



# Neurology perspectives



## 99 - ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS: HALLAZGOS HISTOLÓGICOS Y ASOCIACIONES GENOTIPO-HISTOTIPO

Restrepo Vera, J.L.<sup>1</sup>; Llauradó, A.<sup>1</sup>; Rovira, E.<sup>2</sup>; Camacho Soriano, J.<sup>3</sup>; Sánchez-Tejerina, D.<sup>1</sup>; Codina, M.<sup>2</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; Riba Barroso, M.<sup>3</sup>; López, V.<sup>1</sup>; Salvadó, M.<sup>1</sup>; Alemany, J.<sup>1</sup>; García Arumí, E.<sup>2</sup>; Martí, R.<sup>4</sup>; Juntas, R.<sup>1</sup>; Martínez Sáez, E.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo del presente estudio es la caracterización histológica de una cohorte de pacientes adultos con enfermedad mitocondrial primaria (EMP) molecularmente confirmada y el estudio de posibles asociaciones genotipo-histotipo.

**Material y métodos:** Estudio unicéntrico retrospectivo analítico. Se incluyeron aquellos adultos con diagnóstico genético confirmado de EMP y al menos una biopsia muscular realizada. Se compararon los pacientes según la presencia de afectación clínica muscular, genotipo subyacente y hallazgos histológicos.

**Resultados:** Se identificaron 110 pacientes con EMP, de los cuales 34 (30,9%) tenían biopsia muscular. La edad media de los pacientes al realizarse la biopsia fue de 50,4 años (DE: 15,7). Un total de 29 (85,3%) pacientes presentaron afectación clínica muscular. Se encontraron hallazgos histológicos sugestivos de alteración mitocondrial (fibras rojas rasgadas o fibras COX negativas en 27 (82%) pacientes). En aquellos pacientes con afectación clínica muscular se objetivó con mayor frecuencia la presencia de estas alteraciones (24/29, 82,8 vs. 3/5, 60%). La prevalencia de alteraciones mitocondriales histológicas en pacientes con mutaciones en el ADN mitocondrial (ADNmt) fue mayor que en pacientes con mutaciones en el ADN nuclear (12/12, 100% vs. 15/22, 68,2%). En cuanto al tipo de alteración histológica, los pacientes con mutaciones en el ADNmt presentaron con mayor frecuencia fibras rojas rasgadas respecto a los pacientes con mutaciones en el ADN nuclear (7/12, 58,3% vs. 4/15, 26,7%).

**Conclusión:** La realización de una biopsia muscular en pacientes con EMP presenta una elevada sensibilidad para su diagnóstico. El estudio histológico en pacientes con EMP podría tener mayor rentabilidad en aquellos pacientes con variantes en el ADNmt.