



Neurology perspectives



19553 - RENDIMIENTO DE UN PANEL GENÉTICO DE ICTUS EN PACIENTES DE NEUROLOGÍA

Ramírez Yera, E.¹; Amaya Pascasio, L.²; Rodríguez, A.²; Arjona Padillo, A.²; Velázquez de Castro, C.³; Rodríguez Sánchez, F.³; Martínez Sánchez, P.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Torrecárdenas; ²Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas; ³Servicio de Neurogenética. Complejo Hospitalario Torrecárdenas.

Resumen

Objetivos: Nuestro objetivo fue estudiar el rendimiento de un panel genético de ictus en pacientes con ictus de origen indeterminado y otros pacientes con sospecha de microangiopatía genética.

Material y métodos: Estudio descriptivo transversal (agosto 2020-febrero 2023) incluyendo: a) pacientes con ictus isquémico/hemorragico con sospecha de etiología genética, b) pacientes con cefalea/demencia y leucopatía sospechosa de causa genética. Se realizó un panel genético de ictus incluyendo 415 genes (trastornos de la coagulación [trombofilias/hemofilias], enfermedad de pequeño/gran vaso, cardioembolias, malformaciones vasculares, trastornos metabólicos, hemorragias cerebrales y otras causas de ictus).

Resultados: 68 pacientes incluidos: 63 ictus, 2 demencias, 3 cefaleas. El grupo de ictus mostró las siguientes mutaciones: a) 21 de trastornos de la coagulación (trombofilia o hemofilia): genes VWF, FXI, FXII, FXIII, FANCA, SERPINA10, ABO, SPTB, ITGB3; b) 3 de enfermedad de pequeño vaso: gen HTRA1; c) 4 de cardioembolia: genes MYH7, JUP, SNTA1; d) 15 trastornos metabólicos: gen MTHFR; e) 8 otras causas: genes BRCA1, ZFHX3, RBSN, LMAN, EPAS, TEK y LYST. El grupo sin ictus presentó las siguientes mutaciones: a) 2 trastornos de la coagulación: genes FXII y FXIII; b) 1 trastorno metabólico: gen MTHFR.

Conclusión: 7 de cada 10 pacientes con ictus y sospecha de base genética presentaron mutaciones asociadas o que predisponen a patología vascular. Entre estas variantes, las trombofilias son las más frecuentes, y suponen un 45% de todos los positivos en el panel. Este porcentaje es menor en pacientes sin ictus en los que se sospecha una leucopatía genética.