



# Neurology perspectives



## 17370 - HISTORIA NATURAL Y FACTORES PRONÓSTICOS DE PACIENTES CON DÉFICIT DE TIMIDINA QUINASA 2 MITOCONDRIAL. UN ESTUDIO OBSERVACIONAL EN 17 PACIENTES ADULTOS

Domínguez González, C.<sup>1</sup>; Hernández Voth, A.<sup>1</sup>; de Fuenmayor, C.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>1</sup>; Moris, G.<sup>2</sup>; García García, J.<sup>3</sup>; Muelas, N.<sup>4</sup>; León, J.C.<sup>5</sup>; Rabasa, M.<sup>6</sup>; Lora, D.<sup>7</sup>; Blázquez, A.<sup>8</sup>; Arenas, J.<sup>8</sup>; Martín, M.A.<sup>9</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Albacete; <sup>4</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe; <sup>5</sup>Servicio de Neurología. Complejo Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria; <sup>6</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Fuenlabrada; <sup>7</sup>Bioestadística. Instituto de Investigación Imas12; <sup>8</sup>Laboratorio de Enfermedades Metabólicas y Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>9</sup>Laboratorio de Enfermedades Metabólicas y Neuromusculares. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas, factores pronósticos e historia natural de pacientes adultos con déficit de timidina quinasa 2 mitocondrial (TK2).

**Material y métodos:** Estudio observacional descriptivo de las características basales de una serie de 17 pacientes adultos con déficit de TK2 (edad media de inicio, 32 años), y estudio longitudinal prospectivo de 6 de ellos (media de duración del seguimiento 26,5 meses). La búsqueda de factores pronósticos se ha realizado analizando la correlación entre distintos parámetros y la gravedad de la enfermedad, medida como edad de inicio de ventilación no invasiva (VNI). Los datos longitudinales se han analizado mediante modelos de regresión lineal mixta para conocer la evolución de la enfermedad sin tratamiento.

**Resultados:** El 82% de los pacientes desarrollan insuficiencia respiratoria crónica, requiriendo VNI (14/17), mientras mantienen la marcha autónoma (12/14, 86%). El estudio prospectivo de 6 pacientes muestra un decremento anual de un 8,2% en la capacidad vital forzada (FVC), sin reducción asociada de su capacidad motora en el mismo periodo, medido por 6MWT y NSAA. La gravedad de la enfermedad se correlaciona con los niveles de creatinina al diagnóstico ( $r = 0,80$ ,  $p = 0,0009$ ), con la edad de inicio de la enfermedad ( $r = 0,71$ ,  $p = 0,0042$ ) y con los niveles de depleción de ADNmt ( $r = 0,79$ ,  $p = 0,0188$ ).

**Conclusión:** Esta población de adultos con déficit de TK2 muestra un empeoramiento rápidamente progresivo de la función respiratoria, de forma independiente al deterioro motor. Tanto los niveles de creatinina al diagnóstico como los niveles de depleción de ADNmt y la edad de inicio de la enfermedad pueden servir como factores pronósticos.