



# Neurology perspectives



## 18829 - El sistema nervioso periférico en adultos con síndrome de depleción/deleciones múltiples del ADNmt

Restrepo Vera, J.<sup>1</sup>; Gratacòs, M.<sup>2</sup>; Llauradó, A.<sup>1</sup>; Sánchez-Tejerina, D.<sup>1</sup>; Rovira, E.<sup>3</sup>; Codina, M.<sup>3</sup>; Salvadó, M.<sup>1</sup>; López, V.<sup>1</sup>; Alemany, J.<sup>1</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; Martí, R.<sup>4</sup>; Martínez, E.<sup>5</sup>; García Arumí, E.<sup>3</sup>; Rager, N.<sup>2</sup>; Juntas, R.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>2</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>3</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Neurociencias. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo del presente estudio es caracterizar neurofisiológicamente a los pacientes adultos con síndrome de depleción/deleciones múltiples del ADNmt (SDDM) e investigar posibles diferencias fenotípicas con pacientes con mutaciones en el ADNmt.

**Material y métodos:** Estudio unicéntrico retrospectivo analítico. Se incluyeron aquellos pacientes adultos (> 17 años) con enfermedad mitocondrial primaria (EMP) que tuvieran al menos un estudio de conducción nerviosa. Se recogieron datos clínicos y neurofisiológicos.

**Resultados:** Se incluyeron 52 (57,8%) pacientes con estudio de conducción nerviosa completo a partir de una cohorte de 90 pacientes con EMP: 20/33 (60,6%) pacientes con SDDM y 3/19 (15,7%) con variantes en el ADNmt presentaron afectación del SNP. La afectación del SNP se asoció de forma significativa a la presencia de un SDDM (20/33 vs. 3/19;  $p = 0,0032$ ). Entre los pacientes con SDDM y afectación del SNP, 3 (15%) cumplieron criterios de neuropatía sensitiva y 1 (5%) caso presentó una neuropatía motora distal. En los 16 (80%) casos restantes se observó un patrón de polineuropatía: 3 (18,7%) con afectación exclusivamente sensitiva y 13 (71,3%) con afectación sensitivo-motora. Las velocidades de conducción fueron compatibles con patrón desmielinizante en 6 (30%) casos por variantes en el gen TYMP, mixto en 2 (10%; DNA2 y MFN2) y axonal en 12 (60%; POLG en 3 casos).

**Conclusión:** El presente estudio resalta la heterogeneidad neurofisiológica y genotípica de los pacientes con afectación del SNP por SDDM. Adicionalmente, apoya la priorización del estudio de genes nucleares causantes de SDDM en pacientes adultos con EMP que presenten afectación del SNP.