



VALORACIÓN DEL RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO DEL FALLO OVÁRICO PRECOZ CAUSADO POR PREMUTACIÓN EN GEN FMR1

Nuria Padilla Apuntaté, Carmen Gracia Puerto Cabeza, Celia García Carro, Silvia Izquierdo Álvarez
Servicio de Bioquímica Clínica, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

El Fallo Ovárico Precoz (FOP) es la pérdida de función ovárica en mujeres antes de los 40 años. Clínicamente, suelen presentar amenorrea, hipogonadismo hipergonadotrópico e infertilidad. Una de las posibles causas del FOP es la expansión del trinucleótido Citosina-Guanina-Guanina (CGG) en la región 5' no traducida del gen FMR1, en rango de premutación (55 – 200 repeticiones CGGs), en cuyo caso se conoce como Insuficiencia Ovárica Primaria asociada al X Frágil (FXPOI).

En mujeres con síntomas de FOP, procede el estudio de premutación en el gen FMR1 para confirmar/descartar causa genética del FOP. La reserva ovárica puede estimarse mediante la determinación de la Hormona Antimulleriana (AMH) en suero.

OBJETIVOS

- Evaluar el rendimiento diagnóstico del estudio premutación gen FMR1 en pacientes con FOP.
- Estudiar las características clínicas de las pacientes diagnosticadas de FXPOI.

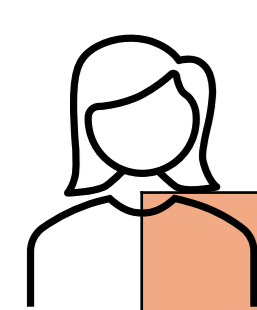
MATERIAL Y MÉTODOS

Estudio descriptivo retrospectivo. Se exportaron los datos del programa informático de laboratorio Modulab, se evaluaron los datos de pacientes con diagnóstico FOP a las que se les solicitó estudio genético (detección de la expansión del trinucleótido CGG en gen FMR1 mediante TP-PCR, AmplideX FMR1 de Asuragen®), entre diciembre de 2017 y abril de 2024, además del valor de AMH en cada caso.

Se calculó el rendimiento diagnóstico del estudio genético y se analizaron los datos clínicos de las pacientes con resultado positivo de FXPOI.

RESULTADOS

Respecto a las pacientes estudiadas:



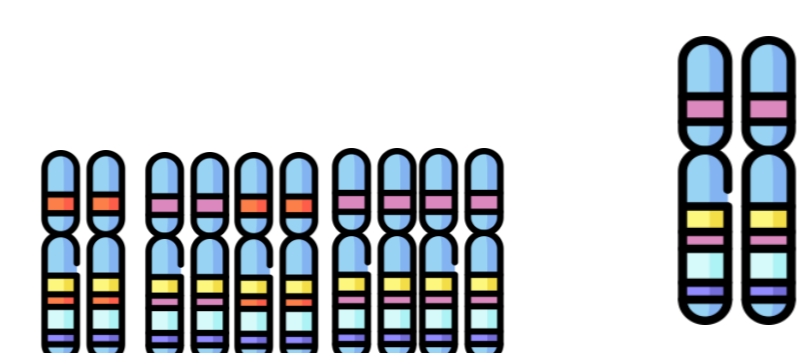
	Mediana	RIC
Edad	31 años	18,5-38,5
Valor AMH	0,14 ng/mL	0,025-4,42

(AMH se le determinó sólo a 7 de ellas)

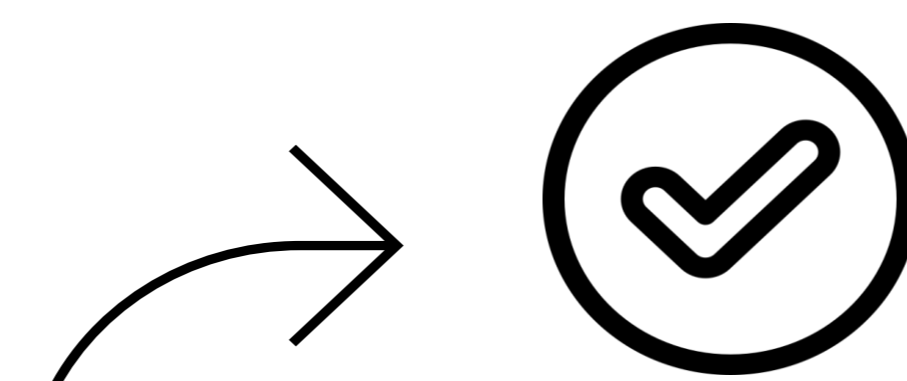
El origen de las solicitudes se resume en:

- Reproducción Asistida en 2 pacientes con esterilidad primaria
- Ginecología y Obstetricia en 7 pacientes con amenorrea y/o menopausia precoz,
- Genética en 2 pacientes por antecedentes familiares de premutación en el gen *FMR1*.

El rendimiento diagnóstico:



Se realizaron 304 estudios genéticos para el diagnóstico de FXPOI.



11 resultaron positivos

Rendimiento 3,62%

CONCLUSIÓN

- El rendimiento diagnóstico del test genético de FXPOI es reducido, debido a que la mayoría de casos de FOP no se detecta etiología genética.
- Aunque se necesitan más datos para poder establecer mejores conclusiones, un hallazgo de AMH baja puede hacer sospechar de FOP y se recomienda testar premutación gen FMR1.
- El estudio genético permite verificar la etiología del FOP y dar un adecuado asesoramiento genético y/o reproductivo.