

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

tendencia a la mejoría de resultados en cinco de las seis escalas aplicadas. Para las complicaciones el grupo Grammont presentó tres versus un sólo caso para el no Grammont (OR 3.9) (IC95% 0.3-43.3) ($p = 0.23$). **Conclusiones:** a pesar de obtener resultados con poca significancia estadística ya que el tamaño de la muestra no fue suficiente, nuestros resultados se encuentran concordantes con la literatura internacional con respecto a la movilidad y calidad de vida, lo que nos lleva a proponer la extensión del protocolo incluyendo una muestra mayor de pacientes.

33 Enfermedad de segmento adyacente, alternativas a la fijación rígida, el uso de barras de PEEK y su evolución

José Rodrigo Meré Gómez,* Barón Zarate Kalfópulos,*‡ Zeyra Del Carmen López Aguilar,*‡ Carla Lisette García Ramos,*‡ Irving Omar Estévez García,*‡ Armando Alpizar Aguirre,*‡ Alejandro Antonio Reyes Sánchez,*‡ Jorge Luis Acosta Cortez*‡

* Instituto Nacional De Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra». ‡ Cirugía de Columna.

Introducción: la degeneración del segmento adyacente se presenta en fijaciones rígidas, con una incidencia de 5 a 15% con seguimiento a un año, con un incremento de 3% por año. Dentro de los métodos para prevenir la degeneración del segmento adyacente (DSA) se encuentran las barras de PEEK (poliéter-éter-cetona), representan una alternativa ya que imitan la carga fisiológica en los niveles adyacentes y reducen la tasa de degeneración. **Objetivo:** determinar la frecuencia de la degeneración del segmento adyacente en pacientes operados con un sistema de estabilización transpedicular y barras de PEEK. **Material y métodos:** se realizó un estudio prospectivo en pacientes diagnosticados con conducto lumbar estrecho operados con instrumentación transpedicular y barras PEEK entre enero de 2018 a diciembre de 2022 con seguimiento promedio de 70 ± 9.48 meses. Se evaluaron escalas clínicas (discapacidad, dolor, y estado mental), se evaluó mediante RM la hidratación del disco intervertebral superior al segmento intervenido y en radiografía la altura discal del segmento. **Resultados:** se incluyeron 24 pacientes 50% mujeres, edad media 58.58 ± 8.12 años, Los niveles más afectados fueron L4-L5 70.8%, L4-L5-S1 12.5%, L5-S1 8.3% y L3-L4-L5 8.3%. A los 24 meses, en cuanto a evaluación clínica, se observó mejoría en escalas clínicas, discapacidad y dolor. La evaluación imagenológica no registro cambios estadísticamente significativos en la degeneración del segmento adyacente, de acuerdo con la escala de Pfirrmann modificado se mantuvo con una variación en el estadije menor a 1 grado en el segmento suprayacente al intervenido. La disminución de la altura discal del segmento suprayacente fue de 0.25 ± 1.40 mm. **Conclusiones:** las barras de PEEK son eficaces para prevenir la degeneración del segmento adyacente en pacientes con espondilolistesis degenerativa y conducto lumbar estrecho, además de brindar mejoría clínica.

34 Estudio comparativo del error absoluto medio de la fórmula de KANE versus las fórmulas para cálculo de lente intraocular (Haigis, Barrett U II, Hill-RBF, SRKT y EVO) en ojos con longitud axial larga

Beatriz Ramos Aguilar, Juan Carlos Carrera Sánchez
Oftalmología, Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra», México.

Introducción: la cirugía de catarata es reconocida como un procedimiento quirúrgico altamente efectivo, sin embargo, para tener el mejor resultado refractivo posible debe implantarse el poder adecuado de lente intraocular. El resultado refractivo es

producto de la exactitud de la biometría óptica, la selección de la fórmula para cálculo del lente intraocular, la realización propia de la cirugía sin complicaciones y las características oculares particulares de los pacientes. Históricamente, se conoce que los resultados refractivos pueden ser impredecibles en biometrías ópticas inusuales como una longitud axial corta o larga. **Objetivo:** comparar el error absoluto medio entre las fórmulas para cálculo de lente intraocular (Haigis, Barrett Universal II, Kane, Hill-RBF, SRK/T y EVO) en ojos con longitud axial larga (mayores de 24.50 mm). **Material y métodos:** estudio observacional, retrospectivo, transversal y analítico. Se revisaron expedientes de ojos operados de facoemulsificación entre marzo y octubre de 2023. Se calculó el equivalente esférico estimado con cada una de las fórmulas (Haigis, Barrett Universal II, Kane, Hill-RBF, SRK/T y EVO), para la totalidad de los ojos incluidos. La diferencia entre el equivalente esférico estimado y el postoperatorio nos dio el error predictivo. Se utilizó el paquete estadístico de Stata v.18 para analizar los datos. **Resultados:** el estudio incluyó 120 ojos, la fórmula Hill-RBF v.3 tuvo el menor error de predicción absoluto medio (0.791), seguido de Barrett Universal II (0.821) y Kane (0.825), aunque al compararse entre sí, no se encontró diferencia estadística significativa entre estas ($p = 0.957$). La fórmula que tuvo el menor error de predicción absoluto medio (0.791), la menor mediana del error predictivo absoluto (0.570) y el mayor porcentaje de error predictivo absoluto dentro de 0.25 D (20.47%) fue Hill-RBF v.3. La fórmula que tuvo el mayor porcentaje de error predictivo absoluto dentro de 0.50 D fue Kane (36.08%), y dentro de 0.75 D fue SRK/T (51.3%). **Conclusiones:** al comparar seis fórmulas para el cálculo de lente intraocular, en nuestro contexto clínico, no se encontró diferencia estadísticamente significativa entre grupos, pero sí se encontró que la fórmula de Hill-RBF tuvo el menor error absoluto medio cuando se comparó con la fórmula de Kane.

35 Identificación de diferencias ultrasonográficas musculoesqueléticas entre los distintos tipos de psoriasis cutánea: resultados preliminares

Fabián Carranza Enríquez,* Carina Soto Fajardo,*‡ Tabata Cano Gámez,*‡ Cesar Maldonado García,§ Angelica Hayleen Peña Ayala,*‡ Rosa Elena Cervantes Ramirez,*‡ Alejandra Espinosa Orantes,*‡ Karen Contreras Castillo,*‡ Carlos Pineda Villaseñor*‡

* Instituto Nacional de Rehabilitación «Luis Guillermo Ibarra Ibarra». ‡ División de Reumatología. § Clínica de Psoriasis, Centro Dermatológico Ladislao de la Pascua, México. ¶ Dirección General.

Introducción: la psoriasis (PsO) se puede clasificar en cinco fenotipos con base en la morfología de las placas psoriásicas: la PsO en placas (el más frecuente, en 80-90% de los pacientes). Otros incluyen la PsO inversa, pustulosa, eritrodérmica y en gotas, además de la afección ungueal. La artritis psoriásica (APs) afecta entre 10 y 40% de los pacientes con PsO y puede involucrar múltiples estructuras extraarticulares, tales como la entesitis, dactilitis y anomalías ungueales. El ultrasonido ha demostrado utilidad para detectar cambios subclínicos indicativos de APs temprana; sin embargo, aún no se han descrito diferencias ecográficas entre los distintos fenotipos de PsO. **Objetivo:** evaluar las diferencias en las características inflamatorias sinoviales y enteseales mediante ecografía entre los fenotipos de PsO cutánea. **Material y métodos:** se realizó un estudio observacional y transversal. Se incluyeron pacientes con PsO en placas y otros tipos (guttata, eritrodérmica, pustulosa, inversa y ungueal). Se calculó un tamaño de muestra de 80 sujetos por grupo. Se realizaron evaluaciones