



## 20363 - OFTALMOPARESIA PROGRESIVA EXTERNA CRÓNICA: FENOTIPADO EXHAUSTIVO Y CORRELACIÓN FENOTIPO-GENOTIPO

Restrepo Vera, J.<sup>1</sup>; Rovira, E.<sup>2</sup>; Codina, M.<sup>2</sup>; Llauredó, A.<sup>1</sup>; Sánchez-Tejerina, D.<sup>1</sup>; Salvadó, M.<sup>1</sup>; Sotoca, J.<sup>1</sup>; Alemany, J.<sup>1</sup>; Gratacòs, M.<sup>3</sup>; Raguer, N.<sup>3</sup>; Martínez, E.<sup>4</sup>; García Arumí, E.<sup>2</sup>; Martí, R.<sup>5</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 Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Servicio de Anatomía Patológica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Laboratorio de Patología Mitocondrial. Vall d'Hebron Institut de Recerca.

### Resumen

**Objetivos:** La oftalmoparesia progresiva externa crónica (CPEO) es una de las manifestaciones clínicas más frecuentes de las enfermedades mitocondriales primarias. El objetivo del presente estudio es caracterizar una cohorte de pacientes con CPEO mitocondrial genéticamente confirmada.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo unicéntrico descriptivo. Se incluyeron aquellos pacientes adultos con CPEO con variantes patogénicas en genes causantes de enfermedad mitocondrial primaria. Las variables clínico-genéticas se recogieron desde el registro electrónico del hospital.

**Resultados:** Se incluyeron 69 pacientes con CPEO mitocondrial confirmada. Variantes patogénicas primarias del ADN mitocondrial (mtDNA) fueron encontradas en el 50,7% de los pacientes, en el 49,3% restante se encontraron variantes patogénicas en genes nucleares asociados a defectos en el mantenimiento del mtDNA (MDDS). En los casos índice, el estudio genético diagnóstico más frecuente fue el estudio por PCR larga en tejido muscular (18/53, 34%), seguido del panel *in-house* de genes asociados a MDDS (13/53, 24,5%). Se realizó una biopsia muscular en 34 pacientes (49,3%), se hallaron alteraciones histológicas mitocondriales en el 94,1% de los casos. Cinco pacientes (7,2%) presentaron una CPEO aislada. La presencia de retinopatía ( $p = 0,0009$ ), hipoacusia (0,001), debilidad axial (0,0001) o la ausencia de polineuropatía (0,0069) son más prevalentes en aquellas CPEO causadas por variantes patogénicas del mtDNA.

**Conclusión:** El presente estudio sugiere que la CPEO aislada es infrecuente. Esta manifestación clínica forma parte en la mayoría de los casos de un síndrome complejo multisistema de predominio neuromuscular. La realización de un fenotipado exhaustivo en pacientes con CPEO permite una mayor comprensión de la enfermedad y una optimización del proceso diagnóstico.