



Neurology perspectives



19335 - RENTABILIDAD DIAGNÓSTICA DE UN PANEL GENÉTICO DE LEUCOENCEFALOPATÍAS REALIZADO EN UN HOSPITAL TERCIARIO DURANTE CUATRO AÑOS

Sanzo Esnaola, N.¹; Enguídanos Parra, M.¹; Pérez Rengel, D.¹; Ramírez Sánchez-Ajofrín, J.¹; Camacho Salas, A.²; Pérez de la Fuente, R.³; Núñez Enamorado, N.⁴; Quesada Espinosa, J.³; Arteche López, A.³; Villarejo Galende, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Servicio de Neurogenética. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Neuropediatría. Hospital 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Describir los resultados y la rentabilidad diagnóstica de los estudios genéticos de leucoencefalopatías realizados en nuestro centro por secuenciación NGS.

Material y métodos: Análisis retrospectivo de los paneles genéticos de leucoencefalopatía realizados entre 2019-2022. Se realizó un estudio del exoma filtrando por los genes asociados a leucoencefalopatías (127 genes).

Resultados: Se analizaron 88 pacientes; la media de edad fue de 47 años (DT 27,11), siendo el 61,3% mujeres. Al dividir los estudios por edad, el 30,7% fueron pacientes con inicio de la sintomatología 16 años, se detectaron en 3 pacientes 3 variantes patogénicas en el gen NOTCH3 (c.1819C>T; c.1819C>T y c.1630C>T). En otros 3 pacientes se detectaron variantes probablemente patogénicas en heterocigosis en los genes HTRA1 (c.820C>G y c.820C>G) y NOTCH3 (c.3846_3848del) y otras dos variantes de significado incierto en los genes CSF1R (c.1985_1987del) y NOTCH3 (c.1193-2A>G).

Conclusión: En nuestra serie, obtuvimos una rentabilidad diagnóstica de los estudios genéticos de leucoencefalopatías del 13,6%. A pesar de estos resultados, en paciente con leucoencefalopatía e historia familiar o sospecha de etiología genética es recomendable su realización por la información diagnóstica que aportan.