



# Neurology perspectives



## 17346 - DESCRIPCIÓN DE LOS PACIENTES AFECTOS DE MIOPATÍAS GENÉTICAS EN UN DEPARTAMENTO DE SALUD

Ros Arlanzón, P.<sup>1</sup>; Aledo Sala, C.<sup>1</sup>; Pelegrín Durá, L.<sup>1</sup>; Díaz Marín, C.<sup>1</sup>; Sánchez Pérez, R.M.<sup>1</sup>; Vaamonde Esteban, Y.<sup>1</sup>; Gómez López, T.<sup>1</sup>; Moreno Navarro, L.<sup>1</sup>; Farrerons Llopart, M.<sup>1</sup>; Serrano Serrano, B.<sup>2</sup>; Warnken Miralles, M.D.<sup>1</sup>; Mahiques Ochoa, P.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital General Universitario de Alicante; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

### Resumen

**Objetivos:** Identificar las miopatías de origen genético en un departamento de salud. Identificar las alteraciones genéticas presentes en los pacientes afectados.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio observacional prospectivo de 136 pacientes afectados de miopatías en un departamento de salud. Se recogieron variables demográficas (edad y sexo), clínicas (inicio de la clínica, clínica típica, resultados de pruebas complementarias), genéticas y de morbimortalidad (afectación cardio-respiratoria y mortalidad) de los pacientes seleccionados. Los datos fueron analizados mediante el *software* estadístico R.

**Resultados:** La edad media de los casos fue de  $51,81 \pm 17,10$  años sin preferencia por sexos (p 0,747). Observamos un 58,33% de los casos de etiología genética, un 9,85% de causa adquirida y un 31,8% de causa desconocida. La prevalencia global de miopatías en el departamento fue de 47,05 casos por 100.000 habitantes (IC95%: 39,52-55,98). La mortalidad global de 2015 a 2020 fue del 2,94% (IC95%: 0,95-7,82). Las técnicas de diagnóstico molecular solicitadas mostraron alteraciones en el 70,41% de los casos, siendo la alteración genética más prevalente la expansión de CTG en el gen DMPK (presente en 21 pacientes afectados de DM1).

**Conclusión:** La prevalencia en el departamento de salud estudiado, es algo mayor a lo esperado en el resto del mundo y similar a otros estudios recientes realizados en España. Es posible que la prevalencia de miopatías sea mayor de lo que se creía o esté aumentando. Las diferentes técnicas de diagnóstico genético son fundamentales en la mejor caracterización de las miopatías.