



## IF-078 - CONTRIBUCIÓN DE LA TECNOLOGÍA DE NUEVA SECUENCIACIÓN (NGS) EN EL DIAGNOSTICO DE LOS SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS DEL ADULTO: EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE TERCER NIVEL

S. Bujan Rivas<sup>1</sup>, M. Antolín Mate<sup>2</sup> y J. Marques Soares<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Laboratorios Clínicos. Hospital General Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

### Resumen

**Objetivos:** Revisar los resultados obtenidos en la secuenciación de paneles de genes de síndromes autoinflamatorios (SAIs) mediante técnicas de nueva generación (NGS) en un hospital de tercer nivel.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de los estudios genéticos mediante técnica de NGS realizados en individuos adultos (> 16 años) con sospecha clínica de SAI desde 2014. Recogida de datos demográficos, clínicos y genéticos. Análisis descriptivo y correlación genético-clínica.

**Resultados:** Se identificaron 248 estudios. Se dispuso de información clínica de 204 (82%) individuos de los que 140 (68%) eran adultos. El número de variantes identificadas en adultos fue de 105. En 73 (53%) adultos con estudio genético positivo se identificaron 105 variantes en 11 genes. 24 (33%) de los individuos adultos eran portadores de > 1 variante. Las mutaciones más frecuentes fueron en los genes MEFV (47%), NOD2 (17%) y TNFRSF1A (12%). Entre las variantes identificadas, 17 (16%) fueron patogénicas, 64 (60%) fueron inciertas (VUS), 22 (21%) fueron benignas y 2 variantes no se pudieron evaluar. Todas las variantes excepto 7 (6%) se identificaron en heterocigosis. La correlación genético-clínica mostró concordancia en 24 (33%) individuos. 7 (6%) variantes no habían sido descritas previamente. No se identificaron variantes somáticas.

**Discusión:** La realización del estudio genético de SAI se basa en criterios clínicos o de identificación de caso familiar. El rendimiento de los estudios genéticos y la correlación clínico-genética son bajos. En nuestro estudio, en torno al 50% de los casos fueron portadores variantes genéticas y en 1/3 el estudio genético se correlacionó con el cuadro clínico. La interpretación de ciertas variantes como patogénicas (como p.Arg121Gln del gen TNFRSF1A o p.Glu148Gln del gen MEFV) debe individualizarse. Las nuevas variantes detectadas por NGS ha ampliado el espectro en los SAIs. Aunque en este estudio no se han identificado variantes somáticas, la técnica NGS permite identificar variantes somáticas.

**Conclusiones:** Los estudios de secuenciación mediante tecnología NGS han facilitado el diagnóstico de SAIs en edad adulta. La correlación clínico-genética es baja y precisa de valoración individualizada. La tecnología NGS ha permitido identificar nuevas variantes cuyo valor patogénico queda aún por concretar.

## **Bibliografía**

1. <https://infevers.umai-montpellier.fr/web/index.php>