

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

SEÑOR DIRECTOR:

Entre el 18 y el 24 de septiembre se celebra la Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales, destinada a divulgar las características de estas patologías y las necesidades de los pacientes. Estas enfermedades son causadas por desórdenes genéticos que alteran la función normal de las mitocondrias, organelos celulares responsables de proveer de energía a las células. Los tejidos que requieren mayor cantidad de energía como el sistema nervioso, el músculo esquelético y el corazón, sufren si las mitocondrias funcionan mal.

Los pacientes que sufren enfermedades mitocondriales pueden presentar dificultades motoras, síndrome epiléptico, dificultad respiratoria o gastrointestinal, hasta ceguera. En menores de edad, determinan seriamente la calidad y la expectativa de vida. En adultos, condicionan significativamente el desarrollo de una vida normal.

En Chile y en la región, un grave problema que enfrentan los pacientes que sufren estas patologías es la falta de acceso a un diagnóstico genético de última generación a nivel local, lo que limita el apropiado tratamiento paliativo de síntomas tan complejos como diversos. Hoy en día este tipo de diagnóstico solo se ofrece en laboratorios internacionales.

Necesitamos articular un Sistema Nacional de Diagnóstico Genético Avanzado y Registro de Pacientes que padecen de estas y otras enfermedades poco frecuentes. Para esto se deben establecer centros de diagnóstico especializados en la secuenciación de última generación y familiarizar a nuestros equipos médicos para identificar y tratar las diversas presentaciones clínicas de estas patologías.

Verónica Elsner

Laboratorio de Comunicación y Función
Mitocondrial
Facultad de Ciencias Biológicas, PUC