



# Neurology perspectives



## 18780 - Instauración de un panel genético de Enfermedades Neurovasculares

Menéndez Valladares, P.<sup>1</sup>; Domínguez Mayoral, A.<sup>2</sup>; Sánchez Jiménez, F.<sup>1</sup>; Borreguero León, J.<sup>1</sup>; Pérez Sánchez, S.<sup>2</sup>; León Justel, A.<sup>1</sup>; Montaner Villalonga, J.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Bioquímica Clínica. Hospital Virgen Macarena; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

### Resumen

**Objetivos:** Establecer los beneficios de la instauración de un panel genético de secuenciación masiva (NGS) de enfermedades neurovasculares en una unidad de referencia autonómica.

**Material y métodos:** Se han incluido de manera retrospectiva pacientes con estudio genético realizado en el periodo 2021-2022. Se ha registrado el tiempo desde la primera visita del paciente en la consulta de neurología hasta el diagnóstico. Hasta 2021 se hacía el estudio gen a gen y a partir de 2022 se instauró un panel NGS.

**Resultados:** Se han diagnosticado 83 pacientes con enfermedades neurovasculares minoritarias, un 24,1% (N = 20) corresponden a estudios de mutaciones familiares, un 10,8% (N = 9) a estudios de 1 gen; y un 65% (N = 54) a paneles NGS. La mayoría de las mutaciones encontradas corresponden a NOTCH3 (55,5%), seguido de KRIT1 (16,7%). La media de retraso diagnóstico en 2021 era de 10 meses mediante el análisis gen a gen, pasando a 3,5 meses al instaurarse los paneles NGS. El empleo de paneles, a pesar de ser una técnica de mayor coste, ha requerido menor personal para el reanálisis (extracción, procesamiento e interpretación de los resultados), lo que ha implicado un ahorro.

**Conclusión:** Dada la heterogeneidad genética y clínica de las enfermedades neurovasculares, así como el gran número de genes que pueden estar implicados, los paneles NGS proporcionan mayor rentabilidad diagnóstica. La creación de una unidad de referencia autonómica ha permitido mejorar la rentabilidad de los estudios.