



# Síndrome de depleción de ADN mitocondrial autosómica recesiva tipo 2: un caso de inicio en la infancia



Trilce María del Sagrario García Bañuelos<sup>1</sup>, Francisco Miguel Mercado Silva<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Residente de 2do año de Neurología Pediátrica Hospital De Pediatría Centro Médico Nacional de Occidente, IMSS

<sup>2</sup>Médico Adscrito Neurología Pediátrica Hospital De Pediatría Centro Médico Nacional De Occidente, IMSS.

## Introducción

Las mitocondrias realizan variedad de funciones esenciales, incluida la generación de energía celular. Mutaciones en el mtDNA o en los genes del nDNA mitocondrial pueden provocar disfunción que conduce a una amplia gama de alteraciones celulares.

El diagnóstico de trastornos mitocondriales puede ser un desafío y se basa en el reconocimiento clínico, bioquímica, histopatológicos, funcionales y pruebas genéticas moleculares.

## Material y resultados

### Reporte de caso

Femenino 2 años, neurodesarrollo adecuado hasta el año 6 meses con regresión caudo-cefálica, hipotonía global, alteración de deglución, neumonía que requirió ventilación mecánica.

A la exploración síndrome de motoneurona inferior.

Exámenes de laboratorio iniciales CPK 1507, resonancia de cráneo y médula normal.

Estudio genético: depleción de ADN mitocondrial dos variantes patogénicas, c.173A>G y c.83del en el gen TK2.

Actualmente con multivitaminas, ventilación mecánica, traqueotomía, rehabilitación física y pulmonar.

## Conclusión

Presentamos el caso de paciente con debilidad muscular progresiva, regresión motora de inicio en la infancia, encontrando dos variantes patogénicas en el gen TK2, la importancia de la confirmación molecular, asesoramiento genético y pronóstico. Actualmente no existe terapia dirigida específica y el tratamiento es medidas de sostén.

## Bibliografía

El-Hattab AW, Scaglia F. Mitochondrial cytopathies. Cell Calcium [Internet]. 2016;60(3):199-206. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0143416016300215>

-Castro-Macías JI, Quijas-Aldana I, Díaz-Campos MO, Santos-Vázquez G, Normendez-Martínez M, San-Juan D, et al. Mutación del gen TK2 y miopatía de inicio tardío: descripción del primer caso mexicano. Rev Neurol 2018; 67: 232. Neurología.com [Internet]. Neurología.com. [citado el 10 de marzo de 2022]. Disponible en: <https://www.neurologia.com/articulo/2018220/esp>