

Un vistazo a las enfermedades mitocondriales

Las enfermedades mitocondriales son condiciones genéticas crónicas y complejas que ocurren cuando las mitocondrias (productoras de energía a nivel celular) de las células no producen suficiente energía para las células o los órganos. Las enfermedades mitocondriales suelen afectar a varios órganos y eso dificulta predecir la gravedad o el rango de síntomas en cada niño en particular. Existen muchos tipos de enfermedades mitocondriales y estas pueden variar de un día a otro, e incluso de una hora a otra.

Las enfermedades mitocondriales son más comunes de lo que se creía anteriormente y ahora se estima que 1 de cada 8,500 personas en el mundo padecen de una enfermedad mitocondrial.

Las mitocondrias son responsables de más del 90 % de la energía que necesita el cuerpo para vivir y desarrollarse. Las mitocondrias se encuentran en todas las células, salvo los glóbulos rojos. Algunas enfermedades mitocondriales afectan a un solo órgano. Sin embargo, muchas involucran a varios sistemas de órganos y suelen afectar al sistema nervioso y los músculos.

Conozca más sobre las características físicas de las enfermedades mitocondriales:

Hallazgos característicos de las enfermedades mitocondriales

- Debilidad muscular
- Problemas visuales o auditivos
- Enfermedad hepática o renal
- Diabetes
- Problemas gastrointestinales
- Problemas cerebrales como convulsiones
- Cansancio repentino
 - Las personas necesitan contar con un lugar para descansar o recargar energía.
 - Tendrán días buenos y días malos.
- Incapacidad del cuerpo para regular debidamente la temperatura y mantenerse hidratado.
 - Controle las temperaturas extremas.

Enfermedades mitocondriales específicas

- Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON), una enfermedad que afecta los ojos
- Pérdida de la audición y sordera mitocondriales
- Síndrome de Kearns-Sayre (KSS), condicionuna condición que afecta muchas partes del cuerpo, en especial los ojos
- Oftalmoplejía externa progresiva crónica (CPEO), condicion que se caracteriza por la parálisis progresiva y lenta de los músculos que rodean los ojos
- Síndrome de MELAS (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios parecidos a un accidente cerebrovascular), que afecta principalmente al cerebro, el sistema nervioso y los músculos
- Síndrome de MERRF (epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas), que afecta al sistema nervioso y musculoesquelético, así como a otros sistemas del cuerpo
- Síndrome de NARP: Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa
- Síndrome de Leigh, que se caracteriza por la pérdida progresiva de las capacidades mentales y del movimiento (regresión psicomotora) y generalmente causa la muerte después de algunos años.

Enfermedades mitocondriales no específicas

- Las características de las enfermedades descritas más arriba pueden darse en forma simultánea.
- Se descubrió que las personas con varios síntomas médicos presentan deficiencias en la función de las mitocondrias debido a cambios genéticos.

Genética de las enfermedades mitocondriales

- En los Estados Unidos, existen cerca de 1,200 personas con enfermedades mitocondriales.
- Pueden estar causadas por mutaciones en los genes de los cromosomas y ser heredadas de uno o ambos padres.
- Pueden estar causadas por mutaciones en los genes que solo se encuentran en las mitocondrias y que transmite la madre.
 - <https://ghr.nlm.nih.gov/mitochondrial-dna>

Otros posibles hallazgos

- Cerebro:
 - Retraso del desarrollo

- Retraso mental
- Demencia
- Convulsiones
- Condiciones neuropsiquiátricas
- Migrañas
- Parálisis cerebral atípica
- Condiciones del movimiento
- Accidentes cerebrovasculares
- Características autistas
- Nervios:
 - Debilidad (puede ser intermitente)
 - Ausencia de reflejos
 - Desmayos
 - Dolor neuropático (pinchazos) y ardor
 - Disautonomía (inestabilidad respecto de la temperatura y otros problemas disautonómicos)
- Músculos:
 - Debilidad
 - Espasmos y dolor muscular
 - Disminución del tono muscular y pérdida de la coordinación muscular
 - Intolerancia al ejercicio
 - Posible uso de silla de ruedas
- Retrasos del desarrollo:
 - Retrasos en el aprendizaje
 - Autismo o rasgos similares a los del autismo
- Problemas gastrointestinales:
 - Pseudoobstrucción intestinal (incapacidad de los intestinos de contraerse y empujar el alimento)
 - Síndrome de colon irritable
 - Calambres
 - Diarrea/constipación
 - Dismotilidad
 - Vómitos sin explicación
 - Reflujo gastrointestinal
- Riñones:
 - Enfermedad renal
- Corazón:

- Defectos de conducción cardíaca
- Miocardiopatía
- Hígado:
 - Hipoglucemia (nivel bajo de azúcar en sangre)
 - Insuficiencia hepática
- Ojos y oídos:
 - Pérdida de la visión/ceguera
 - Ptosis (caída del párpado superior)
 - Atrofia óptica (deterioro del nervio óptico)
 - Pérdida de la audición/sordera
 - Estrabismo
 - Retinitis pigmentosa (degeneración y pérdida de las células de la retina)
 - Sensibilidad a la luz intensa
- Endocrino:
 - Diabetes e insuficiencia pancreática exocrina
 - Incapacidad de generar enzimas digestivas
 - Insuficiencia paratiroidea (bajo nivel de calcio)
 - Hipotiroidismo
 - Baja estatura
- Sistémico:
 - Incapacidad de subir de peso
 - Cansancio
- Problemas respiratorios
- Mayor riesgo de infecciones
 - Recuperarse de un resfriado u otras enfermedades puede tomar más tiempo
- Disfunción autonómica tiroidea o adrenal

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Necesidades médicas:

- Dificultad para mantener la salud en las personas con una enfermedad mitocondrial
 - Cansancio
 - Debilidad muscular
 - Dismotilidad

- Disfagia (incapacidad de tragar)
- Náuseas/vómitos
- Ataxia
- Reflujo
- Control de la temperatura
 - Estrés por frío
 - La exposición al frío puede causar una pérdida de calor grave y disparar una crisis energética.
 - Estrés por calor
 - En especial en las personas que no sudan normalmente.
- Evitar toxinas
- Cigarrillos
- Drogas
- Alcohol

Alimentación:

Los niños con enfermedades mitocondriales deben seguir una dieta nutritiva que promueva el crecimiento, el desarrollo y la producción de energía. La dieta debe incluir suficientes proteínas, vitaminas y minerales, así como buena hidratación. Es sumamente importante **EVITAR los ayunos**.

- Para algunos niños, quizás resulte mejor comer pequeñas cantidades con mayor frecuencia que una rutina típica de tres comidas al día.

Lo que puedes hacer

Pautas generales:

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca inusual y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.
- Es posible que los niños en edad escolar deban consultar a distintos médicos y especialistas para controlar sus afecciones.
- Pautas alimentarias
 - De 4 a 6 comidas pequeñas

- Incluya un carbohidrato complejo y una proteína en cada comida.
- Mantener un peso saludable
- Evitar los ayunos
- Las vitaminas y los minerales pueden mejorar la función mitocondrial.
- Control de la temperatura
 - Asegúrese de que usen ropa adecuada para el clima.
 - Evite el frío y el calor extremos.
 - Esté atento a golpes de calor y agotamiento por calor.
 - Considere encender el aire acondicionado.
- Evite la exposición a enfermedades.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

La función cognitiva y adaptativa de las personas con enfermedades mitocondriales varía ampliamente. Algunas presentan discapacidades de aprendizaje, condición por déficit de atención, autismo y retrasos del desarrollo generalizados (PDD). Es importante tener expectativas altas pero realistas para cada niño. Dado que los síntomas pueden variar a diario, es importante mantener una comunicación abierta y constante entre el hogar y la escuela.

El cansancio es el principal problema y es importante reconocer el nivel de energía del niño, que variará de un día a otro. Los niños en edad escolar parecen tener "estallidos" de energía y luego volverse letárgicos y tener dificultad para concentrarse. El cansancio puede provocar dificultad para pensar, recordar y moverse.

Evalúe la posibilidad de consultar a terapeutas y especialistas para proporcionar apoyo al maestro en el aula.

- Terapia física
- Terapia ocupacional
- Terapia del habla

Lo que puedes hacer

- Apoyos a la educación:
 - Ayudar con la organización
 - Presentar información de forma concreta
 - La repetición ayudará a los niños a recordar datos básicos.

- Las explicaciones verbales suelen ser más eficaces que las demostraciones visuales, los diagramas y modelos.
- Brinde información breve, organizada y específica.
- Simplifique la información que aparece en hojas de trabajo.
- Las tareas como copiar letras y figuras pueden demorarle más tiempo.
- Los diseños geométricos pueden resultarle difíciles.
- Quizás deba modificar la tarea para el hogar escrita.
- Considere hacer que el niño trabaje con un terapeuta ocupacional.
- Un enfoque paso a paso es lo más eficaz.
- Preste atención a las habilidades del alumno.
- Recuerde que las ubicaciones de los objetos en el espacio pueden resultarles difíciles (por ejemplo, las líneas numéricas pueden no ser eficaces).
- Las fracciones matemáticas, formas geométricas y fórmulas pueden resultarle difíciles.
- Quizás el niño necesite ayuda ordenando los números para realizar cálculos.
- El mal funcionamiento ejecutivo puede hacer que le cueste realizar cálculos que requieran de más de un paso.
- Los problemas escritos pueden ser difíciles.
- El habla y lenguaje:
 - Asegúrese que el niño tenga una forma confiable de comunicarse.
 - Los apoyos y la terapia del habla y el lenguaje que sean individualizados para el niño pueden resultar útiles.
- Terapia física:
 - Desarrolle las habilidades motrices gruesas.
 - Mejore la fuerza.
 - Evalúe las modificaciones y el equipo adaptable para la escuela y el hogar.
 - Puede tener espasmos o calambres musculares ya que escribir, estar parado en fila, escribir en la pizarra y sentarse en su escritorio consumen mucha energía.
- La terapia ocupacional puede ayudar con:
 - Habilidades motrices finas
 - Fuerza
 - Destreza
 - Cansancio
- Cansancio y control de la temperatura:

- Quizás necesite de un cronograma escolar modificado o tiempo para descansar/tomar siestas.
- Es posible que necesite realizar trabajo en casa.
- La ampliación del año escolar puede ayudar a evitar la regresión.
- Las computadoras pueden ayudar a disminuir el cansancio motriz.
- Necesita descansos para beber agua y comer refrigerios para mantenerse hidratado.
- Se deberá controlar con frecuencia la temperatura corporal, que suele ser más baja que la del niño promedio.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Algunas personas presentarán problemas conductuales y el cansancio puede incrementarlos. Pueden beneficiarse de una evaluación conductual funcional para identificar las causas o los desencadenantes de los problemas de conducta. Algunos niños pueden tener dificultad para regular las emociones y el comportamiento como consecuencia de tener que vivir con una condición crónica

Algunas enfermedades mitocondriales implican un mayor riesgo de tener problemas conductuales asociados, como:

- Autismo
- ADHD con o sin hiperactividad
- Depresión
- Condiciones por pánico o condición bipolar
- Ansiedad

Lo que puedes hacer

Es importante tratar a los niños con una enfermedad mitocondrial igual que al resto de los niños de la clase (expectativas altas, desempeño académico) pero brindar los apoyos que necesitan para tener éxito.

Evalúe la posibilidad de:

- Un plan 504
- Apoyos al comportamiento
- Asesoramiento
- Medicamentos

Social:

- Ofrezca un área segura para compartir sus emociones.
- Enseñe y brinde apoyo al desarrollo de habilidades sociales.
- Enseñe sobre expresiones faciales, lenguaje corporal, etc.
- Las ideas erróneas sobre las habilidades o limitaciones pueden provocar inseguridad y ansiedad.
- Ayude a desarrollar la confianza y enfóquese en las fortalezas.
- Si el cansancio es un problema, **vea la sección CANSANCIO**.
- Identifique y use actividades en las que el niño pueda tener éxito.
- Aliente las oportunidades para socializar con otros niños que tengan intereses similares.
- Desarrolle un plan para abordar las inquietudes emocionales. Entre los recursos puede haber: maestros, terapeutas y proveedores de servicios comunitarios, además de los miembros del equipo médico del paciente.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

Ejercicio:

El ejercicio tiene muchos beneficios para el cuerpo, como aumentar la capacidad de moverse, mantener el equilibrio, flexionar las articulaciones, mejorar el estado de ánimo, reducir la depresión y ansiedad, disminuir la aparición de diabetes y cardiopatías, aumentar la producción de energía del cuerpo, así como la cantidad de mitocondrias saludables en las células.

- Es importante tener moderación y no sobreexigir al niño.
- La tolerancia al ejercicio puede variar de un día al otro. Enseñe a los niños a escuchar a sus cuerpos.
- Mantenga una temperatura ambiente que les ayude.
- Elija actividades en las que el niño pueda tener éxito.
- Encuentre el equilibrio entre el cansancio y el descanso.
- Controle la duración de las actividades para optimizar el éxito.
- La hidratación es importante.
- Evite realizar ejercicios si el niño está enfermo o en estado de ayuno.
- Algunos tipos de enfermedades mitocondriales presentan debilidad real, no solo una disminución de la resistencia, de modo que los ejercicios de fuerza pueden ser importantes para mejorar la fuerza.
 - Se deben dar descansos entre los ejercicios para permitir que los músculos se recuperen.

- Se pueden realizar ejercicios de resistencia (con pesas).
- Correr puede ser difícil debido a que los músculos no pueden reagruparse y descansar.
- Algunas personas desarrollan rabdomiólisis (ruptura del tejido muscular que provoca la liberación al torrente sanguíneo de fibras musculares) cuando se sobreexigen.
 - Esto puede causar calambres dolorosos y ruptura muscular que hace que la mioglobina del músculo pase a la orina.
- Vea: <http://www.mitoaction.org/blog/exercise>

Excursiones:

Todo cambio en la rutina puede causar ansiedad, miedo o inquietud.

- Brinde orientación anticipada y preparación para que el niño esté listo para un cambio en la rutina, como una excursión.
- Cree una historia en imágenes sobre el próximo evento. El niño puede repasarla solo o con otros.
- Si un niño tiene problemas sensoriales, de audición o de visión, es posible que necesite un asiento preferencial.
- Si el niño usa una silla de ruedas, asegúrese de que se consideren sus necesidades de transporte y accesibilidad.

Lo que puedes hacer

- La cantidad de ejercicio que puede hacer una persona varía de un día a otro. Es importante encontrar el tipo de ejercicio y la intensidad que funcione mejor para el niño.
- Cosas que se deben evitar:
 - La exposición al frío puede causar una pérdida de calor grave y disparar una crisis energética.
 - Se debe vestir al niño según el clima cuando haga actividades al aire libre.
 - Se debe evitar que el niño se exponga al frío durante mucho tiempo.
 - El estrés por calor puede ser peor dada la incapacidad de sudar normalmente.
 - Puede sufrir agotamiento por calor y golpe de calor.
 - Evitar la luz solar directa.
 - Mantenerse en el interior y usar aire acondicionado.
 - Alentar la hidratación y beber agua con frecuencia.
 - Estrés psicológico:

- El estrés puede empeorar la afección de manera temporaria o permanente.
- Brinde apoyo emocional al niño.
- Evite:
 - Que pase hambre o ayune
 - Falta de sueño
 - Enfermedades, toxinas
 - Alcohol
 - Humo de cigarrillos
 - MSG
- El sitio web MitoAction cuenta con una guía de ejercicios para seguir (www.mitoaction.org).
- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Excursiones:

- Ofrezca preparación y guía anticipada respecto de cualquier cambio en la rutina.
- Ofrezca apoyos según sea necesario para quienes tienen problemas de visión o audición.
- Si la excursión implica caminar mucho, es posible que el niño necesite contar con métodos de transporte alternativos (silla de ruedas, etc.)

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que puedes hacer

Ausencias:

- Los niños con enfermedades mitocondriales tal vez necesiten ausentarse debido a una cirugía, enfermedad o cita médica.

Cansancio:

- Necesitan aprender a conservar la energía y aceptar ayuda de los demás.

Lo que necesitas saber

- Procure facilitar las transiciones de llegada y salida.
- Dé tiempo extra para completar las tareas o permita recuperar trabajo según sea necesario.
- Realice adaptaciones para poder tomar un descanso.

- Pida a los compañeros que compartan las notas que tomaron en clase.
- Controle el trabajo para asegurarse de que represente un desafío, pero verifique que las metas sean alcanzables y realistas.
- Planifique teniendo en cuenta las ausencias y considere la tutoría.
- La comunicación con los padres es importante para superar estos desafíos.

Cansancio:

- Es posible que se canse y necesite descansos.
- Elimine los esfuerzos innecesarios.
- Planifique con antelación.
- Priorice las actividades.
- Conozca más en: <http://www.mitoaction.org/blog/dealing-with-fatigue#sthash.Mkk2MH5N.dpuf>

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- Esté al tanto del estrés y ayude al niño a evitarlo.
- Tenga un plan si el niño tiene dificultades con:
 - Estrés por frío
 - Estrés por calor
 - Ayuno
 - Cansancio
 - Enfermedad
 - Convulsiones

Lo que puedes hacer

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.

7. Recursos

Mito Action Acción del mito

Mito Action es un sitio web cuya misión es mejorar la calidad de vida de todas las personas afectadas por enfermedades mitocondriales a través de iniciativas de apoyo, educación y defensoría.

- <http://www.mitoaction.org/overview>
- <http://www.mitoaction.org/education-overview>
- <http://www.mitoaction.org/elementary-school>
- <http://www.mitoaction.org/tools-for-special-education>
- <http://www.mitoaction.org/guide/behavioral-issues>
- <http://www.mitoaction.org/blog/psychiatric-disorders-mitochondrial-disease>
- <http://www.mitoaction.org/blog/nutrition-mitochondrial-disease-patients>
- <http://www.mda.org/disease/mitochondrial-myopathies/medical-management>
- <http://www.mitoaction.org/blog/exercise>
- <http://www.mitoaction.org/guide/fatigue-and-exercise-intolerance>

The United Mitochondrial Disease Foundation

Esta fundación brinda apoyo a las personas con enfermedades mitocondriales.

Recursos para maestros y educadores

<http://www.umdf.org/site/pp.aspx?c=8qKOJ0MvF7LUG&b=7934659%20>

Tratamientos y terapias:

<http://www.umdf.org/site/pp.aspx?c=8qKOJ0MvF7LUG&b=7934635>

The Foundation for Mitochondrial Medicine La Fundación para la Medicina Mitocondrial

Esta fundación apoya el desarrollo de las investigaciones sobre las enfermedades mitocondriales más prometedoras y los tratamientos de muchas formas de enfermedades mitocondriales.

<http://mitochondrialdiseases.org/mitochondrial-disease/>

Copyright, mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

www.negenetics.org/gemss

Moving on with Mito: A guide for teens and young adults living with mitochondrial disease (Superar la mito: guía para adolescentes y adultos jóvenes con enfermedades mitocondriales)

"Creamos esta guía para los adultos jóvenes que viven con enfermedades mitocondriales para ayudarlos a transicionar con éxito a la atención de la salud adulta y la siguiente fase de sus vidas. Esta guía incluye una explicación simple de la mito para amigos, maestros y todo aquel que no comprenda; herramientas para guiar la transición a la atención de la salud adulta; sugerencias para lograr el éxito en la universidad, el trabajo y la vida independiente; e historias de personas reales con experiencias reales que viven su vida plenamente..."

http://www.negenetics.org/sites/default/files/libraries/transition_products_pubs/moving-on-with-mito.pdf

Including Samuel Incluyendo a Samuel

La película **Including Samuel** puede ayudar a personas interesadas en incluir a sus hijos con discapacidades/problemas de salud en aulas típicas.

<http://www.includingsamuel.com/>

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales)

Classroom Accommodations for Students with Visual Issues (Adaptaciones en el aula para alumnos con problemas visuales) es un recurso de Boulder Valley Vision Therapy, P.C. (<https://www.bouldervt.com/>), de Boulder, Colorado. Describe una serie de problemas y ofrece estrategias para lidiar con ellos.

<https://www.bouldervt.com/wp-content/uploads/sites/478/2015/12/227-Course-Handout-CCIRA-2016.pdf>