

DIAGNÓSTICO DEL DEFECTO DE MIOADENILATO DEAMINASA: TEST DE EJERCICIO EN ISQUEMIA, BIOPSIA MUSCULAR Y SECUENCIACIÓN MASIVA DEL EXOMA.

MIOADENILATE DEAMINASE DEFECT DIAGNOSIS: ISCHEMIC EXERCISE TEST, MUSCULAR BIOPSY AND HOLE EXOME SEQUENCY.

Tipo de artículo: revisión.

Número de palabras resumen: 193.

Número de palabras abstract: 146.

Número palabras manuscrito: 2795.

A la atención del equipo editorial de la revista "Journal of negative and no positive results".

Estimados editores, les remitimos el manuscrito con título "Diagnóstico del defecto de Mioadenilato deaminasa: test de ejercicio en isquemia, biopsia muscular y secuenciación masiva del exoma" para su consideración en cuanto a la publicación en la revista.

El defecto de Mioadenilato Deaminasa es una causa frecuente de miopatía de origen metabólico, es fundamental su conocimiento y un alto índice de sospecha para su diagnóstico. La mayoría de los casos identificados como déficit de actividad de esta enzima son secundarios a otras miopatías, que al dañar el músculo, de forma secundaria afectan al obtención de energía a través de esta enzima.

En numerosas ocasiones desconocemos si se debe a un defecto primario o secundario del enzima, ya que los estudio realizados no orientan a una etiología concreta. En este estadio diagnóstico es cuando hay que plantear la necesidad de una biopsia muscular para intentar diagnosticar el defecto primario o bien la miopatía que lo causa.

Como alternativa a la biopsia muscular hoy día podemos disponer de las nuevas técnicas de análisis genético, en concreto la secuenciación masiva del exoma. Este técnica novedosa en clínica, puede sustituir a la biopsia muscular en pacientes sin datos de miopatía grave, con progresión, en los que la biopsia muscular puede condicionar la terapéutica.

Nos parece importante sensibilizar al colectivo médico sobre la importancia del test de ejercicio en isquemia para el diagnóstico del defecto de Mioadenilato Deaminasa y posterior esclarecimiento si el defecto es o no primario.

Para discernir el origen del defecto, clásicamente se realizaba biopsia muscular, pero con las nuevas técnicas de análisis genético, en determinados casos es posible evitarla y conseguir un diagnóstico preciso.

Autores:

1. Juan José Nava Mateos, Servicio de Medicina Interna, Hospital Arnau de Vilanova, Valencia. Autor para la correspondencia. Redacción principal del manuscrito.
2. Raquel Besse Díaz, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Ramón y Cajal. Colaboración en redacción.
3. Vicente Gómez del Olmo, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Ramón y Cajal. Colaboración en redacción.
4. Olivia Sánchez Sánchez, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Ramón y Cajal. Colaboración en redacción.
5. Diego Ramón Cebrián Novella, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Ramón y Cajal. Colaboración en redacción.
6. María Soledad Añón Roig, Servicio de Medicina Interna, Hospital Arnau de Vilanova, Valencia. Colaboración en redacción.
7. Marta Rosas Cancio Suárez, Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Ramón y Cajal. Colaboración en redacción.

Conflicto de intereses:

- Juan José Nava Mateos declara no tener conflicto de intereses.
- Raquel Besse Díaz declara no tener conflicto de intereses.
- Vicente Gómez del Olmo declara no tener conflicto de intereses.
- Olivia Sánchez Sánchez declara no tener conflicto de intereses.
- Diego Ramón Cebrián Novella declara no tener conflicto de intereses.
- María Soledad Añón Roig declara no tener conflicto de intereses.
- Marta Rosas Cancio Suárez declara no tener conflicto de intereses.