



# Neurology perspectives



## 18452 - IMPACTO DE LA NGS EN EL DIAGNÓSTICO DE HIPERCKEMIA ASINTOMÁTICA EN LA INFANCIA

Martí Martínez, P.<sup>1</sup>; Pitarch, I.<sup>2</sup>; Muelas, N.<sup>3</sup>; Azorín, I.<sup>4</sup>; Vílchez, J.J.<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Neuromuscular. IIS La Fe/CIBERER; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>4</sup>Neuromuscular. CIBERER; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. IIS La Fe/CIBERER.

### Resumen

**Objetivos:** Son escasos los estudios estructurados centrados en la hiperCKemia persistente como manifestación única en la población pediátrica si exceptuamos algunos estudios encaminados al cribaje neonatal o al diagnóstico temprano de Duchenne (DMD). Por otro lado, también escasean los estudios que analizan la repercusión de la NGS en el rendimiento diagnóstico y las nuevas estrategias que genera esta tecnología. Aquí presentamos los resultados de un estudio prospectivo de hiperCKemia en la infancia realizado en un Centro de Referencia de Enfermedades Neuromusculares.

**Material y métodos:** Serie de 64 niños (0-18 años) con hiperCKemia asintomática o paucisintomática en los que MLPA excluyó el reordenamiento del gen DMD. Se diseñó un panel NGS Illumina con 273 genes implicados en enfermedades neuromusculares.

**Resultados:** Obtuvimos una tasa sorprendentemente alta de diagnósticos (55-67%). El 51% de diagnósticos involucró mutaciones en solo 5 genes y los casos restantes abarcaron numerosos genes de ocurrencia menos frecuente. Se realizó análisis de inmunodetección en biopsia para corroborar variantes en 19 casos. Detectamos 8 casos con alteraciones en la biopsia que no se pudieron caracterizar genéticamente. De los pacientes diagnosticados, el 11% tenía una CK inferior 500 UI/L. De las mutaciones puntuales detectadas en el gen DMD, el 30% mostró mutaciones primarias de codón de parada.

**Conclusión:** Este estudio demuestra que el uso de NGS cambia radicalmente el enfoque del estudio HCK ya que aumenta claramente el rendimiento diagnóstico, no es cruento y es menos costoso. Sin embargo, la biopsia muscular sigue siendo necesaria para confirmar variantes inciertas o detectar perfiles que justifiquen un análisis mediante RNA.