

CIIR - Investigación clínica

31 Análisis del exoma completo de 1,000 pacientes latinoamericanos afectados por alguna enfermedad neuromuscular. Datos preliminares

Andrea Novas Maldonado,* Alexandra Luna Angulo,*‡
Rosa Elena Escobar Cedillo,*§ Ana Topf,¶
Alejandro González Chamorro,¶ Jordi Díaz Manera,¶
Antonio Miranda Duarte*‡

* Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra». ‡ Medicina Genómica. § Rehabilitación. ¶ John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Institute of Translational and Clinical Research University of Newcastle, Reino Unido.

Introducción: las enfermedades neuromusculares (ENM) son un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios. La debilidad muscular progresiva es su principal característica. El diagnóstico preciso es un desafío debido a síntomas compartidos entre diversas ENM. El análisis del exoma completo (AEC) es una herramienta para el diagnóstico en pacientes con ENM. Varios estudios han secuenciado una gran cantidad de pacientes con ENM, como el proyecto MYO-SEQ en poblaciones europeas. Latin-SEQ es un proyecto similar, pero en Latinoamérica, en el cual el Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» está participando. **Objetivo:** desarrollar un estudio de diagnóstico multicéntrico y multinacional utilizando secuenciación de nueva generación en pacientes con ENM sin diagnóstico definitivo que se encuentren en seguimiento en hospitales y unidades altamente especializadas de América Central y América del Sur. **Material y métodos:** estudio observacional, transversal, descriptivo (Reg. Comité de Inv. 07-23). Criterios de inclusión: ser pacientes del Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» atendidos en consulta de genética y/o clínica de distrofias por sospecha de ENM de origen genético, tener debilidad muscular como síntoma primario, se incluyen también algunos familiares de los probandos. Criterios de exclusión: distrofia facioescapulohumeral o miotónica. Se realiza una evaluación clínica detallada y una exploración física neuromuscular. Después de firmar el consentimiento o asentimiento informado se obtiene muestra sanguínea para extracción de ADN que se envía al *John Walton Muscular Dystrophy Research Centre (JWMDRC, Newcastle upon Tyne, UK)* donde se realizará el AEC. Los datos clínicos obtenidos se registran en la plataforma *RD-Connect Genome-Phenome Analysis Platform (GPAP)*, la cual almacena los datos clínicos y los moleculares para realizar la correlación del AEC con el fenotipo. En la plataforma no se ingresa ningún dato de identificación personal. **Resultados:** al momento, se han evaluado un total de 103 participantes, de los cuales 52.3% son probandos y 47.6% corresponde a familiares. La mayoría son adultos (84.5%) del sexo masculino (50.5%). Quince punto cinco por ciento fueron pacientes menores de edad, de los cuales 49.5% son del sexo femenino. Del total de probandos (54 pacientes), 77.8% son mayores de edad y 61.1% son masculinos. El restante es menor de edad (22.2%) y de sexo femenino (38.9%). Respecto a los diagnósticos presuntivos, la ENM en estudio constituye la mayoría con 37.0%, seguido por distrofias en 24.1%, miopatías con 16.7% e hipotonía con 5.6%, se agruparon a los diagnósticos de minoría en «otros» con 16.7%. De todos los participantes, 18.5% no cuentan con ningún estudio molecular previo; principalmente panel de genes; sin embargo, en ninguno de estos casos se llegó a un diagnóstico, por lo que son candidatos a LatinSeq. Las muestras de estos participantes y los que se recluten se enviarán a Newcastle

para AEC. **Conclusiones:** las enfermedades neuromusculares muestran diversidad clínica y la debilidad es el síntoma cardinal. El AEC podría ofrecer una oportunidad diagnóstica, no obstante, falta completar la muestra para completar su procesamiento por parte del JWMDRC.

32 Funcionalidad del hombro en pacientes intervenidos con artroplastia total reversa de hombro con prótesis Grammont y no Grammont

Mónica Carolina Iglesias Del Castillo,* Michell Ruíz*‡
* Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra». ‡ Traumatología.

Introducción: en la literatura se ha reportado que las diferencias mecánicas entre ambas prótesis han resultado en mejores rangos de movimiento (rotación externa e interna) para aquellos del grupo no Grammont, así como menor presencia de complicaciones tales como el pinzamiento escapular, lo cual resulta en un impacto favorable en las actividades de la vida diaria y en la calidad de vida de los pacientes. El propósito del estudio fue comparar la funcionalidad de los pacientes tratados con dos diseños de prótesis reversas. Es importante poder definir qué tipo de prótesis resulta en una mejor funcionalidad para los pacientes y tener datos en la población mexicana comparable con la del resto del mundo. **Objetivo:** evaluar los resultados funcionales entre dos tipos de prótesis reversas de hombro en pacientes adultos operados en el Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra», con diagnóstico de fractura-luxación (Neer VI), fractura aguda con compromiso articular (Neer IV), secuelas de fractura de húmero proximal y luxación inveterada. **Material y métodos:** pacientes del Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra» con diagnóstico de fractura aguda, secuelas de fractura de húmero proximal o luxación inveterada que se hayan tratado con ATRH en 2007-2023, divididos en dos grupos de acuerdo con el tipo de prótesis utilizada: 1) Prótesis tipo Grammont (*Delta Xtend* y *Global Unite*) y 2) Prótesis tipo no Grammont (*Comprehensive reverse* y *DJO*). Posteriormente se realizó la revisión detallada de los expedientes, se recabaron datos y se localizaron a los pacientes incluidos en el protocolo. Se les citó para revisión clínica, en la cual se medirán con goniómetro los grados de RI y RE actuales, y aplicación de escalas funcionales: SANE, *Simple shoulder test*, *Constant score*, DASH, EuroQuol-5D y *ADLEIR score*. Se analizaron las variables demográficas con promedios y desviación estándar para variables cuantitativas y porcentajes para variables cualitativas. Se usó la prueba t de Student para comparación de promedios entre grupos y prueba U de Mann-Whitney para comparación de variables no paramétricas entre grupos. **Resultados:** se incluyeron 27 casos (81.5% del sexo femenino y masculino 18.5%), edad promedio de 70.3 ± 9.7 , el lado derecho se intervino en 70.4% y el izquierdo en 29.6%. Los 27 casos se dividieron en 13 con Grammont y 14 sin Grammont. Para la rotación interna entre ambos grupos no hubo diferencia significativa ($p = 0.54$); no obstante, para el grupo no Grammont se obtuvo mejor movilidad (arriba de L3) que el grupo Grammont (debajo de L5). En cuanto al resto de arcos de movilidad no existen diferencias significativas entre los grupos. Sin embargo, la media para la rotación externa fue de 15° para el grupo Grammont y de 20° para el grupo no Grammont. Con respecto a las escalas clínicas, se obtuvieron las medias del puntaje sin diferencias significativas para ambos grupos. Sin embargo, se observa una