



# Neurology perspectives



## 22529 - TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO EN LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS

Arranz Horno, P.; Restrepo Vera, J.; Sánchez-Tejerina San José, D.; Llauradó Gayete, A.; Salvadó Figueras, M.; Juntas Morales, R.; González Martínez, M.

Servicio de Neurología. Hospital Universitari Vall d'Hebron.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo del estudio es describir los hallazgos clínicos, genéticos y radiológicos de los pacientes con enfermedad mitocondrial primaria (EMP) con trastornos del movimiento.

**Material y métodos:** Estudio observacional descriptivo transversal de pacientes con diagnóstico confirmado de EMP con trastornos del movimiento en un hospital terciario. Se incluyeron como trastornos del movimiento los fenotipos de síndrome cerebeloso, síndrome rígido-acinético, distonía y trastornos hipercinéticos (corea, temblor y mioclonías).

**Resultados:** Se incluyeron 57 pacientes (edad media 55,9 años [DE 17,3]; 49,1% sexo femenino) con trastornos del movimiento a partir de una cohorte de 163 pacientes (35%) con EMP. Veintisiete pacientes (47%) presentaban variantes patogénicas en el ADN nuclear (ADNn), más frecuentemente en SPG7 (9), TWNK (5) y POLG (4). Treinta pacientes (53%) presentaban variantes patogénicas en el ADN mitocondrial (ADNmt). El síndrome cerebeloso fue el fenotipo más prevalente (47; 82,5%), seguido del síndrome rígido-acinético (19; 33,3%), temblor (19; 33,3%) y distonía (8; 14%). De 51 pacientes con RM cerebral, 47 (92,2%) tenían atrofia cerebelosa; 7 (13,7%) lesiones gangliobasales. El síndrome cerebeloso estaba presente de forma similar en pacientes con variantes del ADNn y ADNmt (81,5 vs. 83,3%;  $p > 0,5$ ). El síndrome rígido-acinético fue significativamente más frecuente en pacientes con variantes en el ADNn (51,9 vs. 16,7%;  $p = 0,0103$ ).

**Conclusión:** Los trastornos del movimiento son una manifestación frecuente de las EMP, independientemente del genoma afectado. La presencia de un síndrome rígido-acinético podría orientar el estudio etiológico hacia genes nucleares. Una caracterización fenotípica exhaustiva y un análisis detallado de la relación genotipo-fenotipo son claves para optimizar tanto la comprensión, como el manejo clínico de las EMP.