



## 29 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO Y RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DE LOS EXOMAS REALIZADOS EN ADULTOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL (2017-2021)

*Ester Lobato Martínez, Elena García Payá, Julia Olivas García, Marina López García, Alicia Ferradas Calzada, Blanca Figueres Pseudo, Alejandro Pérez Sanz y Rosario Sánchez Martínez*

*Hospital General Universitario Dr. Balmis, Alicante, España*

### Resumen

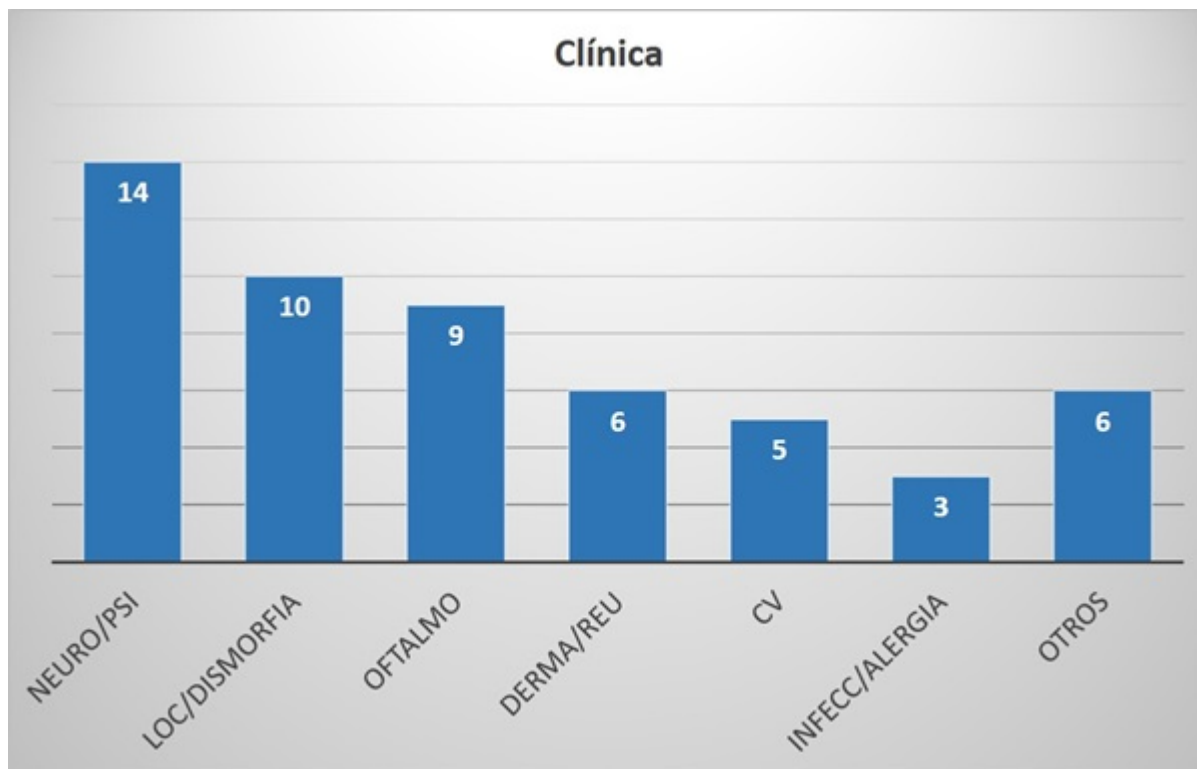
**Objetivos:** Elaborar un análisis descriptivo de los exomas realizados en adultos con sospecha de enfermedad genética en un hospital de tercer nivel.

**Métodos:** Estudio retrospectivo, observacional, descriptivo transversal de exomas clínicos realizados a pacientes mayores de 18 años entre agosto de 2017 y junio de 2022. Se recopilaban las siguientes variables: edad y sexo del paciente, servicio de procedencia, información clínica, agrupada por aparatos y sistemas, y resultado (informativo/no informativo/variante de significado incierto -VSI-). Se ha comparado el rendimiento diagnóstico obtenido según sexo, edad y complejidad del caso mediante el test exacto de Fisher calculado con el programa SPSS versión 27, considerando estadísticamente significativo un valor de p menor a 0,05.

**Resultados:** La muestra se compone de 30 pacientes, 43% mujeres, con una edad mediana de 43 años (rango intercuartílico 32-59). El servicio que solicitó más exomas fue Medicina Interna, desde la Consulta de Enfermedades Minoritarias (10, 30%), seguido de Neurología (8, 26,7%) y Oftalmología (5, 16,7%). La información clínica agrupada por especialidades se muestra en la figura. En 9 de 30 pacientes (30%) el exoma fue informativo; en 7 (23,3%) se encontraron VSI. El rendimiento diagnóstico fue mayor en pacientes varones, menores de 45 años y en casos no complejos, aunque ningún resultado fue estadísticamente significativo (tabla). En casos complejos, se obtuvo mayor porcentaje de VSI (42,8%) de manera estadísticamente significativa ( $p = 0,031$ ).

Variable	Diagnóstico		Total	p
	Sí (porcentaje)	No (porcentaje)		
<b>Sexo</b>				0,377
Hombre	6 (35,2)	11 (64,8)	17	
Mujer	3 (30,0)	7 (70,0)	10	
<b>Edad</b>				0,086
Hasta 45 años	7 (43,8)	9 (56,2)	16	
Mayor de 45 años	2 (14,3)	12 (85,7)	14	
<b>Complejidad</b>				0,550
Complejos (> 1 grupo clínico)	4 (28,5)	10 (71,5)	14	

No complejos (1 grupo clínico)	5 (33,3)	10 (66,7)	15
<b>Total</b>	<b>9 (30,0)</b>	<b>21 (70,0)</b>	<b>30</b>



**Discusión:** El rendimiento diagnóstico en otras poblaciones de adultos en la literatura son del 17, 17,5, 19 y 29%<sup>1-4</sup>. Los factores asociados a mayor rendimiento diagnóstico en dichos estudios son: menor edad de los pacientes<sup>2</sup>, presencia de síntomas neurológicos<sup>2,3</sup> o de varios aparatos y sistemas<sup>4</sup>. El rendimiento diagnóstico obtenido en la serie de pacientes de este hospital es mayor al observado en la literatura, y aumenta también en pacientes jóvenes, pero los resultados deben tomarse con cautela dado el reducido tamaño muestral. Las futuras líneas de investigación se basarán en la mejora del rendimiento diagnóstico de los exomas clínicos mediante la reevaluación genotípica y fenotípica, dentro de iniciativas como la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT)<sup>5</sup>, de la que forma parte este centro, entre otros.

**Conclusiones:** El rendimiento diagnóstico de los exomas clínicos realizados en adultos de este hospital en los últimos 5 años es del 30%. Los casos complejos presentan mayor porcentaje de VSI.

## Bibliografía

1. Shick *et al.* Exome and genome sequencing in adults with undiagnosed disease: a prospective cohort study. *J Med Genet.* 2021 Apr;58(4):275-83.
2. Posey *et al.* Molecular diagnostic experience of whole-exome sequencing in adult patients. *Genet Med.* 2016 Jul;18(7):678-85.
3. Mainali *et al.* Diagnostic yield of clinical exome sequencing in adulthood in medical genetics clinics. *Am J Med Genet A.* 2023 Feb;191(2):510-7.
4. Walsh *et al.* Real world outcomes and implementation pathways of exome sequencing in an adult genetic department. *Genet Med.* 2022 Jul;24(7):1536-44.
5. Ministerio de Ciencia e Innovación. Instituto de Salud Carlos III. Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPACT): plan estratégico.