



XVII encuentro  
Participación de la  
Mujer  
en la Ciencia



## **PREVALENCIA DE ERRORES DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL EN PACIENTES CON DIAGNOSTICO DE TRASTORNO DE ESPECTRO AUTISTA**

Angelica Adriana Gutierrez Rubio<sup>1</sup>, Francisco Miguel Mercado Silva<sup>2</sup>, Gerardo Enrique Cordero Robles<sup>2</sup>, Rosa María Ortega Cortes<sup>1</sup>, José Hugo Rivera Ramírez<sup>3</sup> y Susan Andrea Gutierrez-Rubio<sup>4</sup>

1 Hospital de Pediatría Centro Medico Nacional de Occidente, 2 Hospital de Pediatría de Centro Médico Nacional de Occidente, 3 Unidad de Medicina Familiar no 92 IMSS, 4 Universidad de Guadalajara. [yi\\_yi\\_angy@yahoo.com](mailto:yi_yi_angy@yahoo.com)

Estudios previos han determinado la asociación de errores en la cadena respiratoria mitocondrial como un factor de riesgo para el desarrollo de los trastornos del espectro autista (TEA). Se ha documentado que pacientes con TEA presentan marcadores de un metabolismo energético mitocondrial irregular, como niveles elevados de lactato, piruvato y alanina en la sangre, orina y/o líquido cerebroespinal, al igual que deficiencia de carnitina sérica. La presencia de un lactato elevado es el marcador diagnóstico más valioso para la detección de alteraciones en el metabolismo mitocondrial energético. En la literatura se reporta que hasta un 47% de los niños con TEA presentaba anomalías inespecíficas de lactato y/o creatina-fosfoquinasa en sangre, por lo cual los autores sugerían la necesidad de realizar con más frecuencia estudios de función mitocondrial en niños autistas. Este estudio tuvo como objetivo determinar la prevalencia de errores de la cadena respiratoria mitocondrial en pacientes con diagnóstico de TEA.

El estudio incluyó pacientes que acudieron al Departamento de Neurología Pediátrica del Hospital de pediatría del Centro Médico Nacional de Occidente del Instituto Mexicano del Seguro Social. Se realizó la búsqueda en expedientes físicos o electrónicos de pacientes menores de 15 años 11 meses y 29 días que fueron diagnosticados con TEA y que se les hubiera realizado la detección de alteraciones de la cadena respiratoria mitocondrial, mediante estudios paraclínicos (determinación sérica de lactato mayor a 2.5mmol/L, referencia de laboratorio 0.7 - 2.1 mmol/L, se hace el diagnóstico de error de cadena respiratoria mitocondrial.), en un periodo del 2015 al 2019.

El número total de pacientes que cumplían criterios para TEA fue de 127, con una prevalencia de 1.3/100 niños atendidos solo en el servicio de Neurología pediátrica de nuestra unidad. Sin embargo solo a 57 (47%) se les realizó la determinación de estudios de laboratorio para tamizaje de error de cadena respiratoria mitocondrial. Se encontró que 36 pacientes (63%) mostraron lactato sérico normal y en 21 pacientes (37%) el lactato elevado; de estos últimos, en 3 (2.5%), se detectó acidosis metabólica y elevación de amonio en 8 (7%) de ellos. Por tanto 3.6 de cada 10 pacientes con TEA tuvieron lactato alto.

Diecinueve de los pacientes con lactato elevado (98%), tenían tratamiento con risperidona previo a la sospecha de error de la cadena respiratoria mitocondrial; una vez realizado el diagnóstico, se inició en todos los pacientes suplementación con levocarnitina y coenzima Q10, y en algunos casos además se agregó polivitaminas o complejo B. Se reportó mejoría clínica en 20 pacientes (95%), referida por los padres, con relación a la conducta y en 6 de ellos en lenguaje. En un paciente se suspendió el tratamiento los padres manifestaron la pérdida del lenguaje nuevamente. En los paraclínicos se documentó mejoría de los niveles de lactato en un 100% de ellos.

En este estudio se determinó que la prevalencia de errores de la cadena respiratoria mitocondrial en los pacientes con TEA fue de 3.6 por cada 10 niños y con tratamiento al menos 95% mostraron mejoría.