

## DATOS PRELIMINARES DE UN ESTUDIO DE EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA EN UN CENTRO DE ESCLEROSIS MÚLTIPLE EN ARGENTINA

**Autores:** Gatti, C.; Vétere, S.; Russo, M. J.; Filippin, F.; De Rosa, N.; Borzi, L.; Piccinelli, G.; Gil, A.; Gárdenal, L.

H.I.G.A. San Martín, Servicios de Neurología y de Inmunología e Histocompatibilidad, La Plata, Provincia de Buenos Aires.

Expositor: Apellido y Nombre: Gatti, Carolina ; Email: [carogatti1980@hotmail.com](mailto:carogatti1980@hotmail.com);  
Dirección: Calle 67 N° 373, 5°B; Teléfono: 15-495-2354

**Introducción y objetivos:** La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad autoinmune de etiología desconocida con componentes genéticos y ambientales. La susceptibilidad estaría ligada a genes del antígeno leucocitario humano (HLA) clase II, lo que confiere mayor riesgo de otras enfermedades autoinmunes y protegería contra el cáncer. Los objetivos son conocer la prevalencia de casos familiares de EM en nuestra población de pacientes, determinar si existen diferencias en la presentación clínica y severidad en pacientes con EM y casos familiares además de identificar cuales son los genes del HLA clase II hallados con mayor frecuencia en pacientes con EM con respecto a la población general.

**Material y métodos:** Se incluyeron 22 pacientes mayores de 15 años, ambos sexos con EM clínicamente definida (EMCD) en seguimiento por el Servicio de Neurología del Hospital San Martín de La Plata. Fueron clasificados en aquellos con casos familiares (n=16) y sin casos familiares (n=6) analizándose variables clínicas (fecha de nacimiento, forma clínica, inicio de los síntomas, demora en el diagnóstico, carga lesional en resonancia nuclear magnética de encéfalo, frecuencia de recaídas, respuesta al tratamiento, puntuación en escala de discapacidad: EDSS, enfermedades autoinmunes y/o neoplasias en el paciente y en familiares) y genéticas mediante genotipificación del locus DRB1\* y DQB1\* en 11 pacientes con EM y casos familiares y 4 pacientes sin casos familiares. Se determinó frecuencia y proporción de los diferentes alelos en cada grupo comparándose entre sí y con un grupo control (n=160) obtenido del banco de donantes de médula ósea del Instituto Nacional Central Único Coordinador de Ablación e Implante. En el análisis estadístico fueron significativas diferencias con valores de p menores a 0,05.

**Resultados:** De 396 pacientes con EMCD, 16 (4%) fueron casos familiares. No se encontraron diferencias significativas con respecto a fecha de nacimiento (p=0,13), inicio de los síntomas (p=0,22), demora en el diagnóstico (p=0,18), EDSS (p=0,38) ni respuesta al tratamiento (p=0,14) cuando se los comparó con pacientes sin casos familiares. Todos EM a recaídas-remisiones. Los pacientes con casos familiares mostraron mayor frecuencia de recaídas (p=0,00). En cuanto a antecedentes familiares de enfermedades autoinmunes y neoplasias no se encontraron diferencias significativas (p=1 y p=0,64 respectivamente). Se observó mayor proporción de pacientes con EM que presentan DRB1\*04 (p=0,02), DRB1\*10 (p=0,04), DRB1\*15 (p=0,00), DQB1\*02 (p=0,027) y DQB1\*06 (p=0,004) comparados con la población general, coincidiendo con datos bibliográficos.

**Conclusiones:** Los pacientes con EM y casos familiares parecerían tener una forma más severa de la enfermedad dado una mayor frecuencia de recaídas. Además puede observarse el importante rol de la genética en los casos familiares basado en los estudios de genotipificación del HLA.