



Neurology perspectives



18837 - Síndromes de depleción/deleciones múltiples del ADNmt: Estudios genéticos y retos diagnósticos

Restrepo Vera, J.¹; Rovira, E.²; Codina, M.²; Sotoca, J.¹; Gratacòs, M.³; Ramon, J.⁴; Llauradó, A.¹; Salvadó, M.¹; López, V.¹; Alemany, J.¹; Sánchez-Tejerina, D.¹; Raguer, N.³; Martínez, E.⁵; Martí, R.⁴; García Arumí, E.²; Juntas, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁵Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

Resumen

Objetivos: Los síndromes de depleción/deleciones múltiples del ADNmt (SDDM) constituyen un grupo de enfermedades mitocondriales primarias (EMP) caracterizadas por la disfunción del mantenimiento y la replicación del ADNmt. El objetivo del estudio es resumir los estudios genéticos realizados y analizar su eficiencia diagnóstica en pacientes adultos con SDDM.

Material y métodos: Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron aquellos pacientes adultos con variantes en genes causantes de SDDM y/o con evidencia de deleciones múltiples en tejido muscular. Las variables clínicas y genéticas se recogieron desde el registro hospitalario.

Resultados: Se incluyeron 48 (52,7%) pacientes con SDDM a partir de una cohorte de 91 pacientes con EMP. Se identificaron un total de 36 variantes en 10 genes diferentes, 14 (38,9%) de ellas no han sido descritas previamente. De un total de 40 casos índice, en 21 casos (52,5%) se usó un panel *in-house* de 29 genes asociados a los SDDM, con una frecuencia relativa de detección del 52,4%. En el 47,6% restante, la detección de deleciones múltiples del ADNmt en músculo permitió clasificarlos como SDDM. En los 19 casos índice restantes (48,7%), se utilizó el análisis de un solo gen o de diversos paneles de genes.

Conclusión: El estudio sugiere que la utilización de un panel de genes relacionados con SDDM es un enfoque eficaz para el diagnóstico de estas enfermedades. En casos no concluyentes, el uso complementario de secuenciación de exoma/genoma completo junto a la utilización de estudios funcionales/experimentales (v.g.: la detección de deleciones múltiples) dentro del ámbito hospitalario podrá ofrecer un diagnóstico molecular a los SDDM.