

LA ENFERMEDAD DE LEIGH EN ASTURIAS, 1986-2011.

M Margolles Martins, L Paredes Martínez, P Margolles García, L Pruneda González, E García Fernández SpainRDR. Universidad de Salamanca. Oficina de Investigación Biosanitaria. Asturias. Proyecto de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014

Antecedentes y/o objetivos: Uno de los objetivos de la Estrategias Nacionales de Salud del SNS en Enfermedades Raras (ER) aborda la información sobre ER. El proyecto SpainRDR facilita el mantenimiento y desarrollo de registros de ER. Nuestro objetivo es intentar estimar la incidencia, mortalidad y los diferentes factores de la enfermedad de Leigh (EL) entre los años 1996-2011.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de presentación clínica, tasas de incidencia en el período y medias anuales según el sexo, los grupos etarios y la evolución en el tiempo. La información procede de los registros de actividad hospitalaria de Asturias y de las historias clínicas de cada paciente diagnosticado como caso de EL (CIE-9, 330.8) entre 1996 y 2011 incluidos en el Registro de Enfermedades Raras de Asturias integrado en el proyecto SpainRDR.

Resultados: Una aproximación a nuestra tasa de prevalencia es 7 casos (6,3 casos/millón). En la mayoría de los casos se transmite de forma autosómica recesiva (alteraciones del ADN mitocondrial) pero no tenemos constancia de diagnóstico genético en ningún caso. Son tres hombres y 4 mujeres. La edad de los primeros síntomas y diagnóstico ha sido variable, entre los 4 meses y los 9 años de edad. Los primeros síntomas comenzaban con alteraciones del desarrollo psicomotor, hipotonía y trastornos del movimiento. La mayoría de los diagnósticos definitivos se realizaron por RNM y biopsias musculares. La mayoría de los casos presentaban cuadros epileptoides y llanto continuo, Las edades actuales tienen un rango entre 5 y 25 años. Todos los casos siguen vivos, alguno de ellos con 16 años de evolución clínica. El curso y la severidad de la enfermedad resultan impredecibles, variando ampliamente de unos enfermos a otros. En todas las pacientes había retraso psicomotor, retardo mental y alteraciones macrosómicas. Hay afectación orgánica en la mayoría de los casos: problemas respiratorios, oculares, y cardíacos. La afectación neurológica está siempre presente, con ataxia y epilepsias como cuadros más frecuentes. La mayoría de los casos fueron tratados con tiamina y dietas restrictivas de carbohidratos y únicamente han sido sintomáticos. Casi todos los casos han sido remitidos a centros de fuera de Asturias (Madrid y Barcelona) para su seguimiento.

Conclusiones: Con este estudio se ha logrado una aproximación hacia el conocimiento de los patrones de presentación de la morbilidad por una patología altamente invalidante como la Enfermedad de Leigh que hasta ahora por su escasa frecuencia estaba relativamente poco estudiada. El trabajo en red es fundamental dada la movilidad de los pacientes.