



# Neurology perspectives



## 21926 - VARIANTES DEL GEN MDGA1 Y EL RIESGO DE SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS

Jiménez Jiménez, F.<sup>1</sup>; Ladera Navarro, S.<sup>2</sup>; Alonso Navarro, H.<sup>1</sup>; Ayuso, P.<sup>2</sup>; Turpín Fenoll, L.<sup>3</sup>; Millán Pascual, J.<sup>3</sup>; Álvarez, I.<sup>4</sup>; Pastor, P.<sup>5</sup>; Cárcamo Fonfría, A.<sup>1</sup>; Calleja, M.<sup>1</sup>; Navarro Muñoz, S.<sup>3</sup>; García-Albea, E.<sup>6</sup>; García Martín, E.<sup>2</sup>; García-Agúndez Pérez-Coca, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital del Sureste; <sup>2</sup>Instituto Universitario de Biomarcadores de Patologías Moleculares. Universidad de Extremadura; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Mútua de Terrassa; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Germans Trias i Pujol; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias.

### Resumen

**Objetivos:** El gen *MAM domain containing glycosylphosphatidylinositol anchor 1* (MDGA1), que codifica una proteína involucrada en la inhibición sináptica, se ha identificado como un posible gen de riesgo para el síndrome de piernas inquietas en estudios de asociación de genoma completo. Recientemente se han descrito niveles incrementados de metilación de MDGA1 en pacientes con RLS idiopático (iRLS) en comparación con controles sanos en población china. En este estudio investigamos la posible asociación entre las variantes más comunes en el gen MDGA1 y el riesgo de iRLS en una población caucásica española.

**Material y métodos:** Evaluamos las frecuencias de los genotipos y variantes alélicas de MDGA1 rs10947690, MDGA1 rs61151079 y MDGA1 rs79792089 en 263 pacientes con iRLS y 280 controles sanos utilizando un ensayo específico de qPCR basado en TaqMan. También analizamos la posible influencia de las frecuencias genotípicas en la edad de inicio de RLS, género, historia familiar de RLS, y respuesta a medicamentos comúnmente usados en el tratamiento de RLS.

**Resultados:** Las frecuencias de los genotipos y variantes alélicas de las 3 SNV estudiadas no diferían significativamente entre los pacientes con iRLS y los controles, ni tuvieron relación con el sexo, edad de inicio, gravedad del iRLS evaluada por la Escala de Calificación del Grupo de Estudio Internacional del Síndrome de Piernas Inquietas (IRLSSGRS), historia familiar de RLS ni con la respuesta farmacológica a los agonistas de dopamina, clonazepam o medicamentos gabaérgicos.

**Conclusión:** Nuestros hallazgos sugieren que las SNV comunes en el gen MDGA1 no están asociadas con el riesgo de desarrollar iRLS en población caucásica española.