



# Neurology perspectives



## 18463 - APORTACIÓN DEL INMUNOMARCAJE DE BIOPSIAS MUSCULARES AL ESTUDIO DE MIOPATÍAS RELACIONADAS CON EL COLÁGENO VI

Azorín Villena, I.<sup>1</sup>; Ferrero Micó, A.<sup>2</sup>; Martí Martínez, P.<sup>1</sup>; Muelas Gómez, N.<sup>1</sup>; Forés Toribio, L.<sup>3</sup>; Vílchez Medina, R.<sup>4</sup>; Selva Giménez, M.<sup>2</sup>; Poyatos García, J.<sup>2</sup>; Vílchez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Neuromuscular. IIS Hospital La Fe. CIBERER; <sup>2</sup>Neuromuscular. IIS Hospital La Fe; <sup>3</sup>Neuromuscular. IIS Hospital La Fe; <sup>4</sup>Neuromuscular. IIS Hospital La Fe.

### Resumen

**Objetivos:** Los estudios de secuenciación masiva (NGS) han supuesto un significativo avance para el diagnóstico de mutaciones en los genes relacionados con el colágeno VI. Pero también arroja retos debido al alto porcentaje de variantes de significado incierto encontradas (VUS), junto al hecho de una posible herencia dominante o recesiva y la evidencia creciente de mutaciones intrónicas que permanecen ocultas a dicha tecnología. Todo ello ha traído a colación replantear el inmunomarcaje como método de validación o para la selección de casos susceptibles de estudiar con RNAseq.

**Material y métodos:** Este trabajo analiza una variante metodológica del marcaje de Col-VI y describe su rendimiento en las biopsias de pacientes con distrofias musculares con un fenotipo compatible con miopatías relacionadas con el colágeno VI. En total se analizaron diez biopsias de las cuales, tres, correspondían a mutación conocida, tres con variante VUS, y cuatro con fenotipo clínico compatible sin variante.

**Resultados:** El marcaje fue positivo en todas las mutaciones conocidas: 1 confirmatorio, 1 excluyente y 1 incierto en las tres VUS, y resultó positivo en dos de los cuatro fenotipos sin variante.

**Conclusión:** En conclusión, este análisis preliminar, confirma la utilidad del inmunomarcaje como apoyo al análisis NGS, aunque requiere el uso de procedimientos avanzados con inmunofluorescencia.