



Neurology perspectives



18775 - Características clínicas de las enfermedades mitocondriales en pacientes adultos con síntomas musculares

García Estévez, D.; Juanatey García, A.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades mitocondriales son trastornos multisistémicos que afectan a varios sistemas del organismo (músculo, ojo, oído, corazón, cerebro, riñón, páncreas) y, por lo tanto, presentan una amplia heterogeneidad clínica. El objetivo de nuestro estudio fue determinar la prevalencia y las características clínicas de los pacientes diagnosticados de miopatía mitocondrial (MM) en nuestra área de salud.

Material y métodos: Se realizó un estudio retrospectivo identificando a los pacientes que tenían un diagnóstico de MM y que disponían de una biopsia muscular compatible (proliferación mitocondrial y/o presencia de fibras *ragged-red*). A todos los pacientes se les analizó la actividad de la cadena respiratoria en la muestra de biopsia y se realizó el análisis genético del ADN mitocondrial. La fecha de prevalencia fue 30 de junio de 2022.

Resultados: Se identificaron dieciocho pacientes con MM. La prevalencia cruda en la población fue de 5,89 casos/100.000 habitantes (IC95%: 3,17-8,62). Los síntomas musculares incluyeron: ptosis palpebral, oftalmoplejía, debilidad proximal, fatiga, intolerancia al ejercicio y calambres. La presentación clínica correspondió mayoritariamente a una miopatía proximal o a una oftalmoplejía externa crónica progresiva. Siete pacientes (38,8%) tuvieron migraña y dos casos (11,1%) miocardiopatía. En 13/18 casos (72,2%) se detectó una alteración bioquímica en la actividad del complejo cadena respiratoria y/o se identificaron mutaciones en el ADN mitocondrial en el músculo. Doce de 18 pacientes (66,7%) estaban siendo tratados con coenzima-Q10.

Conclusión: Las miopatías mitocondriales tienen una baja prevalencia y muestran una amplia heterogeneidad clínica. La migraña es el síntoma neurológico acompañante más frecuente. El tratamiento más utilizado en las enfermedades mitocondriales fue la coenzima-Q10.