



# Neurology perspectives



## 17353 - ¿ENFERMEDADES MITOCONDRIALES Y DIETA CETOGÉNICA? A PROPÓSITO DE UN CASO CON SÍNDROME DE LEIGH-LIKE

Villamor Rodríguez, J.<sup>1</sup>; Barbero Jiménez, D.E.<sup>1</sup>; Gilarte Herrera, C.E.<sup>2</sup>; Mateo Martínez, G.<sup>2</sup>; Andrés Bartolomé, A.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Guadalajara; <sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría. Hospital Universitario de Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome de Leigh es una enfermedad mitocondrial rara, heterogénea genética y clínicamente. Presenta un comienzo variado, pudiendo iniciarse en el adulto, siendo las crisis epilépticas una manifestación común. El objetivo de este caso es realizar una revisión del papel de la dieta cetogénica en el control de las crisis en determinadas enfermedades mitocondriales.

**Material y métodos:** Niño de 2 años, con leve retraso del lenguaje, que comienza con episodios en *cluster* de hipotonía súbita asociados a caída cefálica y movimientos clónicos de segundos de duración. Aparecen con frecuencia mensual, y siempre sin fiebre, pérdida de conocimiento o confusión posterior.

**Resultados:** Se realizan estudios analíticos detectándose hiperlactacidemia, así como RM cerebral que muestra aumento del tamaño bitalámico con hipointensidad en T1, hiperintensidad en FLAIR, restricción en difusión, y pico de lactato en la espectroscopia, siendo compatible con síndrome de Leigh. Se completa estudio con PL, mostrando aumento de ácido láctico, y estudio genético, detectándose mutación en homocigosis en GTPBP3. Finalmente, se confirma el diagnóstico de síndrome de Leigh-like. Dada la persistencia de las crisis, con estudio de ácidos grasos normal, se inicia dieta cetogénica, logrando reducción de crisis > 50% y mejora cognitiva y funcional a los 5 meses de inicio.

**Conclusión:** Las crisis epilépticas suponen una manifestación común para muchas enfermedades mitocondriales, si bien su manejo terapéutico difiere. En el caso de la dieta cetogénica, contraindicada en alteraciones del transporte de ácidos grasos y betaoxidación, puede resultar beneficiosa en síndromes como el de Leigh, tal y como muestra la respuesta tan favorable de nuestro caso.