



# Neurology perspectives



## 18833 - AFECTACIÓN MUSCULAR EN PACIENTES ADULTOS CON ENFERMEDAD MITOCONDRIAL PRIMARIA

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

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

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales primarias (EMP) son trastornos genéticos que con frecuencia afectan el músculo esquelético. El objetivo del estudio es la caracterización clínica de la afectación muscular en las EMP y el estudio de posibles asociaciones genotipo-fenotipo.

**Material y métodos:** Estudio unicéntrico retrospectivo analítico. Se incluyeron aquellos adultos que tuviesen evidencia clínica de afectación muscular con variantes en el ADN nuclear (ADNn) o mitocondrial (ADNmt) causantes de EMP. Se compararon los pacientes según fenotipo muscular y genotipo subyacente.

**Resultados:** Se incluyeron 66 (73,3%) pacientes con afectación muscular a partir de una cohorte de 90 pacientes con EMP. 54,5% pacientes presentaron variantes en el ADNn y 45,5% en el ADNmt. La afectación muscular fue de tipo oftalmoplejía externa progresiva crónica (OEPC) aislada, miopatía mitocondrial aislada (MM) o mixto en el 33,3%, 18,2% y 48,5% de los pacientes, respectivamente. Entre los 61 pacientes con debilidad muscular por examen físico, la afectación ocular (90,16%) fue la más frecuente, seguida de la axial (34,42%). La MM con o sin OEPC asociada así como la afectación axial fueron significativamente más frecuentes en pacientes con variantes en el ADNmt ( $p < 0,001$  y  $p < 0,004$ , respectivamente).

**Conclusión:** La afectación muscular en las EMP involucra frecuentemente la musculatura extraocular y/o axial, característica distintiva respecto a otras miopatías más prevalentes en adultos. Adicionalmente, los hallazgos del presente estudio sugieren que el patrón de debilidad muscular podría asociarse al tipo de genoma mutado. Este hecho podría facilitar el desarrollo de algoritmos diagnósticos que optimicen el estudio y manejo de las EMP.