



Neurology perspectives



19270 - CARACTERÍSTICAS NEUROLÓGICAS DEL FENOTIPO DE LA ENCEFALOPATÍA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL (MNGIE): DESCRIPCIÓN DE UNA SERIE DE PACIENTES

Sánchez-Tejerina San José, D.¹; Restrepo, J.¹; Llauradó Gayete, A.¹; López-Diego, V.¹; Alemany, J.²; Sotoca Fernández, J.¹; Salvado Figueras, M.¹; Gratacós Viñola, M.³; Raguer Sanz, N.³; Malagelada Prats, C.⁴; Garcia Arumi, E.⁵; Martí, R.⁶; Juntas Morales, R.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ²Servicio de Neurología. Hospital Sociosanitari de Mollet; ³Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁴Servicio del Aparato Digestivo. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁵Servicio de Genética Clínica y Molecular. Hospital Universitari Vall d'Hebron; ⁶Laboratorio de Patología Neuromuscular y Mitocondrial. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).

Resumen

Objetivos: La encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE) es una enfermedad autosómica recesiva causada por el déficit enzimático de timidina fosforilasa (TP), codificada por el gen TYMP. Se caracteriza por un trastorno progresivo gastrointestinal y una afectación neurológica variable. Describimos el fenotipo de una serie de pacientes con MNGIE centrándonos en los aspectos neurológicos.

Material y métodos: Se incluyeron 6 pacientes con diagnóstico genético confirmado. Se revisaron retrospectivamente los datos genéticos, bioquímicos y clínicos de los pacientes para una descripción centrada en los hallazgos neurológicos.

Resultados: Se incluyeron 3 varones y 2 mujeres con una edad media al diagnóstico genético de 31,2 años. Todos los casos presentaban una actividad de TP inferior a 10% de normalidad y niveles de deoxiuridina y timidina elevados (media 11,4 y 8,0 $\mu\text{mol/l}$ respectivamente). Los 5 pacientes se clasificaron como un fenotipo clásico de inicio precoz con síntomas de inicio neurológica en todos los pacientes (media de edad 18,4 años, rango 12-25): ptosis y problemas oculomotores en 3/5 y polineuropatía en 2/5. Todos los pacientes presentaban polineuropatía con un patrón desmielinizante y afectación de la respuesta sudomotora en 4/5 en los estudios neurofisiológicos. Se identificó leucoencefalopatía en la RM cerebral en 4/4 casos y afectación oculomotora con ptosis en 4/5. Se realizó trasplante hepático ortotópico en 3/5 pacientes.

Conclusión: El espectro fenotípico en MNGIE puede ser heterogéneo en su forma de presentación y evolución, incluyendo los aspectos neurológicos. Dada su baja prevalencia, pronóstico grave y tratamientos potencialmente correctores del desequilibrio bioquímico, el reconocimiento de sus características clínicas es fundamental para el diagnóstico precoz.