



19872 - Importancia del análisis de la cadena respiratoria para el diagnóstico de 69 pacientes estudiados por sospecha clínica de enfermedad mitocondrial

Bermejo Guerrero, L.¹; Amarante Cuadrado, C.¹; Guerrero Molina, M.¹; Martín Jiménez, P.¹; Hernández Laín, A.²; Serrano Lorenzo, P.³; Blázquez Encinar, A.³; Martín, M.⁴; Domínguez González, C.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; ²Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitario 12 de Octubre; ³Laboratorio de Enfermedades Mitocondriales. Hospital Universitario 12 de Octubre; ⁴Servicio de Genética. Hospital Universitario 12 de Octubre.

Resumen

Objetivos: Tradicionalmente se ha considerado útil el estudio de la actividad de los complejos de la cadena respiratoria (CR) en el *screening* de enfermedad mitocondrial (EM), especialmente en niños, donde la biopsia muscular puede ser anodina. Analizamos su rendimiento diagnóstico en 69 casos con sospecha clínica de EM.

Material y métodos: Estudio de la biopsia muscular, actividad de la CR y análisis molecular de 69 casos remitidos a nuestro centro por sospecha clínica de EM.

Resultados: En 34 (49%) el inicio fue infantil, siendo los síntomas más frecuentemente observados alteraciones cognitivas (53%), encefalopatía (44%), crisis (38%), espasticidad (26%) y debilidad (21%). En 5 pacientes (15%) se estableció el diagnóstico genético de EM; en ellos la biopsia resultó alterada en dos y la CR en uno. La biopsia mostró una sensibilidad (S) = 40% y una especificidad (E) = 100%, mientras que la CR mostró S = 20% y E = 100%. Entre los 35 casos de inicio adulto (media: 43 años) los síntomas/signos más frecuentes fueron ptosis (37%), mialgias (11%), fatiga crónica (29%), polineuropatía (26%), miopatía (20%) y migraña (20%). En 6 (17%) se confirmó genéticamente una EM, estando la biopsia alterada en 5 (83%) y la CR en ninguno. Para el diagnóstico de EM en este grupo, la biopsia tuvo S = 83% y E = 90%, y la CR S = 0% y E = 83%.

Conclusión: La especificidad de la CR para el diagnóstico de EM es alta independientemente de la edad de inicio, pero su sensibilidad es muy baja, especialmente en adultos, por lo que su utilidad como método de *screening* es reducida.