**Presentan el primer estudio epidemiológico de enfermedades mitocondriales de España**

* ***En el estudio han participado 39 centros de referencia de España, que han recogido 2761 casos de 49 provincias.***
* ***La incidencia es de alrededor de 100 nuevos casos al año.***
* ***Este trabajo se ha realizado en muy pocos países a nivel mundial.***
* ***Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de enfermedades raras provocadas por el mal funcionamiento de las mitocondrias, que son las centrales energéticas de las células.***
* ***Esta iniciativa es el primer paso para la consolidación de un registro español de enfermedades mitocondriales.***

**Jueves 14 de octubre.** Investigadores de diversos grupos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) han coordinado el primer estudio epidemiológico con datos de casos diagnosticados con enfermedades mitocondriales a nivel global de España. El trabajo recoge 2761 casos de 49 provincias españolas con una incidencia de alrededor de 100 nuevos casos al año.

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de enfermedades raras provocadas por mutaciones genéticas que impiden el correcto funcionamiento de las mitocondrias, que son las centrales energéticas de las células. Estas patologías pueden estar producidas por mutaciones en algún gen del DNA del núcleo de las células (DNA nuclear) o en el DNA que hay en las mismas mitocondrias (DNA mitocondrial). Es un grupo de enfermedades crónicas con una alta variabilidad, de base genética y en muchos casos incapacitantes. La mayor parte de ellas se inicia en la infancia, aunque son relativamente frecuentes las que aparecen en los adultos.

La frecuencia de estos trastornos ha sido escasamente documentada y solo unos pocos estudios en el mundo la han estudiado en áreas geográficas específicas. El nuevo trabajo, en el que han participaron 39 hospitales y centros de referencia diagnóstica de España, ha recogido datos de 49 de las 50 provincias españolas. El estudio ha sido coordinado por Rafael Artuch y Abraham Paredes, del Institut de Recerca Sant Joan de Déu de Barcelona; Julio Montoya y Eduardo Ruiz Pesini, de la Universidad de Zaragoza; y Miguel Ángel Martín y Marcello Bellusci, del Hospital 12 de Octubre de Madrid. Todos ellos forman parte del CIBERER.

En el estudio, publicado en la revista [*Genes*](https://www.mdpi.com/2073-4425/12/10/1590), se han recogido los casos diagnosticados durante el período 1990-2020 en hospitales y centros de referencia a nivel nacional. Los 39 centros participantes han notificado 2761 pacientes con mutaciones patogénicas en 140 genes, tanto del DNA nuclear como del DNA mitocondrial. El 57% de estos pacientes fueron niños.

Esta iniciativa tiene como objetivo ser el primer paso para la consolidación de un registro español de enfermedades mitocondriales supervisado por el CIBERER en el marco del Registro de Enfermedades Genética y de Baja Prevalencia (GenRaRe). Con el fin de facilitar la comunicación de datos y la colaboración con otros registros de enfermedades mitocondriales en el futuro, las variables del registro español han sido consensuadas con un registro internacional que ya está funcionando.

“Este es un trabajo muy interesante que se ha realizado en muy pocos países a nivel mundial. Por tanto, creemos que ha sido una experiencia francamente buena que merece ser continuada. Conocer la epidemiología regional de estas enfermedades y disponer de un registro de pacientes puede ayudar a las instituciones sanitarias a preparar respuestas adecuadas, fomentar la investigación y atraer ensayos clínicos”, destacan los coordinadores del estudio.

Este proyecto ha sido realizado con el apoyo de la asociación de pacientes con enfermedades mitocondriales AEPMI y la Fundación Ana Carolina Díez Mahou, que desde hace muchos años ayudan a la investigación en enfermedades mitocondriales en España.

***Artículo de referencia:***

Bellusci, M.; Paredes-Fuentes, A.J.; Ruiz-Pesini, E.; Gómez, B.; MITOSPAIN Working Group; Martín, M.A.; Montoya, J.; Artuch, R. “The Genetic Landscape of Mitochondrial Diseases in Spain: A Nationwide Call”. *Genes*. [https://doi.org/10.3390/genes12101590](https://www.mdpi.com/2073-4425/12/10/1590)

***Sobre CIBERER***

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Ciencia e Innovación) y está cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). El CIBER en su Área Temática de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y pacientes. El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 57 grupos de investigación. Además, cuenta con 19 grupos clínicos vinculados. [www.ciberer.es](http://www.ciberer.es/)

**Más información:**

Miquel Calvet, responsable de comunicación del CIBERER

mcalvet@ciberer.es / 625 67 68 81