,3%); y LRSAM1 (3,8%). En formas desmielinizantes, la duplicación de PMP22 representó el 73,9%; SH3TC2 7,2%; y MPZ 3,6%. En axonales, GDAP1 el 18,1%; GJB1 17,3%; LRSAM1 10,2%. En intermedias, ATP1A1 el 19,0%; GJB1, ITPR3 y MPZ 14,3% cada uno. En NHMD, el estudio genético fue no concluyente en el 49,2%. Los genes más frecuentemente implicados fueron GARS (8,9%); BICD2 (8,1%); y HSPB1 (6,5%).

Conclusión: El estudio genético mostró un buen rendimiento diagnóstico (81,3%), variando según el subtipo de neuropatía. Aun así, la importante proporción de casos sin diagnóstico molecular, especialmente en formas no-CMT, hace necesario el uso de técnicas más avanzadas como exoma, genoma completo o *long-reads*.