



## 124 - ENFERMEDAD MITOCONDRIAL. BIOPSIA MUSCULAR Y GDF15

Toldos González, O.<sup>1</sup>; Jiménez Almonacid, J.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>2</sup>; Domínguez González, C.<sup>2</sup>; Hernández Laín, A.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Sección de Neuropatología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticamente determinadas, producidas por mutaciones en genes que regulan el correcto funcionamiento de las mitocondrias. Como grupo, se les considera el error hereditario del metabolismo más común. Las enfermedades mitocondriales se presentan con una gran variabilidad clínica, suponiendo a veces verdaderos retos diagnósticos. El diagnóstico genético supone también un desafío, dada la naturaleza dual del genoma que regula la mitocondria (nuclear y mitocondrial) y la posible afectación relativamente selectiva de algunos tejidos. Frecuentemente se requieren múltiples pruebas complementarias para guiar el diagnóstico. El diagnóstico definitivo se basa en encontrar la alteración genética que explica la enfermedad. En los últimos años se ha descrito la potencial utilidad de determinar en sangre el valor de GDF15 (*growth and differentiation factor 15*) en el diagnóstico y monitorización de respuesta a tratamiento en algunos tipos de enfermedad mitocondrial. GDF15 es una “metabocina” que se induce en el músculo esquelético y se puede detectar en sangre, en respuesta a disfunción mitocondrial.

**Material y métodos:** Revisión retrospectiva de las características histopatológicas de biopsias musculares de pacientes con diagnóstico de enfermedad mitocondrial y determinación de GDF15 sérico en el Hospital 12 de Octubre de Madrid.

**Resultados:** Describimos los principales hallazgos histológicos, correlacionándolos con los niveles séricos de GDF15 y correlación clínica.

**Conclusión:** Presentamos la serie de casos del Hospital 12 de Octubre.