PATOLOGÍAS ASOCIADAS A LA PREMUTACIÓN EN PORTADORAS/ES DEL X FRÁGIL EN EL PAIS VASCO

Associated Clinical Disorders Diagnosed by Medical Specialists in 188 FMR1 Premutation Carriers Found in the Last 25 Years in the Spanish Basque Country: A Retrospective Study.

Merino S, Ibarluzea N, Maortua H, Prieto B, Rouco I, López-Aríztegui MA, Tejada MI.

Genes (Basel). 2016 Oct 21;7(10). pii: E90.

Resumen en castellano:

Este trabajo realizado por el equipo que dirige nuestra asesora la Dra. Tejada ha sido posible gracias a la colaboración entre los portadores/as –muchos ellos de la Asociación X Frágil del País Vasco- y su equipo. Se ha realizado sobre un total de de 188 portadores/as (147 mujeres y 41 hombres) con Premutación (PM) diagnosticados y residentes en el País Vasco. Se revisaron sus historias clínicas electrónicas tras la firma del correspondiente consentimiento informado. Pertenecen a un total de 104 familias X Frágil.

Entre las patologías asociadas a la PM, se ha confirmado que las dos descritas desde hace más de una década, que son el fallo ovárico/menopausia precoz (FXPOI) y el Síndrome de Ataxia y Temblor (FXTAS) las presentan también los portadores con PM del País Vasco.

La patología más frecuente en mujeres es el FXPOI que afecta al 22,61% de las portadoras con PM, porcentaje similar a lo publicado prácticamente en todo el mundo. Sin embargo, a pesar de que el FXTAS afecta a 28,57% de los hombres portadores, este porcentaje es más bajo que lo publicado en otros centros y países.

Una patología que ha resultado ser mucho más elevada que en la población general y a la que se le ha dado poca importancia en otros trabajos internacionales sobre la PM es el hipotiroidismo en mujeres, que se presenta en el 8.84% de las portadoras con PM y en el 0.93% en nuestra población del País Vasco. Es importante este dato para que las mujeres portadoras con PM se revisen esta patología con sus médicos de familia.

Finalmente, ni hemos encontrado asociación entre la Premutación y la fibromialgia, ni tampoco entre la PM y la patología psiquiátrica. Asimismo, se recopilaron otro tipo de patologías reumáticas, endocrinas, cardiopatías, neurológicas, etc., y, salvo las descritas, tampoco se encontró ninguna asociación con la Premutación ni en hombres ni en mujeres.