



## 18835 - Resonancia magnética cerebral en pacientes adultos con enfermedades mitocondriales primarias

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

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

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales primarias (EMP) representan un reto diagnóstico por su complejidad y escaso conocimiento. El estudio pretende describir los hallazgos radiológicos por resonancia magnética (RM) cerebral asociados a las EMP en adultos y explorar su utilidad diagnóstica.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron aquellos pacientes adultos con variante/s en el ADN nuclear o delecciones múltiples en tejido muscular (ADNm) o variantes en el ADN mitocondrial (ADNmt) que dispusiesen de al menos un estudio por RM cerebral. Las secuencias ponderadas en T2 y T1 estuvieron disponibles para todos los pacientes.

**Resultados:** Se incluyeron 63 pacientes con EMP, el 49,2% tenían variantes en el ADNm o delecciones múltiples del ADNmt y el 50,8% una variante patogénica en el ADNmt. Se encontraron alteraciones radiológicas en 49 (77,7%) pacientes, sin diferencias entre pacientes según el tipo de genoma afectado ( $p > 0,05$ ). La presencia de atrofia cerebelosa fue la alteración más frecuente (75,5%), con una prevalencia similar en ambos grupos ( $p > 0,05$ ). En segundo lugar, destaca la presencia de leucoencefalopatía en el 40,8% de los casos, destacando 6 casos con variante en el gen TYMP y los 4 pacientes con delección única del ADNmt. Hallazgos radiológicos clásicamente descritos en EMP tales como lesiones *stroke-like* (10,2%) o *Leigh syndrome-like* (12,2%), fueron infrecuentes.

**Conclusión:** Los hallazgos del estudio sugieren que el uso de la RM cerebral tiene una sensibilidad elevada para la detección cualitativa de alteraciones estructurales en pacientes con EMP. La identificación de atrofia cerebelosa o leucoencefalopatía podrían ayudar en el diagnóstico de estos pacientes.