



## 22000 - CARACTERIZACIÓN DE LA RM MUSCULAR EN PACIENTES CON MIOPATÍA MITOCONDRIAL DEBIDA A DELECIÓN ÚNICA DEL ADN MITOCONDRIAL

García-Bellido Ruiz, S.<sup>1</sup>; Martín Jiménez, P.<sup>1</sup>; Bermejo Guerrero, L.<sup>2</sup>; Ochoa Sánchez, L.<sup>3</sup>; Montabes Medina, P.<sup>1</sup>; Navarro Riquelme, M.<sup>3</sup>; Garrido Moraga, R.<sup>4</sup>; González Quintana, A.<sup>4</sup>; Hernández Laín, A.<sup>5</sup>; Bermejo Moriñigo, A.<sup>6</sup>; González Méndez, V.<sup>6</sup>; Martín Casanueva, M.<sup>7</sup>; Blázquez Encinar, A.<sup>4</sup>; Domínguez González, C.<sup>8</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Instituto de Investigación 12 de Octubre (i+12). Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>3</sup>Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12). Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>4</sup>Instituto de Investigación Hospital 12 de Octubre (i+12).

CIBERER-ISCIII. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>5</sup>Servicio de Neuropatología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>6</sup>Servicio de Radiología. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>7</sup>Servicio de Genética. Instituto de Investigación 12 de Octubre (i+12). CIBERER. ISCIII. Hospital Universitario 12 de Octubre; <sup>8</sup>Servicio de Neurología. Instituto de Investigación 12 de Octubre (i+12). CIBERER. ISCIII. Hospital Universitario 12 de Octubre.

### Resumen

**Objetivos:** Caracterizar fenotípicamente y estudiar la utilidad de la RM muscular en pacientes con delección única del ADN mitocondrial (ADNmmt).

**Material y métodos:** Se analizaron las características clínicas basales, función motora y resonancia magnética muscular cuantitativa (RM-DIXON) en 23 pacientes con delección única del ADNmmt incluidos en un estudio prospectivo de historia natural de una Unidad de Enfermedades Neuromusculares (NCT05653544).

**Resultados:** La cohorte incluyó 14 mujeres (61%), con mediana de edad al inicio de los síntomas de 16,5 años y duración media de 30 años. Se distinguen dos fenotipos: oftalmoplejia crónica externa progresiva aislada (PEO-pura, n = 14) y PEO con debilidad muscular o manifestaciones extramusculares (PEO-plus, n = 9). Un 17% presentaba afectación respiratoria y un 13% disfagia. Los pacientes con PEO-plus mostraron un compromiso significativamente mayor de la función motora y respiratoria: prueba de la marcha (6MWT; 370 vs. 520 m, p = 0,003), carrera de 100 metros (100MRT; 61 vs. 44 s, p = 0,012) y capacidad vital forzada (CVF; 83 vs. 97%, p = 0,03). La RM de miembros inferiores mostró una fracción grasa media (FF) mayor en músculo sartorio en pacientes con PEO-plus (42%) frente a PEO-pura (23%). Esta FF se correlacionó con los test motores MRC (rho = -0,51, p = 0,036) y 100MRT (rho = 0,5, p = 0,045), con la función respiratoria por CVF (rho = -0,57, p = 0,026) y la creatinina sérica (rho = -0,61, p = 0,009).

**Conclusión:** El grado de degeneración muscular medido en RM como la FF de los músculos afectados guarda relación con la función motora y respiratoria, y permite monitorizar de forma precisa la evolución de los pacientes con miopatía mitocondrial.