



## 23169 - EPIDEMIOLOGÍA Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-BIOQUÍMICAS DE PACIENTES CON ENCEFALOMIOPATÍA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL (MNGIE) EN ESPAÑA: ESTUDIO EN UNA COHORTE GENÉTICAMENTE CONFIRMADA

Restrepo Vera, J.<sup>1</sup>; Ramon, J.<sup>2</sup>; Lara, M.<sup>2</sup>; Torres-Torrenteras, J.<sup>2</sup>; Cabrera Pérez, R.<sup>2</sup>; Vila Julià, F.<sup>2</sup>; Melià, M.<sup>2</sup>; Llauradó, A.<sup>3</sup>; Sánchez Tejerina, D.<sup>4</sup>; Raguer, N.<sup>5</sup>; Carreño-Gago, L.<sup>6</sup>; Juntas, R.<sup>3</sup>; Malagelada, C.<sup>7</sup>; Martí, R.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Vall d'Hebron Institut de Recerca; <sup>2</sup>Laboratorio de Patología Mitocondrial. Vall d'Hebron Institut de Recerca; <sup>3</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>4</sup>Laboratorio de Patología Mitocondrial. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>5</sup>Servicio de Neurofisiología Clínica. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>6</sup>Servicio de Neurogenética. Hospital Universitari Vall d'Hebron; <sup>7</sup>Servicio del Aparato Digestivo. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo del presente estudio es estimar la prevalencia e incidencia de MNGIE en España y modelizar los casos esperados mediante genética poblacional.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio retrospectivo incluyendo los individuos diagnosticados de MNGIE en España a partir de la base de datos del centro estatal de referencia con más de 20 años de experiencia. Se estimaron prevalencia e incidencia en nuestra población en base al número de pacientes diagnosticados y datos poblacionales del Instituto Nacional de Estadística. Se estimó la prevalencia e incidencia genética esperadas aplicando la ley de Hardy-Weinberg y frecuencias alélicas de las bases de datos GnomAD.

**Resultados:** Se identificaron 28 pacientes con variantes bialélicas patogénicas en TYMP de junio de 2002 a junio de 2025. Se excluyen 2 (7%) pacientes al no ser residentes habituales en España. De los 23 pacientes con datos de seguimiento disponibles, 14 (61%) habían fallecido. La prevalencia puntual se estimó en 0,18 por millón de habitantes. La incidencia media anual fue de 1,13 casos/año. La media de edad al diagnóstico fue de 31,2 años (DE 12,9), y la media de edad al fallecimiento fue de 32,7 años (DE 12,8). La prevalencia esperada fue de 0,89 por millón de habitantes (5 veces superior a la observada), mientras que la incidencia esperada (1,30 casos/año) fue similar a la encontrada.

**Conclusión:** Este es el primer estudio poblacional sobre MNGIE en España. La combinación del registro clínico y la modelización teórica revela una brecha diagnóstica, con implicaciones directas para la detección precoz y la planificación sanitaria de España.