

PRIMER CASO DESCRITO DE DEFICIENCIA DEL TRANSPORTADOR MITOCONDRIAL DE FOSFATO POR MUTACIÓN EN SCL25A3 EN UNA FAMILIA ESPAÑOLA

Irene Gutiérrez Rosa¹, Ana García Zarzuela¹, Manuel Lubián Gutiérrez², Moisés González Rodríguez³

1. Hospital Universitario Puerta del Mar. Servicio de Pediatría. Residente de Pediatría.
2. Hospital Universitario Puerta del Mar. Servicio de Pediatría. Unidad de Neurología Pediátrica. FEA Pediatría.
3. Hospital Universitario Puerta del Mar. Servicio de Pediatría. Unidad de Cardiología Pediátrica. FEA Pediatría.

INTRODUCCIÓN

- ✓ Las **enfermedades mitocondriales** constituyen un amplio grupo de patologías con afectación de la función mitocondrial.
- ✓ Presentan una **expresión fenotípica muy heterogénea** con predominio de formas encefalomiopáticas.
- ✓ La aparición temprana de cardiomiopatía hipertrófica y acidosis láctica es un hallazgo característico de pacientes con trastornos en la síntesis de ATP mitocondrial.

CASO CLINICO

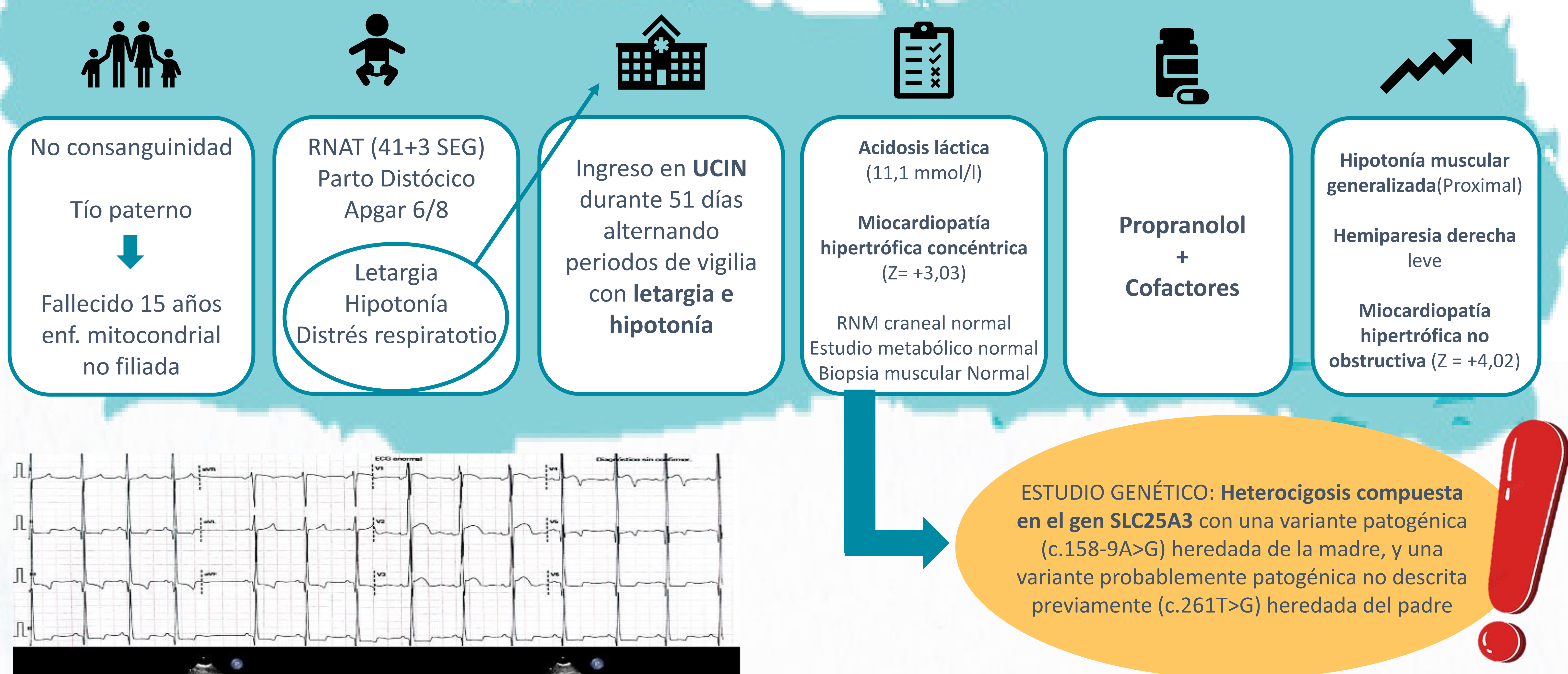


Figura 1. Últimos ECG y ecocardiografía del paciente a los 5 años de edad. Panel superior. ECG de 12 derivaciones en el que se objetivan signos compatibles con hipertrofia ventricular izquierda (inversión de onda T con ligero descenso de ST en cara inferior y precordiales izquierdas; Q profundas y potenciales aumentados en precordiales izquierdas). Panel inferior: Ecocardiografía (eje paraesternal corto a la izquierda y paraesternal largo a la derecha) del paciente en el que se objetiva hipertrofia ventricular izquierda concéntrica con unas dimensiones diastólicas máximas de 13 mm (Zscore +4).

CONCLUSIONES

La presencia de los **hallazgos clínicos y ecocardiográficos** descritos en nuestro paciente, con o sin hiperlactacidemia, junto con **actividad enzimática de la cadena respiratoria I-V normal**, son altamente **sugestivos de deficiencia del transportador mitocondrial de fosfato por mutaciones en SCL25A3**.