. Enero 2026 (Traducción 2026) INFORME N.º 23

SABER & ENTENDER
INFORMES

MI ENFERMEDAD

Enfermedades mitocondriales

Índice

El universo de las enfermedades mitocondriales
página 2

Descubriendo las mitocondrias
página 4

Resumen de las principales afectaciones
página 6

Cuidarse: ¿dónde y cómo?
página 8

Vivir con la enfermedad: qué es verdad y qué no
página 20

AFMTÉLÉTHON
INNOVER POUR GUERIR

Federación asem

Las mitocondriales son enfermedades genéticas raras. Surgen por alteraciones en el funcionamiento de las mitocondrias, que se vuelven menos eficaces para producir la energía necesaria para las células y más frágiles, especialmente en situaciones de estrés (como una infección, un esfuerzo intenso, etc.). Estas enfermedades pueden afectar a distintos órganos, especialmente al cerebro y a los músculos, que consumen mucha energía. Los síntomas son extremadamente variables y pueden aparecer, a veces de forma repentina, desde el nacimiento hasta la edad adulta: fatiga crónica, debilidad muscular, trastornos neurológicos (dificultades de aprendizaje o de conducta, reducción de las capacidades motoras, epilepsia…), problemas cardíacos, digestivos, auditivos o visuales, etc.

La atención se adapta a los síntomas y requiere la intervención de diferentes profesionales sanitarios (fisioterapeutas, logopedas, dietistas y psicólogos). La adaptación al estilo de vida y un seguimiento periódico permiten mejorar el bienestar y favorecer una mayor autonomía.

Y TAMBIÉN...

Soluciones para afrontar la falta de energía.

Estar acompañado para enfrentarse a la enfermedad.

El universo de las enfermedades mitocondriales

En las enfermedades mitocondriales, las células del cuerpo humano no producen la energía necesaria para realizar sus funciones. Esta carencia provoca alteraciones muy diversas y da lugar a múltiples formas de enfermedades

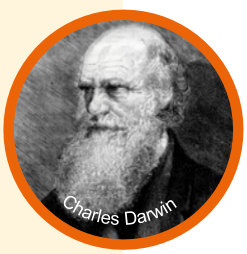
1 PERSONA DE CADA 4300
aproximadamente tiene una enfermedad mitocondrial en Europa

Déficit de energía

Estas enfermedades se denominan también citopatías mitocondriales o mitocondriopatías. Todas ellas se deben a un fallo del sistema de producción de energía situado en el corazón de las células: la mitocondria. Este elemento es un eslabón esencial en todos los procesos que sustentan el desarrollo y el funcionamiento del cuerpo humano.

Puede que tengas algo en común con Darwin o Nietzsche

Fatiga crónica, migrañas, vértigos, trastornos digestivos o visuales, dolor, episodios depresivos... El naturalista Charles Darwin y el filósofo Friedrich Nietzsche sufrieron estos síntomas durante toda su vida. En su época, se les atribuía causas psicológicas o infecciosas poco definidas. Hoy en día, algunos especialistas consideran un origen mitocondrial, como el síndrome de MELAS. Su historia ilustra las dificultades para reconocer y diagnosticar estas enfermedades con múltiples signos a menudo poco conocidos.


Charles Darwin

Friedrich Nietzsche

Enfermedades muy diversas…

Las enfermedades mitocondriales suelen resumirse así: **cualquier síntoma, cualquier órgano y cualquier edad.** Si bien se manifestan de manera extremadamente variable, la sensación de fatiga, a veces acompañada de dolor, está entre las más frecuentes. La amplitud de estas manifestaciones puede ir desde una parálisis aislada de los músculos oculares hasta formas donde la mayoría de los órganos están afectados. Los tejidos que requieren mucha energía suelen ser los que presentan mayor afectación: músculos, cerebro, corazón, ojos, riñones, etc. Es habitual que se vean afectados al menos dos órganos, aunque, los síntomas y su gravedad varían mucho de una persona a otra.

Cuando la enfermedad se manifiesta en los primeros años de vida, el niño puede tardar más en caminar o hablar (retraso en el desarrollo psicomotor) y, a veces, perder con el tiempo habilidades ya adquiridas (regresión psicomotora). Pueden presentarse también otras manifestaciones, como la dificultad para ganar peso. Algunas formas graves requieren asistencia nutricional y, a veces, respiratoria, con riesgo de muerte en la infancia o la adolescencia. Otras formas, más moderadas, pueden limitarse a la afectación de un único órgano.

… de origen genético

Todas las enfermedades mitocondriales están causadas por anomalías del ADN que contiene la información genética necesaria para la formación, mantenimiento y funcionamiento de las mitocondrias. Estas instrucciones provienen de dos fuentes:

- de los genes de los cromosomas situados en el núcleo de cada célula (el ADN nuclear), heredados de ambos progenitores
- y de los genes localizados en las propias mitocondrias (el ADN mitocondrial) transmitidos por las madres.

Ambos genes, nucleares y mitocondriales, pueden estar implicados en estas enfermedades, que son hereditarias y pueden afectar a varios miembros de una familia. Asimismo, pueden afectar a una única persona en una familia (incluso en ausencia de mutaciones responsables en los padres) cuando durante el desarrollo del bebé, tiene lugar una anomalía genética (en estos casos se habla de mutación *de novo*).

Raras, pero numerosas

Existen más de **400 formas de enfermedades mitocondriales de origen genético** (denominadas 'primarias'). Pueden distinguirse por el gen afectado (por ejemplo, el gen *POLG* suele estar implicado) o por los síntomas presentes. Así, el síndrome MELAS se caracteriza por debilidad muscular, episodios súbitos y transitorios que afectan del sistema nervioso (crisis epilépticas), pero también por episodios que se asemejan a un ictus. La neuropatía óptica de Leber provoca una pérdida repentina de la visión central. El síndrome de Leigh se observa en muchas enfermedades mitocondriales y muy a menudo se manifiesta desde la infancia por dificultades motoras y respiratorias, así como por una regresión psicomotora.

Una evolución difícil de predecir

La gran mayoría de las enfermedades mitocondriales evolucionan lentamente, alternando periodos de exacerbación y de relativa estabilidad. Ciertos factores, como el esfuerzo intenso, la fiebre o el estrés, pueden empeorar los síntomas, pero esto varía de una persona a otra.

Dado que las manifestaciones difieren incluso dentro de una familia, no es posible predecir con certeza si un nuevo órgano se verá afectado más adelante, cuándo o en qué medida.

Gracias a los avances en el diagnóstico y en la atención sanitaria, la calidad y la esperanza de vida han mejorado: ir a la escuela, llevar una vida social activa, practicar deporte, trabajar… es hoy posible para muchos pacientes.

[N. de la T.: Todos los testimonios del texto hacen referencia a la situación específica en Francia]

Estoy más tranquila

«A M. la diagnosticaron a los 15 meses, así que fue relativamente rápido. En ese momento, nos dieron un pronóstico clínico realmente muy negativo, con una esperanza de vida inferior a dos años. Hoy tiene siete años y, dentro de su enfermedad, está bien. A pesar de estar muy afectada, no habla y nos necesita para todos los aspectos de la vida diaria, también está lo suficientemente despierta y con movilidad como para querer hacer cosas y pedirlas constantemente".

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

+ 400
GENES IDENTIFICADOS HASTA LA FECHA

50 %
APROXIMADAMENTE DE PACIENTES NO TIENEN DIAGNÓSTICO GENÉTICO

100
NUEVOS CASOS ANUALES EN ESPAÑA Y 1 CASO POR CADA 3500 NACIDOS VIVOS

EN LA PRÁCTICA

¿ES IMPORTANTE CONOCER EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO ESPECÍFICO DE CADA PERSONA?

En aproximadamente uno de cada dos casos, los análisis genéticos no logran identificar el gen responsable de una enfermedad mitocondrial, debido a las limitaciones actuales del conocimiento y de las técnicas disponibles. Incluso cuando los datos clínicos y biológicos apuntan a una enfermedad mitocondrial, no es posible establecer el diagnóstico definitivo. **Importante: no es necesario conocer el gen exacto para recibir un seguimiento y una atención** adecuados, porque el tratamiento se basa en unos principios comunes a todas las enfermedades mitocondriales.

Descubriendo las mitocondrias

Una central energética en el corazón de la célula

Nuestro cuerpo obtiene la energía que necesita de la respiración celular y la alimentación. Las mitocondrias están en el centro de este proceso. Presentes en casi todas nuestras células, transforman el oxígeno que respiramos y los nutrientes de nuestra dieta en la moneda energética del organismo, el ATP (sigla en inglés de trifosfato de adenosina): la respiración celular.

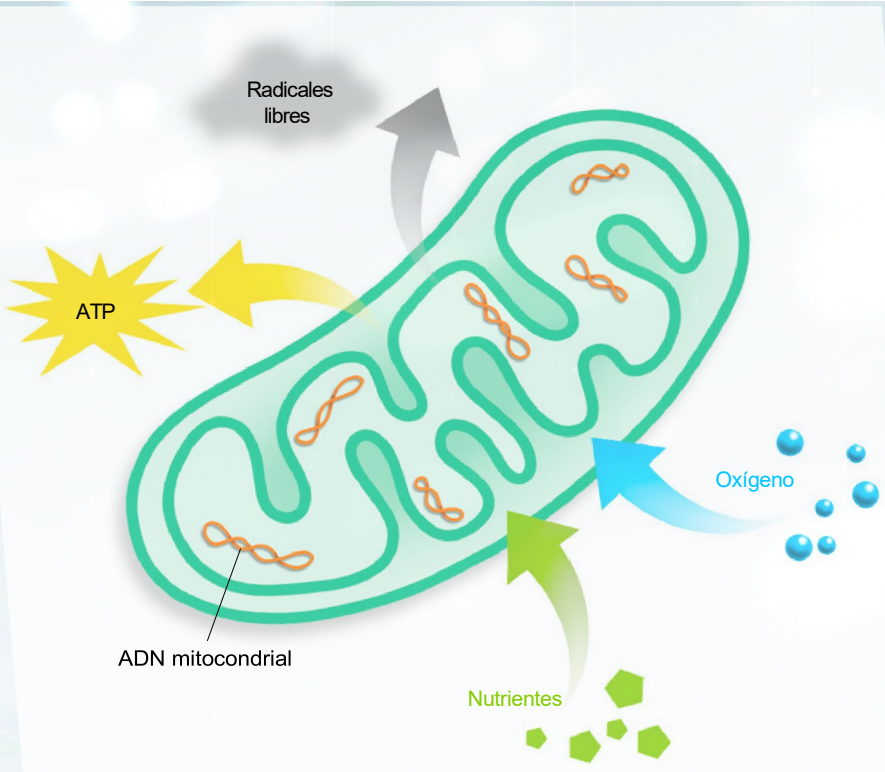
Las moléculas de ATP se utilizan como fuente de energía para las actividades de la célula (como la contracción muscular o la transmisión nerviosa). Estas pequeñas «baterías» pueden transportarse, recargarse y reutilizarse. Su producción también genera una pequeña cantidad de radicales libres.

LAS MITOCONDRIAS EN CIFRAS

Cubren el **90 % de las necesidades energéticas** del organismo.

Entre **centenares y varios miles** por célula, dependiendo de las necesidades energéticas de cada célula.

1500 proteínas diferentes, 37 de las cuales están codificadas por el genoma mitocondrial.



Una respuesta adaptada a cada situación

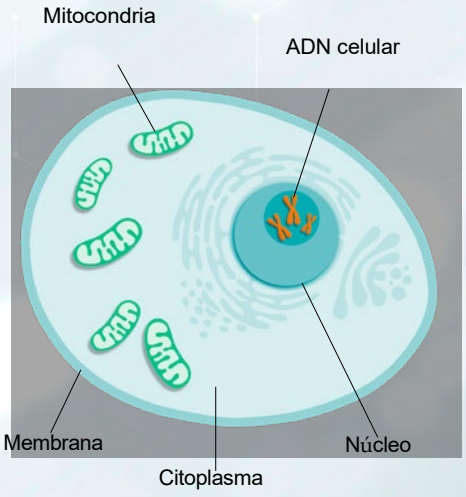
En caso de un aumento de las necesidades energéticas (actividades físicas o intelectuales intensas, infecciones, lesiones que deben repararse dentro de la célula, etc.), las mitocondrias aumentan su producción para que la célula pueda satisfacer esta demanda. Se adaptan comunicándose entre sí y con el núcleo, fusionándose o multiplicándose para ajustar sus capacidades. Cuando las mitocondrias producen más energía, la cantidad de radicales libres aumenta. En pequeñas cantidades estos son útiles, pero en exceso son tóxicos y dañan la célula (es el denominado 'estrés oxidativo'). Frágiles ante este estrés, las mitocondrias pueden producir aún más radicales libres y provocar la muerte celular. Desempeñan, por tanto, un papel central en el equilibrio entre la supervivencia y la eliminación de las células.

Similares, pero no idénticas

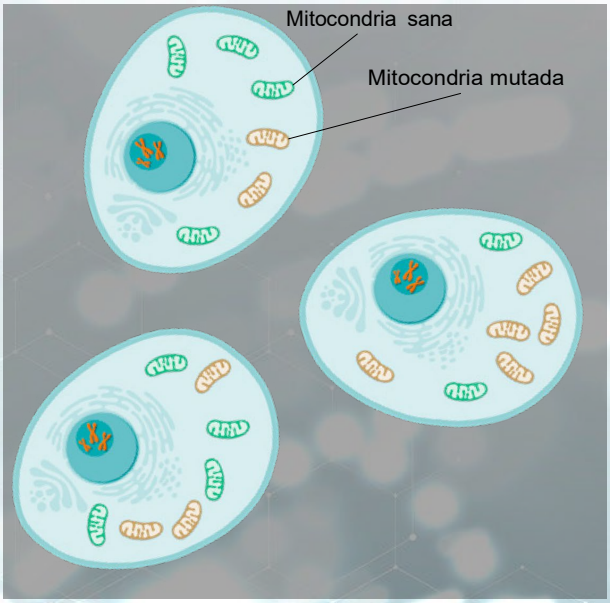
En una misma célula, todas las mitocondrias llevan los mismos genes, pero pueden ser ligeramente diferentes (variaciones genéticas o mutaciones) de una molécula de ADN a otra entre las mitocondrias de la misma célula. Este fenómeno se denomina **heteroplasmia**, o convivencia de mitocondrias sanas y mutadas. En el caso de las enfermedades mitocondriales primarias, algunas mitocondrias presentan mutaciones y otras no. Esta mezcla y sus proporciones varían de una persona a otra e, incluso, de un órgano a otro en una misma persona, lo que explica la gran diversidad de síntomas de las enfermedades mitocondriales entre pacientes. Así, para una misma anomalía genética, algunas personas presentan signos graves, mientras que otras no tienen síntomas.

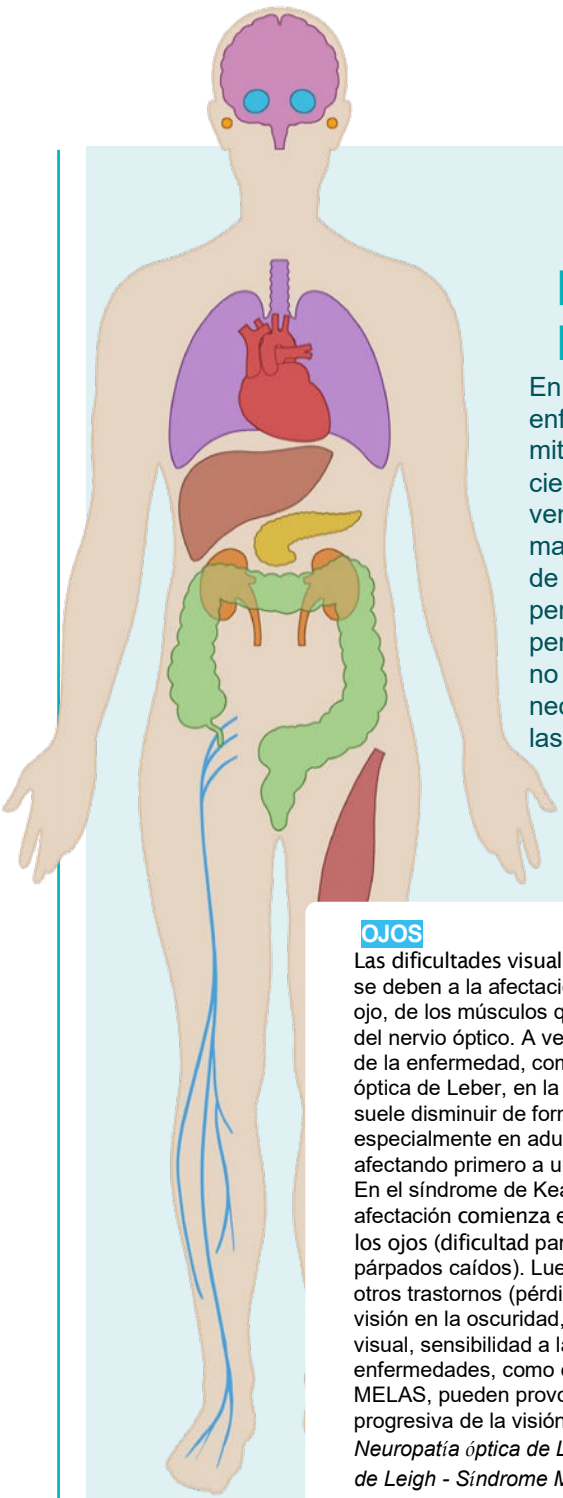
¿LO SABÍAS?

Hace entre 1 y 2 mil millones de años, las mitocondrias eran bacterias libres. Al asociarse con otras células, han creado una colaboración única y simbiótica: producen energía a cambio de protección y nutrientes.



CÉLULA





RESUMEN DE LAS PRINCIPALES AFECTACIONES

En una misma enfermedad mitocondrial, ciertos órganos se ven afectados con mayor frecuencia o de forma más grave, pero una misma persona no presentará necesariamente todas las posibles afectaciones.

CEREBRO

La afectación del cerebro y de los nervios es frecuente y diversa en las enfermedades mitocondriales. Cuando las células nerviosas no disponen del combustible necesario, pueden aparecer alteraciones cognitivas o conductuales (dificultades de aprendizaje, trastornos del comportamiento y del equilibrio, etc.) o neurológicas (convulsiones epilépticas, episodios tipo ictus, etc.).

Síndrome de Leigh - Síndrome MELAS - Síndrome de MERRF - Síndrome de NARP

NERVIOS PERIFÉRICOS

Al igual que el cerebro, los nervios son grandes consumidores de energía. Su afectación puede provocar una disminución de la fuerza y la sensibilidad.

Síndrome de Leigh

Enfermedades ligadas al gen CHCHD10

OJOS

Las dificultades visuales son frecuentes y se deben a la afectación de la estructura del ojo, de los músculos que lo movilizan y/o del nervio óptico. A veces son el único signo de la enfermedad, como en la neuropatía óptica de Leber, en la que la visión central suele disminuir de forma brusca, especialmente en adultos jóvenes, afectando primero a un ojo y luego al otro. En el síndrome de Kearns-Sayre, la afectación comienza en los músculos de los ojos (dificultad para moverlos y párpados caídos). Luego pueden aparecer otros trastornos (pérdida progresiva de visión en la oscuridad, reducción del campo visual, sensibilidad a la luz, etc.). Otras enfermedades, como el síndrome de MELAS, pueden provocar una disminución progresiva de la visión.

Neuropatía óptica de Leber - Síndrome de Leigh - Síndrome MELAS

Síndrome de Kearns-Sayre

Síndrome de NARP

AUDICIÓN

Cuando las células nerviosas se ven afectadas, la audición puede disminuir de forma progresiva, a veces con pitidos o zumbidos en los oídos (acúfenos). Estos trastornos tienden a acentuarse con la edad. Son bastante comunes en algunas formas, como el síndrome de MELAS, el síndrome de Kearns-Sayre o la ataxia de Friedreich, pero, a veces, también pueden aparecer en otras enfermedades mitocondriales.

Síndrome MIDD - Síndrome MELAS - Síndrome de MERRF

Síndrome de Kearns-Sayre

MÚSCULOS

Su afectación provoca una disminución de la fuerza muscular. Este suele ser uno de los primeros signos percibidos de la enfermedad y, puede acompañarse de una menor coordinación de los movimientos.

Síndrome de Kearns-Sayre
Enfermedades ligadas al gen CHCHD10
Síndrome de Barth
Síndrome MELAS

APARATO DIGESTIVO

La debilidad de los músculos del sistema digestivo puede provocar náuseas, vómitos, diarrea, dolor abdominal, etc. Los trastornos digestivos son frecuentes, tempranos y graves en la encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE). Pueden aparecer dificultades para digerir o tragar, lo que aumenta el riesgo de pérdida de peso y desnutrición. Esto puede verse agravado por la debilidad de los brazos (dificultad para cortar los alimentos o llevarlos a la boca, etc.), y por factores psicológicos (estrés, desánimo o, por ejemplo, fatiga) que afectan al apetito.

Síndrome MNGIE
Síndrome de Kearns-Sayre

PÁNCREAS

El páncreas produce insulina, la hormona que regula los niveles de azúcar en la sangre. Si las células pancreáticas no logran secretar suficiente insulina, puede aparecer diabetes.

Síndrome de MIDD
Síndrome de Kearns-Sayre

PULMONES Y RESPIRACIÓN

Los músculos respiratorios pueden debilitarse, provocando molestias tanto con el esfuerzo como en reposo y una fatiga intensa. Estos trastornos pueden aparecer de forma temprana y ser graves en algunas formas, como el síndrome de Leigh, así como presentarse también en otras enfermedades mitocondriales.

Enfermedades ligadas al gen TK2
Síndrome de Leigh

CORAZÓN

Puede verse afectado, provocando latidos demasiado rápidos, malestar, falta de aire con el esfuerzo, fatiga... Estas afectaciones son casi constantes y a veces graves, como en la ataxia de Friedreich, por ejemplo. Pueden aparecer de forma temprana y ser graves en otros síndromes, como el MELAS, el de Leigh o el de Barth. El corazón raramente está afectado en otras enfermedades mitocondriales.

Enfermedades ligadas al gen CHCHD10
Síndrome de Barth
Síndrome MELAS
Síndrome de Kearns-Sayre
Ataxia de Friedreich

HÍGADO

Los primeros signos de afectación hepática suelen ser discretos y poco específicos: fatiga, pérdida de apetito, náuseas, vómitos, etc.

Enfermedades ligadas al gen POLG

RIÑONES

La afectación renal suele ser poco característica y puede pasar desapercibida sin un análisis de sangre: disminución del volumen de orina, gran debilidad, trastornos digestivos, etc.

Síndrome MELAS

Cuidarse:

¿DÓNDE? ¿Y CÓMO?

Si bien todavía no existen medicamentos para curar, la gran mayoría de las enfermedades mitocondriales, tratar los síntomas ayuda a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Durante el seguimiento, los médicos tienen en cuenta cada una de las manifestaciones de la enfermedad para limitar las complicaciones y frenar su evolución

Profesionales sanitarios que conocen estas enfermedades

En España, las consultas que atienden a pacientes con enfermedades mitocondriales forman parte de los **CSUR en ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES** dedicados a estas enfermedades, entre otras. Estos centros cuentan con especialistas (genetistas, pediatras, neurólogos, bioquímicos, investigadores, etc.) implicados en el diagnóstico y seguimiento médico de estos pacientes.

CSUR
Centros, Servicios y Unidades de Referencia

El seguimiento también puede realizarlo un médico especialista (cardiólogo, endocrinólogo, oftalmólogo, etc.) en consulta ambulatoria, si la forma de la enfermedad es más leve y recurriendo de forma puntual a los centros de referencia en situaciones específicas.

El médico de atención primaria: un profesional sanitario próximo

Si bien no es especialista en estas enfermedades, el médico de atención primaria desempeña un papel fundamental en el seguimiento médico de cada caso. Al estar cerca del domicilio, puede contactarse y consultar con él más fácilmente para problemas de salud comunes, renovación de ciertas recetas, consejos de prevención, etc. Es el primero en poder detectar las complicaciones de la enfermedad y derivar a los especialistas adecuados.

La atención en un centro de referencia o especializado: un verdadero activo para la salud

ATENCIÓN ESPECIALIZADA Y ADAPTADA

Los pacientes pueden acudir a consulta en el momento del diagnóstico, para un seguimiento a largo plazo o en momentos clave de su atención (fase de agravamiento de la enfermedad, deseo de tener un hijo, etc.). La atención la coordina un médico de referencia que también puede actuar como enlace con el médico de atención primaria.

ACCESO A LOS TRATAMIENTOS MÁS RECIENTES

Los centros siguen los avances médicos y, en función de ellos, ofrecen las opciones terapéuticas que mejor se adaptan para cada situación.

PARTICIPACIÓN EN LA INVESTIGACIÓN Y ENSAYOS CLÍNICOS

Ser atendido en un centro especializado también ayudará a estar mejor identificado por los equipos de investigación para participar en un posible ensayo clínico si se cumplen los criterios de inclusión.

REVISIÓN Y ACTUALIZACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

Si el diagnóstico inicial es incierto o antiguo, los centros pueden ofrecer nuevas pruebas y análisis genéticos, gracias a los avances científicos y técnicos, para comprender mejor la enfermedad y ajustar el seguimiento médico.

Cada profesional sanitario puede utilizar estas recomendaciones oficiales para identificar rápidamente a qué centros de expertos derivar a sus pacientes y a qué especialistas acudir. No hay que dudar en hablar de estos documentos con el médico de atención primaria y con los demás profesionales (médicos especialistas, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos, etc.), ya que ayudarán a comprender mejor el manejo de la enfermedad.

Vigilar la evolución de la enfermedad

En cuanto se sospecha el diagnóstico, un seguimiento médico regular (evaluación clínica y pruebas complementarias cuando sea necesario) permite identificar los órganos afectados, establecer la atención adecuada y detectar rápidamente cualquier nuevo síntoma.

LA FRECUENCIA DE LOS CONTROLES MÉDICOS DEPENDE DE LA GRAVEDAD DE LA ENFERMEDAD, de los órganos afectados, de los tratamientos en curso y de la evolución de los síntomas... En general, fuera de los brotes de la enfermedad, es necesaria al menos una consulta anual en un centro especializado. El médico indicará la frecuencia más adecuada en función de cada caso y qué consultas especializadas son necesarias.

- Durante las consultas, hay que comentar todas las dificultades o molestias que se hayan notado, sin minimizarlas ni exagerarlas, aunque no parezcan relacionadas con la enfermedad (trastornos del sueño, dolor, trastornos del tránsito intestinal, disminución del volumen de orina, pérdida de apetito, sangrado en las heces, etc.).

- Anotar todas las cuestiones y dificultades que vayan surgiendo entre consultas, para poder hablar de ellas en la próxima visita.

- Asegurarse de que el médico que coordina la atención médica de la enfermedad mitocondrial, reciba una copia de todos los informes médicos, resultados de análisis y prescripciones realizados.

Evitar el empeoramiento de los síntomas

La mayoría de las enfermedades mitocondriales se agravan con el tiempo. Esto sucede porque las mitocondrias de las células afectadas acumulan disfunciones, lo que provoca una alteración progresiva de ciertos órganos. A menudo, las afectaciones permanecen estables durante largos periodos de tiempo, interrumpidos por episodios de empeoramiento repentino de los síntomas, denominados brotes. Después puede haber recuperación, pero a menudo quedan secuelas. Si bien la aparición de estos brotes es impredecible, **ALGUNOS FACTORES AUMENTAN SU FRECUENCIA,** como las infecciones virales o bacterianas (gripe, gastroenteritis, COVID-19, etc.), el estrés fisiológico (falta de sueño, actividad física excesiva, cirugía, etc.) o emocional, el ayuno prolongado, ciertos medicamentos o productos anestésicos, la exposición a sustancias tóxicas (alcohol, tabaco), etc.

¡No olvidar!

- **Estar al día con las vacunas** y evitar el contacto con personas con una infección contagiosa. Se recomienda vacunarse cada año contra la gripe.
- **Consultar cuanto antes al médico de atención primaria** en caso de fiebre, tos, diarrea...
- **Informar a los nuevos profesionales sanitarios** (médico de atención primaria, farmacéutico, fisioterapeuta, enfermería ...) sobre la enfermedad, sus particularidades y las cuestiones que hay que vigilar. Ponerlos en contacto con el centro especializado correspondiente si se plantea un tratamiento nuevo o una intervención con anestesia (incluso local) para comprobar que no haya contraindicaciones.
- **Adoptar buenos hábitos en la vida diaria:** repartir las comidas y tentempiés a lo largo del día para evitar periodos de ayuno prolongados; evitar los esfuerzos físicos excesivos; no esperar a estar cansado para descansar; incluir momentos de pausa durante el día; pedir ayuda para gestionar el estrés.
- **Anticipar las situaciones de urgencia:** anotar los contactos del centro de referencia, de los médicos especialistas y los medicamentos que se deben evitar.

El progreso es posible para algunos, aunque lento

«En las enfermedades mitocondriales, a menudo, a pesar la afectación cerebral, los pacientes son inteligentes, sin déficits intelectuales. Tienen, sin embargo, otros signos neurológicos. Mi hijo tenía trastornos obsesivos y de aprendizaje, no hablaba, era sordo... Cuando se confirmó el diagnóstico, la reacción de algunos fue de duelo… Ahora bien, las posibilidades y capacidades para aprender están ahí si nos implicamos intensamente y nos adaptamos. Por ejemplo a mi hijo hay que hablarle mirándolo a la cara y asegurarse de que entiende y ajustar su forma de hacer las cosas, así que lleva mucho tiempo, pero es posible. Hoy puede hablar, incluso tiene una oralidad bastante buena, aunque la ha adquirido muy lentamente. Con el tiempo, mi hijo ha podido desarrollar nuevas habilidades. Cada nueva competencia es una nueva montaña que se ha conseguido escalar".
F., madre de un adulto de 46 años con una enfermedad mitocondrial

COMPENSAR UN RETRASO DEL CRECIMIENTO

Si un déficit hormonal ralentiza el crecimiento, el endocrino puede sugerir un tratamiento con hormona del crecimiento para restaurar un desarrollo equilibrado. Este tratamiento lo prescribe y ajusta el especialista, que supervisa estrechamente su eficacia y seguridad.

Cuidar los músculos

Las sesiones regulares y frecuentes de fisioterapia (varias veces por semana) son necesarias por varias razones: mantener la flexibilidad, fortalecer los músculos, mejorar la resistencia, desarrollar el equilibrio, combatir el dolor, prevenir caídas, etc. Su objetivo depende de la naturaleza y gravedad de los síntomas y de la edad.

En la infancia, la fisioterapia ayuda a crecer en buenas condiciones: permite mantener la capacidad muscular existente (fuerza y flexibilidad) y reduce el riesgo de aparición de **deformidade**s articulares lo que permite conservar una buena capacidad de movimiento y mantener la autonomía en las actividades de la vida diaria. Más adelante, no solo ayuda a mantener la capacidad de movimiento existente, sino también a sentirse mejor gracias a la movilización de las distintas partes del cuerpo. Se puede prescribir medicación para tratar la distonía (contracciones musculares involuntarias) como complemento, en función de cada caso.

EN LA PRÁCTICA

¿Qué hacer en caso de brotes de la enfermedad?

Un brote puede afectar a uno o más órganos al mismo tiempo. Los signos pueden ser muy diferentes de una persona a otra: debilidad muscular repentina e inusual, crisis epilépticas, visión borrosa, pérdida de sensibilidad en un lado del cuerpo, dificultad para hablar o entender, palpitaciones, dificultad para respirar, vómitos, diarrea, dolor abdominal...

- Desde los primeros síntomas, hay que **contactar con el médico responsable del paciente, que se pondrá en contacto con el especialista del CSUR.**
- **Una intervención rápida y adecuada reduce el riesgo de complicaciones graves.** Pueden ser necesarias una vigilancia médica estrecha hasta que los síntomas se hayan estabilizado completamente y una hospitalización.
- Posteriormente, el médico puede ajustar los tratamientos para facilitar la recuperación.
- Tras el brote, hay que tomar el tiempo suficiente para descansar y recuperase.
- Ir a un fisioterapeuta para realizar gradualmente ejercicio físico moderado en función de la tolerancia de cada persona. Poco a poco, se podrán retomar las actividades de la vida diaria.

Terapia ocupacional: ¿cómo puede ayudar?

Las sesiones de rehabilitación de terapia ocupacional ayudan a desarrollar la autonomía mejorando la coordinación de los movimientos y el equilibrio, pero también permiten trabajar capacidades cognitivas (juegos de destreza, actividades manuales, etc.). En caso de molestias al realizar movimientos o actividades de la vida diaria, el terapeuta ocupacional también puede implementar productos de apoyo y material adaptado para favorecer una mayor independencia en el día a día: ayuda con la alimentación, higiene, escritura, escribir en el teclado del ordenador, etc.

Cuidar el corazón y la respiración

En el momento del diagnóstico se realiza una evaluación inicial de la función cardíaca y respiratoria. Después, evaluaciones regulares o puntuales en función de los signos de alerta detectados durante el seguimiento. Esto permite iniciar rápidamente el tratamiento desde la aparición de las primeras anomalías. Los tratamientos habituales utilizados para tratar la insuficiencia cardíaca (inhibidores de la enzima convertidora o betabloqueantes) pueden prescribirse en casos de debilidad del músculo cardíaco, por ejemplo en la ataxia de Friedreich o el síndrome MELAS. Asimismo, se pueden recomendar dispositivos implantables (marcapasos o desfibrilador), como en arritmias graves, especialmente en el síndrome de Kearns-Sayre.

Cuando los parámetros respiratorios están muy alterados, el médico puede indicar una asistencia ventilatoria no invasiva, que generalmente empieza a usarse durante la noche. Las posibles infecciones pulmonares deben tratarse rápidamente con antibióticos.

Preservar la visión

El ritmo de seguimiento por parte de médicos especialistas (oftalmólogos, neurólogos, etc.) formados en las particularidades de cada enfermedad mitocondrial con afectación visual depende de la enfermedad. Por ejemplo, en la neuropatía óptica de Leber, el ritmo dependerá de la velocidad de cambio en la agudeza visual, que varía mucho de una persona a otra y depende de la forma clínica. Se propone un seguimiento anual para las formas de evolución lenta y otro más frecuente (cada cuatro meses) al menos al inicio de la enfermedad para las formas de evolución rápida o si la progresión se acelera. En cualquier caso, el médico indicará cómo adaptar este seguimiento.

La llamada rehabilitación de baja visión está destinada a personas cuya deficiencia visual no puede corregirse con gafas, lentillas o cirugía. Su objetivo es optimizar las capacidades visuales para facilitar las actividades de la vida diaria (leer, cocinar, desplazarse, etc.) mediante ejercicios personalizados.

UN ORTOPTISTA desarrolla un programa personalizado para aprender a aprovechar mejor la parte de la visión que aún funciona.

UN ÓPTICO especializado en la implementación y adaptación de ayudas visuales, como lupas para aumentar las imágenes, filtros selectivos para reducir el deslumbramiento y mejorar los contrastes, o aplicaciones y programas informáticos (aumento de tamaño o síntesis de voz) que facilitan el uso de herramientas digitales.

UN TERAPEUTA OCUPACIONAL aconseja sobre cómo tener más autonomía en la vida diaria, en particular adaptando el entorno en la vivienda, la escuela o el trabajo (mejorar la iluminación, establecer señales visuales o táctiles, hacer que los desplazamientos sean más seguros, etc.).

Actividad física: ¿es posible?

Si se adapta a las capacidades de cada persona, la actividad física es viable y tiene efectos positivos en las enfermedades mitocondriales. Cuando se practica de forma regular, puede favorecer la formación de nuevas mitocondrias, mejorar la eficacia de las existentes y fortalecer los mecanismos de protección contra el estrés oxidativo. Asimismo ofrece muchos beneficios físicos (resistencia, coordinación, salud del corazón, respiración, sueño, etc.) y mentales (autoestima, lucha contra la depresión, etc.).

El médico de atención primaria, podrá indicar un programa adaptado de actividad física y ayudar a encontrar un profesional cualificado (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, educador especializado) que lo ponga en marcha y lo supervise.

En caso de problemas para oír bien, hay que acudir a un especialista en otorrinolaringología (ORL) que puede indicar una ayuda auditiva y derivar a un audioprotesista para elegir el dispositivo más adecuado a las dificultades de cada persona.

Para saber más ▸

INFORMES

› Ejercicio físico y ENM
› Atención cardiológica y ENM
› Atención respiratoria y ENM

Tratar las manifestaciones neuropsicológicas

La afectación cerebral puede tener repercusiones más o menos marcadas en las capacidades de aprendizaje, memoria, concentración, comportamiento, relaciones sociales, etc. La evaluación neuropsicológica determina el impacto de estos trastornos y orienta la elección de las estrategias compensatorias adoptar (apoyo pedagógico, psicoterapia, seguimiento con logopedia, etc.). Esta evaluación la realiza un neuropsicólogo a petición del equipo médico del centro especializado o de la familia.

Algunos profesionales sanitarios (neuropsicólogos, logopedas, etc.) con formación específica pueden rehabilitar funciones cognitivas deterioradas (se denomina 'remediación cognitiva') mediante juegos y actividades. Estas herramientas entrenan las capacidades **de** razonamiento y ayudan a compensar las dificultades de la vida diaria. Dado que el agotamiento desempeña un papel agravante, pueden implementarse estrategias de gestión de la fatiga.

La terapia cognitivo-conductual, realizada por un psicólogo o psiquiatra, puede ayudar a gestionar mejor la ansiedad, las dificultades en las interacciones sociales y los comportamientos repetitivos frecuentes en el autismo.

Trastornos del espectro autista: tranquilizar con puntos de referencia claros

«A nuestra hija no le gusta mucho el contacto físico y no hay que utilizar un tono que pueda estresarla. Tiene problemas con la percepción del espacio y el tiempo. Cuando empieza a estresarse, algunas cosas, como rascarle la espalda, la hacen sentirse bien. Hemos notado, también, que saber de antemano lo que va a pasar le da tranquilidad. Así que, basándonos en su ritmo natural, hemos organizado con precisión los días para que tenga puntos de referencia. Asearse al levantarte, las comidas, la merienda... son siempre exactamente a la misma hora. En la misma línea, cuando tenemos invitados, también se lo anticipamos y le decimos los de las personas que estarán presentes».

V., madre de una chica de 15 años con síndrome de Leigh

Crisis epilépticas: evitar los factores agravantes

«Como muchos otros niños, mi hija ha empezado a presentar crisis epilépticas que aparecen en momentos y con una frecuencia imprevisibles. Tiene un tratamiento, pero aun así, a veces, puede tener cinco o seis crisis en poco tiempo, y luego ninguna durante varias semanas. Tememos estas fases que siguen siendo inexplicables, aunque hemos notado factores que parecen agravantes, como estímulos sensoriales demasiado intensos, ruidos fuertes, cambios de temperatura, imágenes visualmente agresivas, falta de sueño... A veces, por desgracia, incluso sin que nada de esto ocurra, las crisis siguen apareciendo».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

EN LA PRÁCTICA

Reconocer y gestionar episodios tipo ictus (stroke-like)

El síndrome MELAS provoca episodios llamados tipo ictus (*stroke-like*) porque se asemejan a un ictus: dolores de cabeza intensos y repentinos, parálisis, crisis epilépticas, vómitos, problemas de visión, pérdida de sensibilidad... Si bien los mecanismos implicados aún no están claros, se sabe que no se deben a una interrupción del flujo sanguíneo en el cerebro como sucede en los ictus. **Ante estos síntomas, hay que contactar rápidamente con el hospital para recibir tratamiento lo antes posible**. Así se reducirá el riesgo de secuelas y favorecerá la recuperación.

Estos episodios se diagnostican mediante una resonancia magnética cerebral (**RM).**

La administración de arginina por perfusión puede reducir la duración e intensidad del episodio y tener un efecto preventivo sobre su aparición. El tratamiento con corticoides podría acortar la crisis.

Estos episodios pueden estar asociados a crisis epilépticas. A menudo se prescriben medicamentos para controlar dichas crisis. Un neurólogo o un neuropediatra especializado en epilepsia defterminará las pautas del tratamiento recomendado. Atención: el valproato de sodio (Depakine®, Micropakine® y sus genéricos) está contraindicado en **el** déficit de ADN polimerasa gamma (POLG). En algunos pacientes, una dieta cetogénica, rica en grasas y pobre en azúcares, realizada bajo supervisión médica, ayuda a reducir la frecuencia de las crisis.

Cuidar la dieta

Los trastornos digestivos o las dificultades para realizar ciertos movimientos durante las comidas pueden provocar pérdida de peso, especialmente si se añade a esto fatiga, estrés o falta de apetito.

- Se recomienda realizar varias comidas pequeñas y regulares a lo largo del día para evitar tanto las carencias energéticas como la sobrecarga del estómago.
- Un seguimiento por parte de un nutricionista o dietista permite establecer un régimen de alimentación adaptado que cubra las necesidades diarias de calorías, vitaminas, oligoelementos y otros nutrientes.

- Si estas medidas no permiten un aumento de peso suficiente, la alimentación puede administrarse mediante una sonda nasogástrica o a través de una gastrostomía (a más largo plazo) para reequilibrar los aportes nutricionales y permitir que ciertos alimentos sigan siendo ingeridos por vía oral.
- Un endocrinólogo especializado en enfermedades mitocondriales realiza el seguimiento de los trastornos que pueden influir en el peso y el crecimiento relacionados con una mala regulación del azúcar en sangre. Estos trastornos van desde una intolerancia a la glucosa (una etapa intermedia previa a la diabetes caracterizada por una glucemia elevada tras las comidas) hasta una diabetes propiamente dicha. Una dieta equilibrada, la actividad física regular y mantener el peso adecuado suele permitir retrasar o evitar la aparición de diabetes y sus complicaciones.

Para saber más ▸

INFORMES

Atención nutricional de las ENM

Bien dosificada y suave

«La actividad física es útil y, aunque en un momento dado pueda parecer que hay poca motricidad, en algunos casos la movilidad puede mejorar. Si bien antes podía caminar un poco, mi hijo no llegaba a recorrer 100 metros cuando llegó a la edad adulta. A pesar de que los músculos se ven, no tiene fuerza. Ahora, años después, puede caminar un kilómetro. En cambio, pese a nuestros intentos, no consigue ir en bici ni siquiera en triciclo. No tiene suficiente coordinación ni equilibrio. Puede valer mucho la pena llegar tan lejos como creamos que nuestros hijos pueden llegar, pero siempre con suavidad y poco a poco dejando tiempo para recuperarse de la fatiga. De lo contrario puede haber un retroceso en los avances conseguidos. Dosificando todo bien, se pueden obtener resultados, y eso les anima a esforzarse aún un poco más".

F., madre de un adulto de 46 años con una enfermedad mitocondrial

Atención motora semanal

«Un fisioterapeuta privado viene a casa dos veces por semana para hacer masajes, estiramientos... y especialmente, para movilizar el pie equino y frenar la progresión de la enfermedad en la medida de lo posible. Una psicomotricista viene una vez a la semana para trabajar la coordinación ojo-mano y el seguimiento visual».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

Reducir la rigidez es una lucha constante

«Es cierto que mi hija está cansada al final del día, pero no es el aspecto de la enfermedad que más nos preocupa Lo que intentamos sobre todo es luchar contra la rigidez de su cuerpo y los momentos en que los músculos están muy tensos, distónicos. Para ello utilizamos diferentes recursos: una pelota grande de fisioterapia y una pelota de masaje vibratoria para relajarla, junto con masajes manuales».

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

En ausencia de tratamiento, la rehabilitación pasa a ser la prioridad

«Tras la fase de shock que sigue al anuncio del diagnóstico, los padres de niños con enfermedades mitocondriales se adaptan y generalmente quieren avanzar lo más posible en la rehabilitación. Se puede rehabilitar un poco la motricidad, el lenguaje, la atención, la comunicación... Los padres suelen combinar diferentes enfoques terapéuticos para darle a su hijo todas las opciones posibles».

F., madre de un adulto de 46 años con enfermedad mitocondrial

Hay una sensación de urgencia

«Hasta los seis años, mi hija tuvo una atención bastante intensa durante todo el año: cuatro sesiones de fisioterapia y dos de motricidad por semana, y una sesión de logopedia al mes. Intentábamos que tuviera un seguimiento lo más continuo posible, con estancias de tratamiento durante las vacaciones en algunas ocasiones. Teníamos la impresión de que había como un reloj, que no había tiempo que perder y que había que hacer las cosas de inmediato, mientras aún existía cierta plasticidad en el cuerpo, especialmente en el cerebro. Luego bajamos el ritmo, aunque siguió recibiendo una atención semanal intensa. Nunca estamos seguros de estar tomando las decisiones correctas para nuestros hijos. En el momento hacemos lo que podemos para darles las mejores opciones posibles».

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Proteger las mitocondrias

A veces se utilizan suplementos alimentarios (ubiquinona o coenzima Q10, idebenona, L-carnitina, etc.) y vitaminas (vitamina B2 o riboflavina, vitamina B1 o tiamina, etc.), ya que parece que ayudan a que las mitocondrias funcionen mejor. La suplementación debe ser indicada, personalizada y ajustada por el médico. La actividad física regular y adaptada también ayuda a fortalecer las mitocondrias. El médico puede derivar a un programa supervisado por un profesional cualificado.

Aliviar el dolor

Las enfermedades mitocondriales pueden implicar dolor muscular, articular, digestivo o relacionado con los nervios (neuropático). Varían mucho de una persona a otra y pueden tener un fuerte impacto en la calidad de vida. Es importante decirle al equipo médico lo que se siente: ¿Dónde duele?, ¿con qué intensidad?, ¿cuándo aparece?, ¿desde cuándo?, ¿cómo evoluciona el dolor ?...

El dolor suele ser complejo y requiere un cuidado integral y personalizado, que combine diferentes enfoques.

MEDICAMENTOS analgésicos para aliviar el dolor, de acción rápida o prolongada según las necesidades y medicamentos específicos para el dolor neuropático, como anticonvulsivos (gabapentina) o ciertos antidepresivos (amitriptilina).

FISIOTERAPIA Y TERAPIA OCUPACIONAL mejoran la movilidad y el posicionamiento, reducen el dolor muscular y articular y previenen las contracturas.

APOYO PSICOLÓGICO puede ayudar a romper el círculo vicioso entre dolor, estrés y tristeza, que se alimentan mutuamente.

TÉCNICAS COMPLEMENTARIAS como estimulación eléctrica transcutánea, acupuntura, relajación, técnicas de relajación guiada, meditación, respiración profunda... para reducir el dolor y ayudar a tranquilizarse.

RECURRIR A LAS ESTRUCTURAS ESPECIALIZADAS EN DOLOR CRÓNICO es, a veces, necesario. Los equipos multidisciplinares ofrecen una atención integral y personalizada para ayudar a cada paciente a gestionar mejor su dolor en el día a día.

¿Cómo detectar el dolor?

«Como mi hija no habla, si no la conoces, es difícil saber cuándo tiene dolor. Pero con su distonía, calambres y otras afectaciones musculares, no hay duda de que le duele... Se nota que algo va mal cuando llora, frunce el ceño, tiene menos apetito, más calambres... Está recibiendo tratamiento para el dolor y los calambres, pero, está claro, que no logra que desaparezcan por completo. Siempre tengo analgésicos a mano por si acaso, aunque los use lo menos posible».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

Para saber más ▸

INFORMES
Dolor y ENM

Cada persona encuentra sus propias soluciones... ¡hablemos de ello!

Puede que ya se hayan buscado diferentes formas de vivir mejor con la enfermedad. Hay mil maneras de adaptar la vida diaria: lo que ayuda a una persona no tiene por qué servirle a otra, o no siempre será posible. Cada cual va descubriendo poco a poco lo que le hace sentirse bien. Compartir experiencias y pequeños trucos cotidianos es útil para todos.

© Mathieu Génon / AFM-Téléthon

Testimonios

Equinoterapia, musicoterapia, técnicas de relajación guiada... las posibilidades son muy amplias

«M. tiene sesiones de terapia asistida con animales, en concreto equinoterapia. Lo hacemos en un centro de equitación cerca de nuestra casa que atiende a personas con discapacidad, incluido el caso específico de niños hipotónicos. Allí, nuestra hija puede montar en pony si la sujetamos por ambos lados. Y si vemos que no es un día para eso, hacemos contacto con el animal: la tumbamos sobre él para que sienta su calor, su respiración... es algo que la calma muchísimo.

La musicoterapia también funcionó bien con ella y la hicimos durante mucho tiempo.

En casa, también le hacemos ejercicios de estimulación sensorial o relajación basados en técnicas de relajación guiada, con columnas de burbujas, bolas con pinchos...

Son actividades que se pueden hacer sin problema en una habitación cuando se necesita descansar, recargar las pilas...»

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

El contacto con animales puede tener efectos positivos

«Nos encantan los animales, tenemos una granja con perros, gatos, gallinas, pavos, ovejas... Mi hija tiene mucha más afinidad con los perros que con otros animales. Así que adoptamos a Biscotte. Un perrito que ha tenido un impacto muy positivo. Ella lo cuida y está mucho menos ansiosa. El inconveniente es que no quiere oír hablar de un perro de asistencia mientras Biscotte esté con nosotros, aunque él no pueda acompañarla a todas partes».

V., madre de una chica de 15 años con síndrome de Leigh

La alimentación fue difícil durante mucho tiempo, pero ahora va mejor

«Durante mucho tiempo luchamos para que nuestra hija comiera. Estaba al borde de la anorexia. Le ayudábamos llevándole la comida a la boca y cortándole todo. Sin embargo, desde su primer brote, hemos luchado para que no coma demasiado. Tiende a ser todo o nada. Estuvo mucho tiempo con una dieta hiperproteica: tenía que tomar un bistec en el desayuno y en la merienda. Dejamos de hacerlo el año pasado y ahora come de todo».

V., madre de una chica de 15 años con síndrome de Leigh

Gastrostomía: un apoyo en el día a día

«Hace casi dos años a mi hija le hicieron una gastrostomía. Las comidas se volvieron cada vez más largas y menos suficientes para alimentarla. No fue una decisión fácil de tomar y fue un momento difícil. Pero ahora, no nos arrepentimos en absoluto. Esto facilitó mucho las comidas y tomar la medicación. Sigue desayunando, almorzando y tomando la merienda por la boca y por la noche se alimenta por gastrostomía con todos los aportes que necesita».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

Estancias terapéuticas, terapias complementarias… ¿por qué no?

«En varias ocasiones hemos ido a centros privados especializados que ofrecen estancias de terapia intensiva de15 días. En aquel momento estos centros no existían en Francia, así que íbamos al extranjero. Todo se hace en el mismo sitio, se puede comer y dormir allí mismo. Dependiendo del centro, ofrecen fisioterapia, pero también osteopatía, equinoterapia, desensibilización sensorial, etc. Cada persona elige lo que quiere. Es también una oportunidad para conocer familias que están pasando por lo mismo que nosotros, sin necesidad de explicaciones. Vimos resultados positivos en nuestra hija, aunque no fueran enormes Conseguía abrir un poco mejor las manos y sobre todo agarrar mejor los objetos. En general, volvimos satisfechos con estas estancias. Es importante saber que estas estancias están cubiertas por la Seguridad Social».[N de la T: se refiere a lo que sucede en Francia]

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Vivir con la enfermedad: qué es verdad y qué no

Tanto si se padece la enfermedad como si se es madre/padre de alguien que la tenga, las dudas sobre la vida diaria son numerosas: ¿Podrá mi hijo ir al colegio? ¿Cómo gestionar la organización de la atención? ¿Dónde encontrar ayuda? ¿Tendrán la enfermedad mis futuros hijos? Existen algunas ideas preconcebidas sobre estas cuestiones que no siempre son correctas. A continuación se presenta un breve recorrido sobre distintos puntos de vista acompañados de experiencias reales

Compartir experiencias con personas en la misma situación es un apoyo inestimable

VERDAD Otras personas que viven la misma situación son las que ofrecen los mejores consejos y pueden guiar, a veces incluso acompañar, en el proceso, tanto a la persona enferma como a su familia. **Estas personas viven o han vivido situaciones similares**, pueden ofrecer un apoyo valioso y conocen los problemas sin necesidad de explicaciones largas. Redes sociales, boca a boca, contactos en páginas web o a través de una asociación. Cualquier vía es buena para encontrar grupos de personas afectadas.

TESTIMONIO

El apoyo entre personas en la misma situación es indispensable

«Las redes sociales, como Facebook, Instagram, etc., son una fuente de información sin igual. Se puede hablar con grupos de madres en situaciones similares que dan consejos y trucos. He conocido a algunas que incluso se han convertido en amigas. La red de padres y madres es fundamental. Y es bastante fácil encontrar estos grupos: introduces 'hipotonía', 'síndrome de Leigh' en Instagram o Facebook, u otras palabras clave, y siempre encontrarás personas en la misma situación. Yo creé una asociación con una cuenta de Instagram y dos madres me encontraron buscando el nombre del gen implicado en la enfermedad de mi hija».

O., madre de una niña de 7 años con enfermedad mitocondrial

MitoGether

- **Un consorcio de 12 asociaciones de personas** con enfermedades mitocondriales
- **Representa a decenas de miles de pacientes** (síndromes MELAS, de Kearns-Sayre, de Leigh, ataxia de Friedreich, neuropatía óptica hereditaria de Leber...)
- **Tres objetivos principales**: apoyar a los pacientes y sus familias, informar a los profesionales sanitarios y apoyar a los laboratorios farmacéuticos en el desarrollo de tratamientos futuros.

mitogether.com

TESTIMONIOS *Informarse es el primer paso del proceso*

«Tras el diagnóstico, empezamos a informarnos y a aprender todo lo posible sobre la enfermedad de nuestra hija. Es importante consultar libros bien documentados y respaldados por fuentes fiables. No conviene consultar todo el tiempo Doctissimo [N. de la T.: sitio web francés sobre salud] *u otras páginas que pueden asustar un poco».*

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Las cuestiones prácticas hay que buscarlas en otra parte

«El personal sanitario no es el que enseña a vivir con la enfermedad en el día a día. Desafortunadamente, el seguimiento en el hospital solo se centra en la propia patología, no hay consejos prácticos y eso se echa un poco en falta. Por supuesto que hay cosas útiles en el hospital, como la posibilidad de ver a una trabajadora social, pero se intenta encajar todo en el día de la consulta, lo que es mucho y no siempre se necesita ayuda en ese momento. Lo que más me ayudó fue el boca a boca entre madres y padres que también tienen hijos con discapacidad. Nos encontramos en distintos lugares o gracias a asociaciones.
Por ejemplo, formo parte de Poly'Mômes PACA, una asociación de familias con niños con discapacidades múltiples, donde se pueden compartir detalles prácticos.
Y también están las redes sociales en las que se puede charlar fácilmente, pedir opiniones sobre sillas de paseo y otros materiales adecuados».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

El equipo sanitario no es la única fuente de información

VERDAD Hará todo lo posible para preparar para el periodo posterior al diagnóstico y estar disponible para responder a las preguntas sobre la enfermedad, pero **el campo de especialización de los profesionales sanitarios sigue siendo médico y científico.** No viven el día a día de la enfermedad. Por supuesto, hay que acudir a ellos para todos los aspectos relacionados con la atención médica (síntomas, tratamientos, evolución de la enfermedad, etc.), la frecuencia de seguimiento, para que ayuden a elegir los dispositivos ortopédicos, etc. En cambio, les resultará más difícil acompañar en el «vivir con la enfermedad», las cuestiones prácticas, trucos para el día a día, saber qué productos de apoyo no médico existen, etc. que, sin embargo, son esenciales.

TESTIMONIOS

Aficiones, apoyo psicológico u otros, cada persona tiene una manera de afrontarlo

«Nunca sentí la necesidad de ir a un psicólogo. Creo que tener una afición me ayudó mucho en ese sentido. Voy a bailar, bachata, todas las semanas y me encanta. Es mi afición y mi forma de desconectar. La de mi marido es correr. Si no se tiene algo así, entiendo que pueda ser difícil afrontar el día a día sin apoyo psicológico, pero no es algo que funcione para todo el mundo. Por ejemplo, probamos apoyo psicológico con nuestra hija, pero la verdad es que no dio mucho resultado».

V., madre de una adolescente de 15 años con síndrome de Leigh

Hemos contratado a alguien para que nos ayude

«Poco después del diagnóstico, tuve que dejar de trabajar para cuidar a mi hija a tiempo completo, me convertí en cuidadora familiar. Desde hace algunos años recurrimos, para ayudarme, a una handisitter *que conocimos a través de la asociación Les Amis d'Émilie. Las* handisitter *son personas con experiencia en el cuidado de personas con discapacidad. Pueden trabajar en el ámbito sanitario y/o social, como educadoras, o simplemente están habituadas a cuidar de personas enfermas. Contratamos a una señora que llevaba años acompañando a estudiantes con discapacidad y que quería cambiar su situación profesional para estar lo más cerca de las familias, en sus propios hogares. Hubo buena sintonía desde el principio y ahora viene a casa dos medias jornadas por semana. Le da la medicina a nuestra hija, la ayuda a comer, sale a pasear con ella, hacen actividades de pintura...»*

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

Con ayuda, la enfermedad se afronta mejor

VERDAD Como madre/ padre o persona con la enfermedad, claro que es posible enfrentarse en solitario a las dificultades y a la incertidumbre que impone la enfermedad. Sin embargo, por muy fuerte que se sea, el apoyo externo siempre ayuda a aliviar un poco la carga de la enfermedad y da un respiro. Puede ser apoyo psicológico, organizativo o para cuestiones prácticas, existen diferentes formas de recibir ayuda.

- **Profesionales del acompañamiento**

Son psicólogos que ayudan a expresar las emociones, asistentes personales para los cuidados diarios, trabajadores sociales para los trámites administrativos... El acompañamiento de personas formadas ayuda a encontrar e implementar soluciones para vivir mejor con la enfermedad. Los centros de referencia o especializados en la enfermedad suelen ofrecer apoyo psicológico y social. Sin embargo, también se puede recurrir a profesionales cercanos al domicilio según las necesidades.

- **El entorno, suele un apoyo muy valioso**

La carga de la enfermedad también puede compartirse con el entorno cercano (familia o amigos). Pueden desempeñar un papel importante si se les da la oportunidad. El aislamiento es un riesgo real para las personas con la enfermedad. Por esto hay que mantener en la medida de lo posible las relaciones sociales y compartir las preocupaciones con quienes están dispuestos a escucharlas.

Una mano con los trámites administrativos

«El papeleo es un infierno. Entre los expedientes para la MDPH [N. de la T.: organismo francés de discapacidad] *y todos los demás trámites necesarios para acceder al mayor número posible de ayudas —teniendo en cuenta que el material adaptado es muy caro—, la parte administrativa relacionada con la enfermedad ocupa mucho tiempo y es complicada. No tengo fobia a los trámites administrativos y me considero una persona con bastante formación; aun así, no sé cómo hace la gente para arreglárselas sola. En mi caso, gracias a la red HandiMômes, encontré a una trabajadora social que viene regularmente a mi casa para ayudarme, redactar las solicitudes de la manera adecuada y guiarme a través del laberinto de trámites posibles. Esto es muy importante y es una profesión en sí misma».*

V., madre de una niña de 9 años, con síndrome de Leigh

La enfermedad sin secretos

«La fortaleza mental es fundamental en las enfermedades progresivas. Tengo la suerte de tener amigos con los que puedo hablar de los temas que me preocupan. Hablo abiertamente también sobre estas cuestiones con mis hijos y mi pareja. No quiero que se preocupen sin motivo. Cuando se conocen las cosas, uno no se imagina siempre lo peor. Cuento con la ayuda de una psicóloga del Instituto de Miología que realmente comprende todo el proceso. Yo era un pilar para mis seres queridos, después las cosas cambiaron. Tuve que aprender a pedir ayuda. Yo, que era quien apoyaba a los demás con mi trabajo, de repente, era la que necesitaba a los otros. Tomar conciencia de ello y es un trabajo enorme. Es importante también poder recurrir a profesionales capaces de escuchar con empatía y comprensión, sin juzgar».

Gracias a la ayuda a domicilio puedo trabajar

«En Facebook, encontramos una ayuda a domicilio que es una joya. Lo que hice fue simplemente escribir en el buscador: busco una ayuda a domicilio pago mediante CESU [N. de la T.: sistema francés que permite la contratación legal de una ayuda a domicilio]. *La persona que contratamos mi pareja y yo no tiene formación específica en discapacidad, pero tiene un gran corazón y gran capacidad para aceptar las diferencias del otro. Hace ejercicios con nuestra hija, le da comida, la ayuda a ducharse... Incluso está disponible hacer de canguro si lo necesitamos. Considero que casi el 80 % de nuestro equilibrio familiar depende de la* ***ayuda a domicilio****. Sin ella, no podríamos trabajar. La contratamos directamente nosotros y le pagamos gracias a la prestación de compensación por discapacidad».*

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Para saber más ▸

INFORMES

- Apoyo psicológico y ENM

TESTIMONIOS

No nos parecía viable escolarizar a nuestra hija

«Nuestra hija empezó el colegio a los tres años, en ese momento aún no teníamos el diagnóstico y sus síntomas eran relativamente leves así que no le impedían asistir a un colegio ordinario. Ese mismo año llegó el diagnóstico. En aquel momento yo era profesora en el mismo colegio que ella, veía cómo se movía por el patio, cómo la empujaban, siempre tenía miedo de encontrarla en el suelo. Después, durante el verano, dejó de poder caminar y hablar. Todo fue muy rápido. Entonces comprendimos que sería imposible escolarizarla adecuadamente al año siguiente en esas mismas condiciones. Esto fue hace cinco años y nunca ha podido volver al colegio. No puede hablar, tiene afectación cognitiva y sus posibilidades de aprendizaje son muy limitadas. Además, se fatiga con extrema facilidad y tiene crisis epilépticas que pueden aparecer en cualquier momento. A menudo hemos pensado en volver a escolarizarla, pero, como además existía el riesgo añadido de las infecciones infantiles, la relación beneficio-riesgo no nos parecía que fuese bueno para ella».

V., madre de una niña de 9 años con síndrome de Leigh

Un niño enfermo tiene que ir necesariamente a un colegio especializado

FALSO Educación primaria y secundaria, estudios superiores...**la capacidad para adquirir conocimientos fundamentales (comunicarse, contar, leer, etc.) y para realizar nuevos aprendizajes varía de una persona enferma a otra.** El déficit intelectual no es sistemático en las enfermedades mitocondriales, incluso cuando el cerebro está claramente afectado. Dependiendo de las regiones cerebrales dañadas, el niño o adolescente puede presentar trastornos neuropsicológicos (espectro autista, epilepsia), dificultades de aprendizaje (aunque no siempre)... La posibilidad de seguir una formación depende, por tanto, de múltiples factores: la gravedad de la enfermedad, la extensión de una posible afectación cerebral, así como otras afectaciones que también pueden influir en la escolarización (musculares, visuales, etc.), el contexto familiar, las posibilidades de acogida en centros especializados, etc. **La escolarización en un centro ordinario será posible en algunos casos, pero no en todos,** por razones médicas o personales. Para estos otros casos, pueden proponerse otras modalidades educativas que se adaptan mejor a la situación del niño o adolescente.

Ir a un centro especializado permitió cambios en su escolarización

«Nuestra hija aún no ha aprendido a leer aunque no le falta mucho para conseguirlo.

Estuvo en un colegio ordinaria hasta su segundo año de CM2 [N. de la T.: último año de primaria en Francia]. *Después, al mudarnos, ella empezó en otro colegio y las cosas no iban demasiado bien. Los alumnos se asustaban por su discapacidad, lo que no ayudó a su inclusión. L. es una chica con carácter y, en aquel momento, intentaba hacer todo lo que el colegio le pedía, pero no era fácil. Tenía material adaptado, pero la profesora no siempre lo utilizaba. Luego pasó al IEM* [N. de la T.: centro francés especializado en educación y terapias para niños con discapacidad motora o necesidades complejas] *y eso lo cambió todo. Ya no había estrés, usaban herramientas que les permitían trabajar de forma independiente. Allí estaba feliz y tenía* ***todas sus orientaciones****. Estuvo allí más de un año, tres días a la semana interna, ¡porque ella misma lo pidió!»*

V., madre de una adolescente de 15 años con síndrome de Leigh

Brillante, pero no autónomo

«Nos esforzamos muchísimo para que nuestro hijo pudiera ir al colegio. Y consiguió estar escolarizado en un entorno ordinario, a pesar de sus limitaciones. No hablaba, no podía formar frases, pero veíamos que estaba trabajando. Llegó bastante lejos, no tenía buena memoria, pero podía recuperar información a través de sus propios sistemas. El uso de la tecnología puede hacer milagros, especialmente para quienes no pueden escribir, porque permite mostrar su inteligencia. A. tiene una afectación cerebral —una lesión frontotemporal— y trastornos de conducta, pero es inteligente, incluso brillante...»

F., madre de un adulto de 46 años con una enfermedad mitocondrial

¿Comunicar la enfermedad a la familia es siempre una decisión personal?

FALSO

Si se ha podido establecer el diagnóstico genético y revela que otros miembros de la familia (hermanos, hermanas, sobrinos, sobrinas, etc.) pueden tener riesgo de ser portadores de la anomalía genética, en Francia hay que informarles de esta circunstancia. En este país es una obligación legal. Los profesionales sanitarios de la consulta genética están ahí para ayudar a saber cómo hacer esta difícil noticia: pueden dar consejos sobre la mejor manera de cómo abordar la información y proporcionar documentos explicativos. Se puede autorizar al genetista a contactar con los familiares afectados para invitarles a una consulta genética. Esto permitirá que todos estén informados sobre la enfermedad y puedan beneficiarse de las medidas preventivas (por ejemplo, a nivel cardíaco) y del asesoramiento genético.

TESTIMONIOS

Quería tener más hijos

«Quería tener más hijos, unos gemelos, porque yo misma tengo una hermana gemela. Así que decidí no dejar que la enfermedad me impidiera intentarlo. Recurrimos a la reproducción asistida, mediante diagnóstico genético preimplantacional. Después dos fecundaciones in vitro, se produjo el milagro. Hoy tengo unos gemelos preciosos, un niño y una niña. Su hermana mayor, que tiene una enfermedad mitocondrial, está muy contenta.

El proceso estuvo muy bien gestionado por el equipo médico, pero es cierto que puede ser difícil para quienes tienen miedo a las agujas. A veces, también puede parecer un poco "industrial", todo va como en cadena... Hay que estar informada y preparada para no sentirte incómoda. Es agotador también, pero merece la pena».

V, madre de una adolescente de 15 años con síndrome de Leigh

Mi segunda hija está muy bien

«Su padre y yo somos portadores de una mutación genética responsable de la enfermedad de nuestra hija. Para tener a nuestra segunda hija, recurrimos a la reproducción asistida mediante fecundación in vitro y diagnóstico preimplantacional. Así que yo sabía que, en principio, ella no tendría esta enfermedad, pero aun así seguía muy nerviosa. En esos momentos, se piensa que puede pasar cualquier cosa, por lo que la experiencia de mi segundo embarazo no fue de total tranquilidad. Pero bueno, ahora va a cumplir dos años, está muy bien y estamos muy contentos de que la familia haya crecido».

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Para saber más ▸

INFORMES
Consejo genético y ENM

Si tengo otros hijos, inevitablemente tendrán la enfermedad

FALSO Salvo en los casos de aparición *de novo*, las enfermedades mitocondriales se trasmiten según distintos patrones (modos de transmisión genética). En las denominadas formas 'autosómicas recesivas', ambos progenitores transmiten una mutación genética que, combinada en el hijo o la hija, desencadena la enfermedad. En las formas autosómicas dominantes, uno de los progenitores (madre o padre) es portador de una copia mutada del gen que por sí sola basta para provocar la enfermedad si el hijo o hija la hereda. Por último, algunas formas de enfermedad afectan directamente al ADN contenido en las mitocondrias. Estas proceden únicamente de la madre y la anomalía genética, si ella es portadora, puede transmitirse al hijo o hija. Sin embargo, no es posible predecir qué proporción de mitocondrias anormales se transmitirá, y la gravedad de la enfermedad depende de ello.

La consulta de consejo genético está para ayudar a comprender mejor los riesgos de estas transmisiones genéticas para los futuros hijos. Se te ofrece como parte de tu atención en los centros especializados. Hay que aprovechar esta oportunidad para plantear todas las preguntas que surjan en el proyecto de embarazo e informarse sobre las diferentes opciones de diagnóstico prenatal y preimplantacional.

- **Un embarazo que requiere un seguimiento estrecho**

Para las mujeres con enfermedad mitocondrial, es esencial un seguimiento estrecho del embarazo, ya que implica un aumento en las demandas energéticas que, en ocasiones, puede agravar los síntomas (especialmente respiratorios y cardíacos) de la futura madre y afectar al crecimiento del bebé. El riesgo de complicaciones (preeclampsia, diabetes gestacional, parto prematuro, etc.) también es mayor que en la población general. Asimismo, puede ser necesario reevaluar los tratamientos que toma la madre, ya que algunos pueden tener efectos perjudiciales para el feto.

Más información +

https://www.agence-biomedecine.fr/fr

Cuidadores: el dedicarse tiempo a uno mismo sería egoísta

FALSO Se suele decir que cuidar de los demás es cuidarse a uno mismo, pero lo contrario también es cierto. Ya se trate de madres, padres, parejas o personas cuidadoras, dedicar tiempo al autocuidado permite estar más disponible para los demás. Es como en un avión: en una emergencia, primero hay ponerse la mascarilla de oxígeno en la cara antes de ayudar a otros pasajeros. Aquí la idea es la misma. **Por lo tanto, hay que tomarse momentos para uno mismo (aunque sean breves):** hacer deporte, salir con la pareja, amigos... En resumen, hay que desconectar y recargar las pilas para volver con más fuerza.

TESTIMONIO

Intentar liberarse del sentimiento de culpa

«Es difícil pensar en una misma, pero también es necesario. Hay que tomarse un respiro, recargar energías. Y no hay que esperar a estar al límite para hacerlo. Lucho contra el sentimiento de culpa, aunque a veces sigo sintiéndolo, y reconozco que necesito tiempo para mí para así después poder cuidar mejor de M. Puede ser haciendo deporte —intento correr una o dos veces por semana — o saliendo de vez en cuando con amigas o compañeros de trabajo cada mes. Si no me tomo un poco de tiempo para mí, estoy insoportable con todo el mundo. Mientras que, si yo estoy bien, todos se benefician».

O., madre de una niña de 7 años con una enfermedad mitocondrial

Mejor evitar el tema de la enfermedad con mi hijo

FALSO Cuando llega el diagnóstico, especialmente si el niño es muy pequeño, es posible que nadie haya dedicado tiempo a explicarle lo que esto implica de una manera adaptada a su edad y su capacidad de entender. No querer hablar de la enfermedad con el niño suele responder al deseo de protegerlo, pero **es importante que sienta que puede hacer preguntas sobre lo que le está pasando, sobre lo que siente en su cuerpo...** Las conversaciones entre el niño, sus padres y el equipo sanitario le ayudan a expresar sus preocupaciones y a aceptar mejor la atención médica. El silencio y la falta de explicaciones pueden reforzar sus temores. Muy a menudo, el niño ya ha percibido los cambios a su alrededor (tristeza de los padres, visitas frecuentes al hospital, etc.) y en su propio cuerpo.

Entonces, ¿cómo hacer?

- Respetar su ritmo: no dar demasiada información de una sola vez.
- Escuchar qué quiere saber o qué no.
- Tranquilizarlo: la enfermedad no cambia los vínculos ni los sentimientos, todas las situaciones se afrontarán juntos y se buscarán soluciones a las dificultades.
- Incluso para los niños pequeños puede ser útil el apoyo psicológico, a veces a través del juego o el dibujo.
- Si es necesario, hay que pedir consejo al equipo sanitario sobre cómo hablar con el niño o sus hermanos sobre la enfermedad.

Aprender a convivir mejor con ella comienza desde el principio. El acompañamiento desde el diagnóstico ayuda al niño a desarrollarse plenamente y a mirar hacia el futuro con confianza.

Para saber +

SITIOS WEB

Federación ASEM
www.asem-esp.org/publciaciones

ASEM Galicia
www.asemgalicia.com

LIBROS, REVISTAS Y DOCUMENTACIÓN

- Serie *Saber y entender, Informes*: abarca los principales temas relacionados con las enfermedades neuromusculares.
- Serie *Saber y entender. Avances en la investigación.*

www.asemgalicia.com/biblioteca/

https://www.asem-esp.org/publicaciones/

ASOCIACIONES

AEPMI Asociación Española de Patologías Mitocondriales
https://aepmi.org/

FEDER Federación Española de Enfermedades Raras https://www.enfermedades-raras.org/

Agradecimientos de traducción:
Texto original: AFM-Téléthon
Traducción al español (2026):
Elena Sánchez Trigo (Universidade de Vigo)
Vigo, Galicia, España
Revisión experta, validación y adaptación contenido:
Dra. Carmen Navarro (Neuropatóloga)
Coordinación en España:
ASEM Galicia (Vigo-España) https://asemgalicia.com/
para la Federación ASEM (Barcelona) www.asem-esp.org/
Editada: en Barcelona por Federación ASEM 2026
ISSN: 2340-7824
Serie: **Saber y entender. Informe**

Tel. 934 516 544
info@asem-esp.org

Association reconnue d'utilité publique
1, rue de l'Internationale - BP 59 - 91002 Évry cedex
Tél. : 33 (0)1 69 47 28 28 - Fax : 33 (0)1 60 77 12 16
Siège social : AFM - Institut de Myologie