

Mitochondrial Disease

A Guide for the Newly Diagnosed



A tool kit for patients, their families, &
caregivers

Creado para la Red de Atención Mitocondrial por

Sumit Parikh, Clínica Cleveland, Cleveland, OH
Amel Karaa, general de masas, Boston, MA
Amy Goldstein, Hospital Infantil de Filadelfia, Filadelfia, Pensilvania
Colleen Muraresku, Hospital Infantil de Filadelfia, Filadelfia, Pensilvania
Jodie Vento, Hospital de Niños de Pittsburgh, Pittsburgh, Pensilvania
Jennifer Gannon, Children's Mercy, Kansas City, MO

Comite de prevencion

Mary Beth Hollinger, RN, MSN
Margaret Moore, asociada de educación de apoyo de UMDF
Kara Strittmatter, directora de educación y servicios de apoyo de UMDF
Nicole Wilson, Coordinadora Regional de UMDF-Este
Sophia Zilber, miembro de la junta, Cure Mito
Embajadores de apoyo de UMDF

- *Patti Ashmore*
- *Ryan Eberly*
- *Ann Korson*
- *Lissa Poincenot*
- *Devin Shuman*
- *Brezo Thornbury*
- *Gail Wehling*
- *Daniela Gallo Castro*

Descargo de responsabilidad médica

Todo el contenido que se encuentra en este paquete de información es solo para fines informativos. El contenido no pretende ser un sustituto del consejo, diagnóstico o tratamiento médico profesional. Siempre busque el consejo de su médico u otro proveedor de salud calificado con cualquier pregunta que pueda tener con respecto a una condición médica. Nunca ignore el consejo médico profesional ni se demore en buscarlo por algo que haya leído aquí.

Tabla de contenido

Índice	2
Introducción	3
Enfermedad mitocondrial	4
➤ Qué es la enfermedad mitocondrial genética?	4
➤ Qué tan común es la enfermedad mitocondrial?	4
➤ Cuáles son los síntomas de la enfermedad mitocondrial?	4
➤ Qué causa la enfermedad mitocondrial?	5
➤ Qué más puede parecerse a una enfermedad mitocondrial?	6
➤ Qué no es la enfermedad mitocondrial?	6
➤ Cómo se diagnostica la enfermedad mitocondrial?	6
➤ Por qué es necesario un diagnóstico genético de la enfermedad mitocondrial?	7
➤ Qué hacer si usted o su ser querido no tienen una genética diagnóstico	7
➤ Otras palabras para enfermedad mitocondrial	8
➤ Qué pasa con otros miembros de la familia o futuros hijos?	8
Usted, su familia y la enfermedad mitocondrial	9
➤ Cuidadores y Estrés	9
➤ Encontrar apoyo	10
Obtener atención	11
➤ Encontrar un proveedor	11
➤ Armando su Equipo Médico	12
➤ Manejo de síntomas	13
➤ Tratamiento	13
➤ Prevención	13
➤ Dieta y Nutrición	14
➤ Ejercicio y Terapia	14
➤ Medicamentos Contraindicaciones	15
➤ Atención de emergencia	16
➤ Atención quirúrgica	17
Cómo obtener servicios	17
Investigación Clínica	18
➤ Comprensión y participación en un ensayo clínico de Mito	18
➤ Registros de pacientes	18

Introducción

Esta guía está diseñada para personas con diagnóstico reciente de enfermedad mitocondrial. Fue desarrollado para brindarle apoyo y orientación durante un momento a menudo desafiante para los pacientes y sus familias cuando enfrentan un nuevo diagnóstico. Es un paso para encontrar la ayuda que necesita y planificar los próximos pasos que debe tomar.

Esta guía le ayudará a obtener más información sobre:

- Los fundamentos de la enfermedad mitocondrial
- Cómo la enfermedad mitocondrial puede afectar a su familia
- Encontrar estrategias y recursos para el cuidado
- Encontrar apoyo para no sentirse solo o aislado

Saber que usted o su ser querido ha sido diagnosticado con una enfermedad mitocondrial es un momento poderoso en su vida. De repente, la vida puede sentirse muy diferente de lo que esperabas. Es posible que sienta alivio por haber encontrado finalmente una respuesta. Pero también pueden surgir preocupaciones sobre su familia y lo que este diagnóstico significará para sus experiencias de vida. Es posible que le preocupe cómo usted y su familia se adaptarán a esto en los próximos años. Es posible que se preocupe por los desafíos diarios de cuidar de usted o de su ser querido. También es probable que se enfrente a un maremoto de información. Obtener apoyo emocional e información precisa para ayudarlo a sobrellevar la situación y promover un futuro positivo para usted y su familia será fundamental durante este período.

Al leer esta y otras fuentes de información, tenga en cuenta que no existe una sola enfermedad mitocondrial. De hecho, hay cientos. Si bien existen similitudes entre las diferentes enfermedades mitocondriales y los tipos de problemas médicos que causan, cada una es bastante única en cuanto a cómo se desarrolla y la gravedad de los problemas médicos que causa. **No todas las enfermedades mitocondriales actúan de la misma manera ni afectan a la persona con la misma gravedad.** Incluso dentro de una familia, dos personas con la misma enfermedad pueden tener diferentes síntomas y diferente gravedad de esos síntomas. Tenga esto en cuenta a medida que aprende más sobre la enfermedad mitocondrial. Es posible que todo lo que lea no se aplique a usted o a su familia, o puede que no se aplique durante muchos años.

Tenga en cuenta que esta información está actualizada en la medida de nuestras posibilidades y se realizarán cambios con el tiempo para tratar de mantenerla lo más actualizada posible; sin

embargo, la medicina mitocondrial siempre está evolucionando a medida que aprendemos más sobre esta afección. Como siempre, discuta todas las inquietudes médicas y los posibles cambios en su atención médica con su equipo médico.

Enfermedad mitocondrial

Qué es la enfermedad mitocondrial genética?

Las enfermedades mitocondriales son condiciones genéticas o basadas en el ADN en las que las mitocondrias del cuerpo no funcionan bien.

Las mitocondrias usan los alimentos que comemos y el oxígeno que respiramos para crear energía (también conocida como ATP) para nuestras células. Son como centrales eléctricas o baterías para nuestras células. También tienen otras funciones importantes, incluido el control de la vida de una célula y la disminución de la cantidad de moléculas inestables (especies reactivas de oxígeno) en una célula, lo que puede causar daño a su ADN.

Cuando las mitocondrias no funcionan bien, la célula no puede obtener suficiente energía para funcionar de manera efectiva o puede que no viva tanto como debería. Las células en los órganos que requieren la mayor cantidad de energía a menudo son las primeras en luchar, lo que puede hacer que esos órganos no realicen su trabajo, lo que provoca que surjan síntomas médicos.

Los síntomas pueden comenzar a cualquier edad y, a veces, se desencadenan durante una enfermedad médica o cuando se somete a un procedimiento médico que puede ser duro para el cuerpo. No es solo una enfermedad pediátrica, y algunas personas pueden mostrar muy pocos o ningún síntoma hasta que son adultos.

[Más información está disponible en un folleto en este enlace](#)

Qué tan común es la enfermedad mitocondrial?

Estimaciones recientes indican que 1 de cada 5000 personas tiene una enfermedad mitocondrial. Afecta por igual a hombres y mujeres. Para comprender mejor qué tan común es la enfermedad mitocondrial, se están realizando más investigaciones.

Cuáles son los síntomas de la enfermedad mitocondrial?

La enfermedad mitocondrial puede afectar múltiples partes del cuerpo, especialmente aquellas partes que usan mucha energía, como el cerebro, los músculos o los nervios. Con la mayoría de las enfermedades mitocondriales, ningún síntoma por sí solo hace un diagnóstico de enfermedad mitocondrial, sino cómo se presentan los síntomas en combinación entre sí o cómo se desarrollan con el tiempo.

El sistema nervioso o neurológico a menudo está involucrado y pueden ocurrir problemas con el funcionamiento del cerebro, los músculos y/o los nervios. Estos síntomas incluyen:

- Retrasos en el desarrollo de un bebé o niño
- Pérdida de la función cerebral a cualquier edad.
- Los accidentes cerebrovasculares, en los que el cerebro se lesiona debido a la falta de energía, pueden ocurrir a una edad temprana.
- Bajo tono corporal (hipotonía)
- Debilidad muscular (miopatía)
- Desequilibrio, con o sin caídas (ataxia)
- Problemas con la forma en que los nervios envían señales al cerebro (neuropatía)

Otros síntomas en todo el cuerpo pueden incluir:

- Problemas para mover los ojos (oftalmoplejía)
- Caída de los párpados (ptosis)
- Mala salud de la retina del ojo (retinopatía)
- Pérdida repentina de la visión central (neuropatía óptica)
- Pérdida de audición debido a la mala salud de los nervios auditivos (pérdida de audición neurosensorial)
- Deficiencias hormonales, incluida la hormona tiroidea o paratiroidea
- Diabetes mellitus
- Engrosamiento del músculo cardíaco (miocardiopatía)
- Alteraciones del ritmo cardíaco (arritmias)
- Deposiciones más lentas y motilidad intestinal (dismotilidad)
- Poco aumento de peso (retraso en el crecimiento)
- Baja estatura
- Fatiga física y mental (aunque este síntoma no existe de forma aislada)

Qué causa la enfermedad mitocondrial?

Las enfermedades mitocondriales primarias son condiciones genéticas. Esto significa que las instrucciones del ADN en el cuerpo de una persona que le dice a nuestro cuerpo cómo hacer las mitocondrias y mantenerlas saludables tiene un cambio de ortografía. Estos cambios en la ortografía del ADN que hacen que nuestro cuerpo no funcione correctamente se denominan "mutaciones" o "variantes patógenas".

Las mitocondrias usan dos tipos de instrucciones de ADN: ADN nuclear que proviene de cada uno de nuestros padres y un ADN mitocondrial especial que es principalmente "heredado por vía materna", es decir, proviene del óvulo en la concepción. Estas dos instrucciones de ADN funcionan en combinación para crear y mantener mitocondrias sanas. Las variantes en cualquiera de las instrucciones del ADN pueden causar enfermedades mitocondriales, y aproximadamente el 20 % son causadas por cambios en nuestro ADN mitocondrial. Las variantes se pueden heredar de un padre o pueden ser un nuevo cambio que ocurre en un individuo por primera vez.

Hay cientos de tipos de enfermedades mitocondriales, por lo que cada tipo puede verse bastante diferente de otro. Es importante tener en cuenta que, si bien las pruebas de ADN están disponibles, aún no siempre podemos encontrar una causa genética para la enfermedad mitocondrial de todas las personas.

Qué más puede parecerse a una enfermedad mitocondrial?

Muchos otros trastornos neurológicos y genéticos pueden imitar la enfermedad mitocondrial. Algunos síntomas que generan preocupación por una enfermedad mitocondrial también pueden ocurrir debido a condiciones como infecciones, enfermedades reumatológicas o autoinmunes. Algunas de estas otras causas pueden incluso llevar a que las mitocondrias se vean poco saludables en las pruebas. Esto se llama “disfunción mitocondrial secundaria”. Se necesita una evaluación completa y minuciosa para garantizar que estas condiciones que se superponen con los síntomas y/o la disfunción mitocondrial no sean la causa subyacente de los síntomas suyos o de su ser querido.

Esta es una de las razones por las que a menudo no se proporciona un diagnóstico de enfermedad mitocondrial hasta que se encuentra una causa genética subyacente.

Qué no es la enfermedad mitocondrial?

Tener hallazgos en análisis de sangre, orina, piel, saliva, frotis bucales (frotis de mejilla) o músculo que sugieran que las mitocondrias no están sanas no es suficiente para diagnosticar una enfermedad mitocondrial. Hay cientos de causas de función mitocondrial anormal que no son enfermedades mitocondriales genéticas primarias.

Un experto en mitocondrias puede ayudarlo a usted y a su familia a comprender los resultados.

Cómo se diagnostica la enfermedad mitocondrial?

Generalmente, los neurólogos o genetistas plantean una preocupación por la enfermedad mitocondrial. En ocasiones, otro tipo de especialistas como un cardiólogo, endocrinólogo u oftalmólogo pueden plantear esta inquietud. Es posible que puedan realizar pruebas que ayuden a conducir a un diagnóstico preliminar o de confirmación.

Las pruebas generalmente se obtienen a través de muestras de sangre y/u orina para ver si hay signos de que las mitocondrias pueden no estar saludables. Esta prueba a menudo incluye niveles en sangre de aminoácidos, acilcarnitinas, lactato, piruvato y ácidos orgánicos en orina. Estas pruebas no siempre muestran un problema. A veces también pueden mostrar problemas por razones distintas a la enfermedad mitocondrial. Si existe una gran preocupación de enfermedad mitocondrial primaria o genética, se necesitan pruebas de ADN (pruebas genéticas). Si la prueba de ADN no es confirmatoria, se pueden obtener pruebas especializadas adicionales en una pequeña porción de músculo, generalmente tomada del muslo (biopsia muscular).

También hay especialistas en enfermedades mitocondriales que pueden ayudar a hacer o confirmar el diagnóstico. Se puede encontrar un experto en enfermedades mitocondriales para ayudar con el diagnóstico y las pruebas a través de [Mitochondrial Care Network](#). Las pautas de diagnóstico formales están disponibles para su profesional médico [en línea](#) en bit.ly/mitodiagnosis.

Por qué es necesario un diagnóstico genético de la enfermedad mitocondrial?

Un diagnóstico genético de la enfermedad mitocondrial es útil por varias razones.

Hay muchos tipos diferentes de enfermedades mitocondriales, cada una con un conjunto diferente de síntomas y pronóstico. Saber exactamente qué enfermedad mitocondrial tiene una persona puede ayudar a una familia a comprender mejor qué esperar con el tiempo y puede ayudar a sus médicos a planificar mejor la atención médica necesaria.

Confirmar un diagnóstico de enfermedad mitocondrial también puede ayudar a garantizar que no se pase por alto otra afección diferente y terminar con la necesidad de realizar más pruebas de diagnóstico.

Encontrar el diagnóstico genético puede ser especialmente importante para ayudarlo a usted y a su familia a saber si la afección puede darse en la familia y si otros miembros de la familia, incluidos los hermanos o los padres, pueden necesitar preocuparse por la afección. Un diagnóstico genético también puede ayudar con la planificación familiar, si los niños futuros pueden tener la posibilidad de verse afectados y, a veces, si la prueba de la afección antes o al principio del embarazo es una opción.

Por último, tener un diagnóstico genético puede crear la oportunidad de participar en estudios de investigación, incluidos estudios de tratamiento de medicamentos, que requieren un diagnóstico confirmado por prueba de ADN para poder participar.

Qué hacer si usted o su ser querido no tienen una genética diagnóstica

La enfermedad mitocondrial es a menudo difícil de diagnosticar. Si participan médicos experimentados, a veces se puede hacer un diagnóstico a través de una combinación de características clínicas, evaluaciones de laboratorio, estudios de imágenes y/o biopsias de tejido (a menudo músculo). A pesar de los avances en tecnología y conocimiento, muchas personas aún no reciben un diagnóstico específico.

Si las pruebas genéticas exhaustivas son negativas, es importante volver a realizar las pruebas genéticas en el futuro y considerar que los síntomas suyos o de su ser querido pueden ser

causados por otra afección. La tecnología de las pruebas genéticas avanza rápidamente y las opciones de las pruebas continúan mejorando, por lo que las pruebas genéticas pueden ser negativas o no concluyentes ahora, pero en un plazo de 3 a 5 años es posible que se pueda encontrar un diagnóstico. Cuando las pruebas clínicas no confirman un diagnóstico, los estudios de investigación también pueden ayudar a proporcionar información adicional.

Otras palabras para la enfermedad mitocondrial

A lo largo de los años, se han utilizado muchas etiquetas diferentes para la enfermedad mitocondrial. Estas etiquetas han incluido: "citopatía mitocondrial", "miopatía mitocondrial" y una lista de trastornos individuales por los cambios encontrados en las pruebas de biopsia muscular como "Deficiencia del Complejo Uno". Estas etiquetas se usan cada vez menos. Estos otros términos ya no se prefieren, y la comunidad médica experta está tratando de no usarlos más, porque a menudo significan cosas diferentes para diferentes personas.

Históricamente, los médicos utilizaban la "posible" enfermedad mitocondrial cuando se sospechaba una enfermedad mitocondrial, pero las pruebas genéticas no confirmaban el diagnóstico. Sin embargo, hay muchas condiciones que pueden parecer muy similares e imitar la enfermedad mitocondrial.

En los casos en que no se puede confirmar un diagnóstico genético, usar un diagnóstico de "posible" enfermedad mitocondrial puede parecer lo correcto, pero puede dañar potencialmente a los pacientes y sus familias, creando ansiedad, retrasando la búsqueda del diagnóstico real y conduciendo a un manejo incorrecto y cuidado. En la actualidad, se prefiere una etiqueta de "diagnóstico incierto", junto con una descripción específica de los síntomas o los resultados de las pruebas identificadas, cuando una enfermedad mitocondrial no se puede confirmar genéticamente. Más información sobre esto para su médico está disponible en línea en bit.ly/possiblemito.

Qué pasa con otros miembros de la familia o futuros hijos?

Dependiendo del tipo de enfermedad mitocondrial genética, otros hermanos o futuros hijos pueden estar en riesgo de desarrollar la enfermedad. Si se ha realizado un diagnóstico genético de enfermedad mitocondrial, su proveedor médico y un asesor genético pueden ayudarlo a comprender mejor si otros miembros de la familia corren el riesgo de desarrollar síntomas o transmitir la afección y pueden considerar la posibilidad de hacerse la prueba. Con respecto a los futuros hijos, un asesor genético puede guiarla mejor en cuanto a las opciones que su familia puede tener disponibles para las pruebas preconcepcionales o prenatales.

Usted, su familia y la enfermedad mitocondrial

Cuidadores y Estrés

Un diagnóstico de enfermedad mitocondrial puede brindar alivio, pero también sentirse abrumador y atemorizante. Tener un diagnóstico le permitirá a usted o a su ser querido terminar con la necesidad de más pruebas de diagnóstico y concentrarse en el tratamiento. Sin embargo, un diagnóstico de enfermedad mitocondrial puede plantear la preocupación de problemas de salud continuos o que empeoran y la necesidad de más atención médica.

Como cualquier evento importante en su vida, este diagnóstico puede afectar a todos en su familia. A continuación hay ejemplos de nuevos sentimientos que usted o su familia pueden experimentar:

- Puede sentirse abrumado con las responsabilidades diarias.
- Puede sentirse solo o aislado, ya que los demás pueden no entender la enfermedad.
- Puede sentir la presión de convertirse en un experto en enfermedades mitocondriales y aprender todo de la noche a la mañana.
- Puede preocuparse por su futuro o el de su familia, especialmente con la educación, los amigos de la escuela y la capacidad de trabajar y vivir de forma independiente.
- Puede tener problemas para mantener amistades y mantenerse al día con las actividades sociales.
- Puede tener dificultad para encontrar el equilibrio y el tiempo para manejar las tareas del hogar, otros niños, actividades diarias, etc.
- Puede sentirse menos inclinado a compartir sentimientos
- Puede estresarse por las finanzas, el seguro médico y las incógnitas de la situación.
- Puede encontrar que las condiciones de salud mental preexistentes empeoran o puede desarrollar otras nuevas debido a este cambio de vida.
- Puede sentir pena por la pérdida de la capacidad de realizar actividades anteriores o la pérdida de su plan de vida imaginado
- Puede desarrollar otros problemas como el estrés y la ansiedad que pueden afectar la vida laboral.

Si usted o los miembros de su familia experimentan varios de los siguientes signos y síntomas durante un período de tiempo, es posible que desee buscar asesoramiento profesional:

- Problemas para dormir
- Dificultad para controlar o detener los pensamientos negativos
- Pérdida de apetito o disfrute de actividades que antes le producían alegría
- Irritabilidad, mal genio o más agresividad de lo habitual
- Consumir más alcohol de lo normal o participar en otro comportamiento imprudente
- Pensamientos de que no vale la pena vivir la vida

Si usted o su ser querido tienen problemas para superar estas emociones o se sienten incapaces de funcionar de la manera habitual, puede ser una buena idea buscar ayuda

profesional. La ayuda profesional puede evitar que se desarrollen problemas graves en el futuro. Puede ayudarnos a empoderarnos para enfrentar los desafíos de manera más efectiva.

Encontrar apoyo

Hay muchas organizaciones que pueden ayudar a guiar su camino. Algunos son específicamente dedicados a apoyar a los pacientes de enfermedades raras y sus familias. Estas organizaciones y su personal ofrecen información, orientación y recursos. La mayoría de las organizaciones ofrecen boletines para mantenerlo actualizado sobre los avances y nuevos conocimientos en el campo, así como foros de discusión. Muchos organizan simposios regionales y nacionales con familias y médicos/científicos.

Redes de apoyo para enfermedades mitocondriales

Hay muchas organizaciones de defensa de los pacientes que se centran específicamente en la enfermedad mitocondrial. La **United Mitochondrial Disease Foundation** (umdf.org) y **MitoAction** (mitoaction.org) son dos de los grupos más grandes que se enfocan en todos los tipos de enfermedades mitocondriales y brindan muchos servicios educativos y de apoyo. Hay otros que se enfocan en un tipo de enfermedad particular, por ejemplo, **la Fundación Cure Mito** (curemito.org) y **People Against Leigh Syndrome** (peopleagainstleighs.org) para el Síndrome de Leigh o **Champ Foundation** (thechampfoundation.org) para el Síndrome de Pearson.

Redes de apoyo para enfermedades raras

Hay muchas otras redes de apoyo para las familias. La **Red de padres valientes** (courageousparentsnetwork.org) proporciona recursos para ayudar a los padres y proveedores que cuidan a niños gravemente enfermos. **Global Genes** (globalgenes.org) es una organización que brinda información a las personas afectadas por enfermedades raras en general y **ANGEL AID** (angelaidcares.org) brinda una variedad de servicios de bienestar y salud mental a familias con enfermedades raras, incluidos retiros de bienestar para madres raras y en línea, grupos de apoyo facilitados por psicólogos o terapeutas profesionales.

Redes sociales y grupos de apoyo en línea

Muchas plataformas en línea (como Facebook) tienen grupos creados específicamente para enfermedades mitocondriales. Si bien estos grupos pueden ser una forma de conectarse con una comunidad más grande, es importante tener en cuenta que, en la gran mayoría de los casos, dichos grupos no están supervisados por profesionales médicos, y es importante tener cuidado al pedir consejo médico o compartir información. Informes médicos suyos o de su familia (incluida la genética) en foros públicos. Incluso si un grupo o página es "privado" o "cerrado", cualquier información que se coloque en un grupo en línea debe verse como disponible públicamente.

Al unirse a grupos de apoyo, es importante recordar, al comparar sus experiencias con las de otros, que existen cientos de tipos diferentes de enfermedades mitocondriales y causas de disfunción mitocondrial. Los grupos de apoyo pueden ayudarlo a abogar por usted o por su ser

querido, encontrar atención, servicios, recursos, aprender a desarrollar un buen equipo de atención médica local y otros recursos, y mucho más. Algunos consejos sobre los que lea pueden no ser relevantes para el tipo de enfermedad mitocondrial de su familia y, en algunos casos, incluso pueden causar daño. Es posible que encuentre algunas personas que son extremadamente vocales y apasionadas por sus experiencias médicas personales, pero que pueden compartir consejos que no se aplican a las experiencias de otras personas con enfermedades mitocondriales.

Mientras navega por estos foros, sea perspicaz, haga preguntas, aprenda y siempre confirme los consejos médicos con su proveedor de atención médica. Tenga cuidado de proteger su privacidad y la de su familia en las redes sociales cuando comparta su experiencia con la enfermedad mitocondrial. Su equipo médico siempre debe permanecer como su primera opción para garantizar que tenga la información que se aplica a usted o al tipo específico de enfermedad mitocondrial de su familiar.

Cuidados paliativos

Los cuidados paliativos pueden ser otro recurso útil. Existe la idea errónea de que los cuidados paliativos son solo para personas que están muriendo o al final de sus vidas, mientras que en realidad los cuidados paliativos existen para ayudar a quienes viven con una enfermedad grave. Los cuidados paliativos están destinados a mejorar la atención actual de una persona centrándose en la calidad de vida para ellos y su familia. UMDF, MitoAction y Courageous Parents Network ofrecen recursos y/o videos útiles sobre cuidados paliativos.

Cómo obtener atención

Encontrar un proveedor

Dependiendo de la experiencia del proveedor que usted o su familia estén viendo actualmente, es posible que se sientan abrumados o poco calificados para tratar la enfermedad mitocondrial, por lo que es posible que deba explorar la posibilidad de encontrar un nuevo médico para ver.

La mayoría de los sistemas hospitalarios tienen un departamento de Genética. Los médicos que se especializan en genética a menudo atienden tanto a pacientes pediátricos como adultos. Los genetistas aprenden sobre el diagnóstico y el manejo de enfermedades mitocondriales como parte de su capacitación. Los neurólogos pediátricos y de adultos también pueden tener conocimientos sobre la enfermedad mitocondrial. Todos han aprendido sobre la enfermedad mitocondrial en su formación, aunque algunos especialistas pueden tener más conocimientos que otros.

Ciertos médicos se especializan en el cuidado de enfermedades mitocondriales y pueden administrar un centro de enfermedades mitocondriales. Algunos centros de enfermedades mitocondriales se han unido a una red de colaboración conocida como Red de Atención Mitocondrial (MCN). Puede encontrar un sitio de MCN cerca de usted visitando el sitio web: mitonetwork.org.

Armando su Equipo Médico

El equipo de especialistas que necesita depende del tipo de enfermedad mitocondrial que usted o su ser querido tengan, y los síntomas específicos que experimente. Su genetista o el experto en mitocondrias, o el de su familiar, pueden brindarle información sobre qué médicos deben formar parte del equipo de atención. Uno de estos médicos puede actuar como persona de contacto para ayudarlo a usted ya su ser querido a coordinar la atención médica con todos estos especialistas.

Los centros de enfermedades mitocondriales suelen tener un equipo básico de médicos con conocimientos sobre las enfermedades mitocondriales ya organizado. Pueden ayudar a coordinar la atención médica y ayudar a asesorar a los médicos locales en caso de que surjan preguntas sobre la atención.

También se recomienda encarecidamente un buen médico de atención primaria que esté abierto a atender a pacientes con necesidades médicas complejas y que trabaje con múltiples proveedores especialistas.

Si vive en un estado donde no hay un centro experto en enfermedades mitocondriales disponible pero tiene un médico local que está dispuesto a ayudarlo a usted y a su familia a obtener más información sobre las enfermedades mitocondriales, pueden comunicarse con la Sociedad de Medicina Mitocondrial (MMS) o [Mitochondrial Care Network \(MCN\)](#) para obtener más información.

Comunicación con su equipo médico

Es probable que descubra que sus decisiones y el enfoque de la atención médica se guían no solo por la información médica que recibe, sino también por sus creencias, valores, preferencias y prioridades y las de su familia. Si hay consideraciones que son importantes para usted y que su equipo médico sepa, es mejor comunicarlas desde el principio. Además, a veces, después de recibir noticias difíciles, puede pasar algún tiempo hasta que esté listo para hacer preguntas y procesar más información. Si se siente abrumado o necesita algo de tiempo para pensar en la información, es importante que lo diga. La siguiente guía de Courageous Parents Network puede ayudar: [CPN-Family-Meeting2.pdf \(courageousparentsnetwork.org\)](#)

Hay muchas herramientas para ayudarlo a mantener registros y prepararse mejor para las citas con el médico. Los siguientes son dos recursos para ayudarlo a manejar su viaje médico con la enfermedad mitocondrial:

- **MitoAction Mobile** (https://www.mitoaction.org/mobile_new/): una aplicación que le permite realizar un seguimiento de sus síntomas, medicamentos, citas médicas, etc.
- **mitoSHARE** (umdf.org/mitoSHARE): un registro en línea administrado por la UMDf que incluye herramientas para rastrear síntomas, medicamentos, citas médicas, etc.

Manejo de síntomas

Tratamiento

La atención de la enfermedad mitocondrial consiste en brindar atención preventiva y controlar los síntomas continuos. La atención clínica adecuada debe estar disponible para todos, especialmente a través de la Red de atención mitocondrial. Hay muchas cosas que se pueden hacer en términos de atención clínica para optimizar la calidad de vida de una persona y asegurar que ciertos problemas médicos que pueden desarrollarse con la enfermedad mitocondrial no surjan inesperadamente.

Mantenerse lo más activo y móvil posible es importante para la salud mitocondrial. Su equipo de atención puede incluir terapeutas físicos, ocupacionales, del habla u otros tipos de terapeutas para ayudar con esto. El ejercicio de rutina también es importante y los terapeutas pueden ayudar a desarrollar un régimen de ejercicio personalizado.

Se necesita una nutrición saludable para una buena salud mitocondrial y, a menudo, se consulta a un nutricionista para obtener orientación. Actualmente no existe una dieta especial a seguir, pero muchos médicos creen que llevar una dieta sana y equilibrada es lo óptimo.

Ciertas vitaminas o suplementos, como el ácido folínico y la l-arginina o la l-citrulina, pueden usarse según el tipo de enfermedad mitocondrial que se tenga para combatir algunos de los efectos que las enfermedades mitocondriales tienen sobre las células.

Hay muchas otras vitaminas y suplementos que históricamente se han utilizado para intentar ayudar a la función mitocondrial. Comúnmente llamado el "cóctel mitocondrial", no hay pruebas científicas de que alguno de sus componentes sea efectivo para todas las personas con enfermedades mitocondriales. El médico mitocondrial a cargo puede decidir qué vitaminas y suplementos tomar en función de la enfermedad genética subyacente específica del individuo o de los análisis de sangre. Debido a la falta de pruebas científicas sólidas, existe una gran variabilidad en el uso de suplementos en la comunidad de enfermedades mitocondriales según el equipo médico que usted o su familia vean. Además, el seguro no suele reembolsar el gasto de estos suplementos, por lo que esto debe tenerse en cuenta. Más información sobre las vitaminas y los suplementos utilizados históricamente para el tratamiento de enfermedades mitocondriales está disponible [en línea](https://bit.ly/mitosupplements) en bit.ly/mitosupplements.

Se están desarrollando nuevos medicamentos y terapias para retrasar o detener la progresión de la enfermedad mitocondrial y actualmente se encuentran en ensayos de investigación, pero ninguno está disponible en este momento.

Prevención

La enfermedad mitocondrial a menudo es progresiva, involucra otras partes del cuerpo o presenta nuevos síntomas con el tiempo. Una parte clave del cuidado de la enfermedad

mitocondrial es monitorear el estado de salud con una evaluación regular por parte de un proveedor y análisis y análisis de laboratorio periódicos. Dicho control ayudará a garantizar que el equipo médico detecte y trate cualquier síntoma o problema nuevo lo antes posible.

Por ejemplo, algunas personas con enfermedad mitocondrial pueden desarrollar diabetes o enfermedad tiroidea con el tiempo. A menudo se realiza un seguimiento de rutina para ambas condiciones.

Las pautas para que los médicos locales ayuden en la atención preventiva y el manejo médico están disponibles en línea en bit.ly/mitocare.

Dieta y Nutrición

Todavía no se sabe si un tipo específico de dieta es óptimo para la salud mitocondrial. Una dieta saludable, rica en frutas, verduras, granos, carbohidratos complejos, proteínas y grasas saludables (como las nueces y el aceite de oliva o de canola) puede ser óptima. También puede ser beneficioso evitar los alimentos con grasas saturadas, conservantes y aditivos químicos.

Todavía no está claro si es preferible una gran cantidad de carbohidratos, grasas o proteínas, aunque algunas personas pueden responder mejor a una mayor cantidad de uno de estos macronutrientes en la dieta. En general, no se prefiere una dieta muy restringida y es posible que no se toleren las dietas especiales, como la dieta cetogénica o Atkins/baja en carbohidratos y, en ocasiones, pueden empeorar los síntomas.

Algunas personas, pero no todas, pueden responder mejor a comidas pequeñas y frecuentes y evitar el ayuno. Es posible que se necesite un multivitamínico, una vitamina específica (como la vitamina D) o suplementos de hierro.

Se recomienda trabajar con un dietista para optimizar la ingesta calórica y asegurarse de que no se desarrollen deficiencias de macro o micronutrientes. Esto es especialmente necesario si hay alguna necesidad de alimentación especial, como a través de una sonda de gastrostomía, o si hay dificultad para aumentar o mantener el peso.

Ejercicio y terapia

La fatiga y la intolerancia al ejercicio son síntomas frecuentes de la enfermedad mitocondrial. Participar en un programa de ejercicios puede ayudar a disminuir algunos de estos síntomas o potencialmente evitar que empeoren. El ejercicio también puede ayudar al cuerpo y los músculos a generar mitocondrias más saludables.

Por lo general, se recomienda una evaluación por parte de un fisioterapeuta antes de comenzar un programa de ejercicios para garantizar que sea seguro y que el grado de dificultad aumente a un ritmo adecuado. Un breve período de ejercicio puede ser todo lo que se tolera

inicialmente. Es posible que se necesiten más intervalos de descanso entre los días de ejercicio. Los aumentos en los programas de ejercicio deben hacerse más lentamente que en otras condiciones médicas.

No todos los fisioterapeutas están familiarizados con la enfermedad mitocondrial, pero pueden desarrollar un programa para personas con debilidad neuromuscular. Es importante encontrar un fisioterapeuta que sea receptivo a sus diferentes necesidades y pueda adaptarse en consecuencia.

Antes de comenzar cualquier ejercicio, es importante consultar con su médico para ver si se necesitan precauciones o pruebas. A veces se obtiene un electrocardiograma (ECG) y/o un ecocardiograma de referencia para controlar la función cardíaca. Algunos pacientes mitocondriales son menos eficientes en la forma en que utilizan el oxígeno como energía durante el ejercicio, lo que puede limitar su nivel de actividad. Si se considera que este es el caso, es posible que se necesite una prueba de ejercicio formal, llamada prueba de ejercicio cardiopulmonar o CPET.

Comenzar lentamente en intensidad y duración del ejercicio, con progresión lenta en dificultad es muy importante. Una combinación de ejercicio aeróbico y entrenamiento de resistencia (levantamiento de pesas) puede ser beneficiosa para las mitocondrias. Escuchar el propio cuerpo es muy importante y se debe tomar un descanso adicional para la fatiga y el dolor. Hacer ejercicio en una bicicleta reclinada o en una piscina de terapia puede tolerarse mejor y ser más seguro, especialmente si hay molestias musculares, dolor o problemas de equilibrio. El ejercicio debe realizarse en una temperatura neutra (ni demasiado caliente ni demasiado fría) y nunca cuando se está enfermo (fiebre, síntomas de resfriado, infección, etc.) o en ayunas.

Los niños pueden beneficiarse de la clase de educación física modificada/adaptativa en la escuela con permiso para autorregular la cantidad de ejercicio que realizan. Pueden tener fisioterapia formal en lugar de clases de gimnasia según su plan individualizado en la escuela.

Se pueden encontrar más recursos sobre el ejercicio en estos enlaces:

<https://www.umdf.org/pregunte-al-mito-doc/>

<https://www.mitoaction.org/resources/exercisenutrition/>

<https://www.mito.org.au/resource/exercise-and-mito/>

<https://vch.eduhealth.ca/PDFs/FA/FA.500.M697.pdf>

Contraindicación de medicamentos

Anteriormente se creía que era necesario evitar muchos medicamentos en personas con enfermedades mitocondriales. Este no es el caso. Si bien muchos medicamentos pueden afectar la función mitocondrial, especialmente en un entorno de investigación, generalmente se toleran bien cuando se usan en la atención de rutina. Todavía se necesita precaución con ciertos medicamentos cuando se usan por primera vez. Desafortunadamente, hay muchas listas antiguas en Internet que advierten contra una amplia gama de medicamentos. A medida

que adquirimos más conocimientos sobre las enfermedades mitocondriales, estas listas se han vuelto obsoletas. Para obtener pautas nuevas y actualizadas, asegúrese de que su equipo médico visite el [sitio web de la Sociedad de Medicina Mitocondrial](http://mitosoc.org) (mitosoc.org).

El ácido valproico (nombres comerciales Depakote, Depakene) es el único medicamento que no debe usarse en la mayoría de los casos de enfermedad mitocondrial, o solo cuando no hay otras opciones. Hay ciertas enfermedades mitocondriales como la enfermedad relacionada con *POLG* y las enfermedades mitocondriales con compromiso hepático donde está absolutamente contraindicado.

Algunas enfermedades mitocondriales pueden causar una sensibilidad a los anestésicos generales y se debe notificar a un anestesiólogo que la persona tiene una enfermedad mitocondrial, ya que la persona puede necesitar una dosis más baja o ajustada del medicamento anestésico. Ciertos anestésicos, como el propofol, deben usarse solo para procedimientos cortos o para la inducción de la anestesia. Si bien el uso durante un período corto de tiempo a menudo se tolera sin dificultades, un período prolongado de uso puede provocar un empeoramiento de la acidosis y, por lo tanto, generalmente se evita.

Es posible que sea necesario evitar los antibióticos que pertenecen a la familia de los aminoglucósidos (como la gentamicina, la tobramicina, la neomicina y la paromomicina) en personas con ciertos tipos de cambios en el ADN mitocondrial (ADNmt), pero no en la mayoría de las personas con enfermedad mitocondrial.

Ciertos medicamentos, aunque no están contraindicados, tienen el riesgo de empeorar los niveles de ácido láctico. Es posible que se necesite un control adicional en estas situaciones si se usan medicamentos como topiramato o metformina. Otros, como las estatinas, a veces pueden empeorar la debilidad muscular, incluso en personas sin enfermedad mitocondrial. Se debe realizar un seguimiento de los síntomas de una persona al tomar este medicamento para ver si se desarrolla un problema.

Si un medicamento, una vez probado, crea un problema específico, solo debe usarse nuevamente con precaución, ya sea que esté en esta lista de medicamentos o no.

Cuidados de emergencia

Las personas con enfermedades mitocondriales son vulnerables a una disminución de la salud en momentos de "estrés metabólico". El estrés metabólico ocurre cuando el cuerpo necesita más energía de lo normal durante una enfermedad, infección, fiebre, deshidratación, inanición, cirugía u otro tipo de estrés. Su equipo mitocondrial le proporcionará a usted o a su ser querido un plan de atención individualizado para estos momentos para tratar de ayudar a prevenir el desarrollo de problemas. Hay ciertas precauciones que uno podría tener que tomar, especialmente cuando se somete a un procedimiento médico o ayuna durante un período prolongado.

Los planes de atención individualizados pueden incluir protocolos para una visita a la sala de emergencias o un ingreso hospitalario con fiebre alta o alguien que no puede comer ni beber bien. Puede haber una lista de tratamientos para recibir en ese momento y una lista de medicamentos que deben evitarse. El plan puede incluir análisis de laboratorio que deben obtenerse cuando se está enfermo.

Algunos pacientes llevan una "Carta de emergencia", un protocolo que el Departamento de emergencias puede usar para ayudar a guiarlos en la obtención de análisis y análisis de laboratorio y en la prestación de atención. No existe un protocolo de emergencia único para todos, y esta carta debe ser personalizada para usted o su familia por su equipo médico y firmada por sus proveedores tratantes. Dichas cartas se pueden colocar en el registro médico electrónico de su hospital local para facilitar el acceso al equipo médico durante emergencias.

Atención Quirúrgica

Las personas con enfermedades mitocondriales a veces son vulnerables a una disminución de la salud durante el estrés adicional de la cirugía y cuando reciben anestesia. Su equipo mitocondrial le proporcionará un plan de atención individualizado para estos momentos para tratar de ayudar a prevenir el desarrollo de problemas.

Dichos planes pueden incluir una admisión en el hospital a partir del día anterior y el día de la cirugía para recibir líquidos intravenosos que contengan dextrosa, un tipo de azúcar. Es posible que su equipo mitocondrial desee analizar los procedimientos y las precauciones que deben tomarse con el cirujano y el anestesiólogo. El plan puede incluir análisis de laboratorio que deben controlarse durante la admisión.

Obtención de servicios

Después de que usted o un miembro de su familia hayan sido diagnosticados con una enfermedad mitocondrial, es probable que se pregunte cómo satisfacer sus necesidades o las de su familia. Es posible que enfrente sentimientos de culpa, aislamiento, confusión e ira. Estos son sentimientos comunes; la clave es lidiar con ellos de manera constructiva obteniendo ayuda si es necesario, abordando sus inquietudes y aprendiendo más sobre las enfermedades mitocondriales y los desafíos por venir. Además de una gran cantidad de consultas médicas, jerga tecnológica, etiquetas y una montaña de información para procesar, debe aprender rápidamente a navegar por un sistema complicado para averiguar qué servicios y tratamientos necesitan usted o su ser querido y cómo obtenerlos. a ellos. Algunas personas pueden tener apoyo en el hogar útil, como un asistente de atención personal (PCA), y algunas pueden terminar decidiendo solicitar fondos para discapacidad o vivienda. Hay muchos recursos disponibles, tanto médicos como financieros, para ayudar a satisfacer algunas de las necesidades de usted y su familia.

Esta sección aún está en desarrollo y se actualizará con el tiempo. Por ahora, un gran recurso sobre servicios y seguros está disponible en el sitio web de Global Genes: [NAC RareCaregivers Guidebook FINAL.pdf \(caregiving.org\)](#).

Investigación clínica

Para comprender mejor las enfermedades mitocondriales y ayudar a mejorar la forma en que diagnosticamos, tratamos y manejamos a los niños y adultos afectados por ellas, los médicos y científicos pueden realizar investigaciones clínicas.

Comprensión y participación en un ensayo clínico de Mito

Estos estudios pueden involucrar una simple observación, pueden involucrar pruebas o pueden involucrar probar varias opciones de tratamiento en personas afectadas por la enfermedad mitocondrial. Si está interesado en obtener más información sobre este tipo de investigación o está interesado en participar en un ensayo clínico, puede visitar estos sitios web para obtener más información:

- El sitio web financiado por el gobierno que enumera todos los ensayos clínicos en curso: <https://clinicaltrials.gov/>
- Investigación de la red de atención mitocondrial (MCN): <https://www.mitonetwork.org>
- El Consorcio de Enfermedades Mitocondriales de América del Norte (NAMDC): <https://www.rarediseasesnetwork.org/cms/namdc>
- La Fundación Unida de Enfermedades Mitocondriales (UMDF): <https://www.umdf.org/clinical-trials/>
- MitoAcción: <http://www.mitoaction.org>
- Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD): <https://rarediseases.org>
- GlobalGenes.org: <https://resource-hub.globalgenes.org/kb/article/306-making-informed-and-shared-decisions-about-genetic-testing-and-clinical-trial-participation>

Registros de pacientes

La participación de pacientes y cuidadores en la investigación es crucial para ayudar a avanzar en nuestra comprensión y tratamiento de la enfermedad mitocondrial.

Una forma relativamente fácil de participar es inscribirse en un registro de pacientes con enfermedades mitocondriales. Un registro de pacientes es una colección de información sobre pacientes que tienen una enfermedad o condición específica. En este momento, hay varios registros diferentes para pacientes con enfermedades mitocondriales. Algunos están a cargo de organizaciones médicas (NAMDC) y otros están a cargo de organizaciones de defensa de los pacientes. (*Nota: lo siguiente no incluye todos los registros*)

Registros de enfermedades mitocondriales :

- Consorcio de Enfermedades Mitocondriales de América del Norte (NAMDC): registro de pacientes poblado por médicos: <https://www.namdc.org>
- mitoSHARE: registro mundial poblado de pacientes administrado por United Mitochondrial Disease Foundation: <umdf.org/mitoSHARE>

Registros poblados de pacientes con enfermedades mitocondriales específicas de la enfermedad :

- Registros de pacientes específicos del síndrome de Leigh:
 - CoRDS: <curemito.org/cords> – por la Fundación Cure Mito
 - TriaLS: <peopleagainstleighs.org/registry> – por People Against Leigh Syndrome (PALS)
- Registro de pacientes con síndrome de Pearson:
 - Registro de la Fundación Champ: <cfr.thechampfoundation.org> – por la Fundación Champ
- Registro de pacientes con neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON):
 - <lhon.rare-x.org> – organizaciones participantes LHON y LHON Canadá
- Registro de pacientes del ARS:
 - Cordones: <https://cordsconnect.sanfordresearch.org/BayaPES/sf/screeningForm?id=SFSFL> – por <CureARS>

Antes de unirse a cualquier registro de pacientes, tiene derecho a hacer tantas preguntas como sea necesario para tomar una decisión informada. Algunos temas que puede querer explorar antes de unirse son cuál es el propósito del registro, cómo planea la fundación del paciente usar los datos, cuál es el propósito de los registros médicos que se le pide que cargue, ¿puede esperar ver los resultados y cuándo y cómo me elimino del registro.

Anexo – Referencia rápida de enlaces

- Red de Atención Mitocondrial (<https://www.mitonetwork.org/>)
- Directrices de diagnóstico formal Profesional médico (bit.ly/mitodiagnóstico)
- MitoLand: una guía sobre enfermedades mitocondriales para pacientes y padres (<http://www.mitosoc.org/s/Mitoland-2017-version.pdf>)
- Otras palabras para la enfermedad mitocondrial (bit.ly/posiblemito)
- Sociedad de Medicina Mitocondrial (MMS) <https://www.mitosoc.org/>
- Organizaciones de apoyo
 - Fundación Unida de Enfermedades Mitocondriales (umdf.org)
 - MitoAcción (mitoaction.org)
 - Fundación Cure Mito (curemito.org)
 - Personas contra el síndrome de Leigh (peopleagainstileighs.org)
 - Fundación Champ (thechampfoundation.org)
 - Red de padres valientes (courageousparentsnetwork.org)
 - Genes globales (globalgenes.org)
 - AYUDA DEL ÁNGEL (angelaidcares.org)
- Enlaces de ejercicios:
 - <https://www.umdf.org/pregunte-al-mito-doc/>
 - <https://www.mitoaction.org/resources/exercisenutrition/>
 - <https://www.mito.org.au/resource/exercise-and-mito/>
 - <https://vch.eduhealth.ca/PDFs/FA/FA.500.M697.pdf>
- Herramientas para administrar su viaje:
 - MitoAction Mobile (https://www.mitoaction.org/mobile_new/): una aplicación que le permite realizar un seguimiento de sus síntomas, medicamentos, citas médicas, etc.
 - mitoSHARE (umdf.org/mitoSHARE): un registro en línea administrado por la UMDF que incluye herramientas para rastrear síntomas, medicamentos, citas médicas, etc.
- Vitaminas y Suplementos (bit.ly/mitosupplements)
- Pautas de atención preventiva y manejo médico para médicos locales bit.ly/mitocare
- Guía para cuidadores raros - https://www.caregiving.org/wp-content/uploads/2021/07/NAC_RareCaregivers_Guidebook_FINAL.pdf
- Búsqueda de ensayos clínicos:
 - <https://clinicaltrials.gov/>
 - <https://www.umdf.org/clinical-trials/>