



# Neurology perspectives



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

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

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Torrecárdenas; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Torrecárdenas; <sup>3</sup>Servicio 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.