



# Neurology perspectives



## 17806 - RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DE UN PANEL GENÉTICO DE DEMENCIA REALIZADO EN UN HOSPITAL TERCIARIO DURANTE TRES AÑOS

González Arbizu, M.<sup>1</sup>; Amarante Cuadrado, C.<sup>1</sup>; Blanco Palmero, V.<sup>1</sup>; González Sánchez, M.<sup>1</sup>; Herrero San Martín, A.O.<sup>1</sup>; Llamas Velasco, S.<sup>1</sup>; Pérez Martínez, D.A.<sup>1</sup>; Villarejo Galende, A.<sup>1</sup>; Alcalá Torres, J.<sup>1</sup>; Santos Martín, C.<sup>1</sup>; Arteché López, A.<sup>2</sup>; Quesada Espinosa, J.F.<sup>2</sup>; Lezana Rosales, J.M.<sup>2</sup>; Pérez de la Fuente, R.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Describir los resultados y la rentabilidad diagnóstica de los paneles genéticos de demencias realizados en nuestro centro.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de los paneles genéticos de demencia realizados entre 2019-2022 (48 genes incluidos).

**Resultados:** Se analizaron 82 paneles genéticos; la media de edad fue 59 años (DT 9), no hubo diferencia por sexos, y la distribución del Goldman Score (GS) fue la siguiente: 16 GS1, 3 GS2, 28 GS3, 35 GS4. Entre los 48 paneles solicitados por enfermedad de Alzheimer (EA), se detectaron variantes patogénicas en 2 pacientes en los genes PSEN1 (c.1158C>G heterocigosis) y SORL1 (c.364C>T homocigosis), y una variante de riesgo en otro paciente en el gen SORL1. El 54% (26/48) de los pacientes eran portadores del genotipo APOEε4 (5 homocigotos y 21 heterocigotos). Entre los 22 paneles solicitados por demencia frontotemporal, se detectaron variantes consideradas patogénicas en tres pacientes, en los siguientes genes: GRN (c.768\_769dup), MAPT (c.2194C>T) y SQSTM1 (c.436\_462DUP), todos en heterocigosis. En los paneles de pacientes con demencia con cuerpos de Lewy (4) y un paciente con parálisis supranuclear progresiva no se detectaron variantes patogénicas. En el grupo de paciente con demencias no clasificables (7) se identificaron en una paciente dos variantes patogénicas en el gen ATP13A2 (síndrome de Kufor-Rakeb).

**Conclusión:** La rentabilidad diagnóstica de los paneles para la detección de demencias genéticamente determinadas no es muy alta (7% en nuestra muestra). No obstante, se recomienda su utilización en pacientes con deterioro cognitivo de inicio precoz o clara historia familiar por la información diagnóstica y pronóstica que aportan.