



Neurology perspectives



17951 - TASA DE ACEPTACIÓN DEL ESTUDIO DEL GEN APOE (APOE-ε4) EN PRÁCTICA CLÍNICA HABITUAL. RESULTADOS PRELIMINARES

Sánchez Soblechero, A.¹; Lafuente Gómez, G.¹; Leal Hidalgo, R.¹; de Miguel Sánchez de Puertas, C.¹; Serra Smith, C.¹; Moral Ruiz, A.²; Navarro Calderón, D.²; Puertas López, C.²; Olazarán Rodríguez, F.J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ²Servicio de Neurogenética. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: La determinación del gen APOE (APOE-ε4) en práctica clínica habitual no está estandarizada. El objetivo del estudio es evaluar la aceptación e impacto de la determinación del gen APOE en el diagnóstico de pacientes que consultan por deterioro cognitivo (DC).

Material y métodos: Estudio longitudinal, observacional y prospectivo en el que se incluyen pacientes que consultan por DC en neurología general (NG) o en la consulta monográfica de demencias (DM) desde junio 2021, y que nunca han sido estudiadas por ello. Dentro del abordaje diagnóstico del DC (neuroimagen, analítica) se realiza la determinación del gen APOE mediante la técnica e4Risk™ (Biocross, S.L.), en aquellos que desean participar. Se recogen variables demográficas y clínicas el día de la primera evaluación y se analiza la tasa de aceptación del estudio.

Resultados: 193 pacientes con edad media ($74,03 \pm 11,8$) han sido valorados por DC entre julio 2021 y mayo 2022. La tasa de participación en el estudio es de 66,8%. Existen diferencias en la edad media entre el grupo de participantes ($75,63 \pm 10,09$ vs. $70,81 \pm 14,35$; $p < 0,001$). Sin embargo, no hay diferencias según el sexo (varón 60,5 vs. mujer 71,42%; $p = 0,11$) o el acompañante (familiares 69,1 vs. solo 55,8%; $p = 0,067$). En la consulta de NG, participaron 101 pacientes (52,3%) y 92 (47,7%) en la DM. La tasa de aceptación en la consulta de NG (80 pacientes, 79,2%) es mayor que en DM (49 pacientes, 53,3%; $p < 0,001$).

Conclusión: La tasa de participación en el conocimiento de la presencia del gen APOE-ε4 es menor en pacientes más jóvenes, y mayor en la consulta de neurología general.