

See reverse
for the English
version

De la mano, podemos enfrentarnos a la TK2d

Deficiencia de timidina cinasa 2 (TK2d):

Una enfermedad genética mitocondrial poco frecuente, potencialmente mortal, caracterizada por una debilidad muscular (miopatía) progresiva y grave, que puede afectar a la capacidad para caminar, comer y respirar de forma autónoma.^{1,2,3}

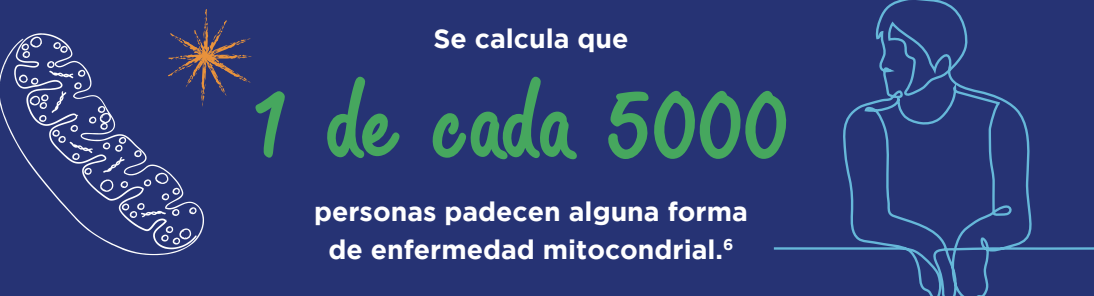


¿En qué consisten las enfermedades mitocondriales?

Las enfermedades mitocondriales son un grupo de afecciones genéticas poco frecuentes, potencialmente mortales, que afectan a las partes de nuestro cuerpo que necesitan más energía: los músculos, el corazón y el cerebro.^{4,5}

Si 3 o más sistemas orgánicos no funcionan correctamente se considera un rasgo característico de la existencia de una enfermedad mitocondrial.⁴

Se calcula que **1 de cada 5000** personas padecen alguna forma de enfermedad mitocondrial.⁶



¿Cuáles son las causas de las enfermedades mitocondriales?



Las mitocondrias se encuentran en casi todas las células del cuerpo. Generan la energía necesaria para el funcionamiento correcto de los órganos.⁴



Las mitocondrias pueden funcionar mal cuando los genes que se encuentran en la mitocondria o en el núcleo celular, sufren cambios dañinos.^{7,8}



Estos cambios en los genes se denominan mutaciones o variantes, y pueden heredarse o producirse espontáneamente (adquirirse) durante la vida de una persona.^{7,8}



La discapacidad nos hace experimentar situaciones que de otro modo no viviríamos, con personas que nunca conoceríamos y con capacidades que nunca descubriríamos.

-Padres

de niños en edad escolar con TK2d



Las organizaciones de apoyo al paciente y las páginas de la comunidad pueden proporcionar información valiosa, recursos útiles y apoyo a los afectados por la TK2d.

saber más

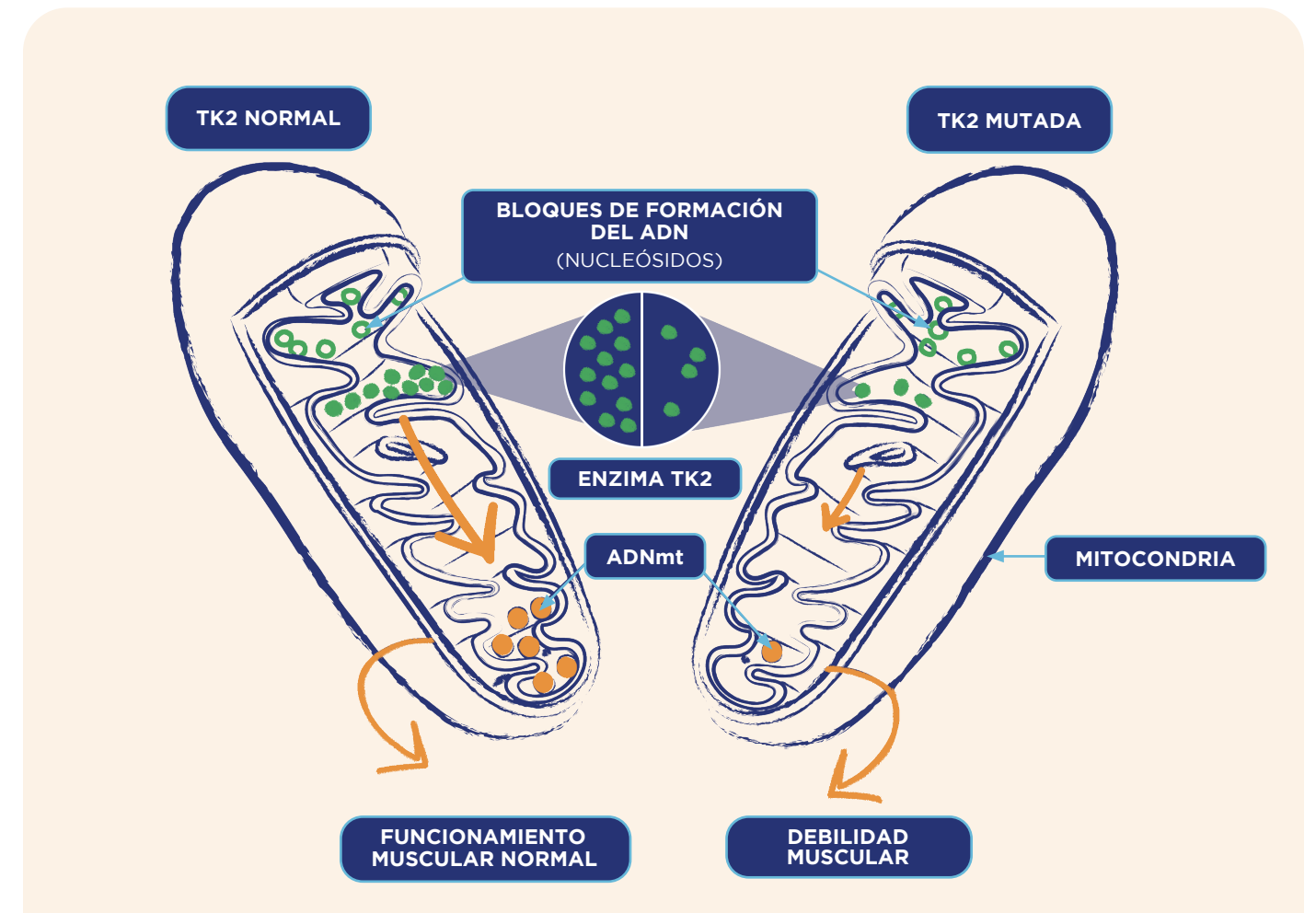


TK2d.com

TK2d: una enfermedad mitocondrial poco frecuente

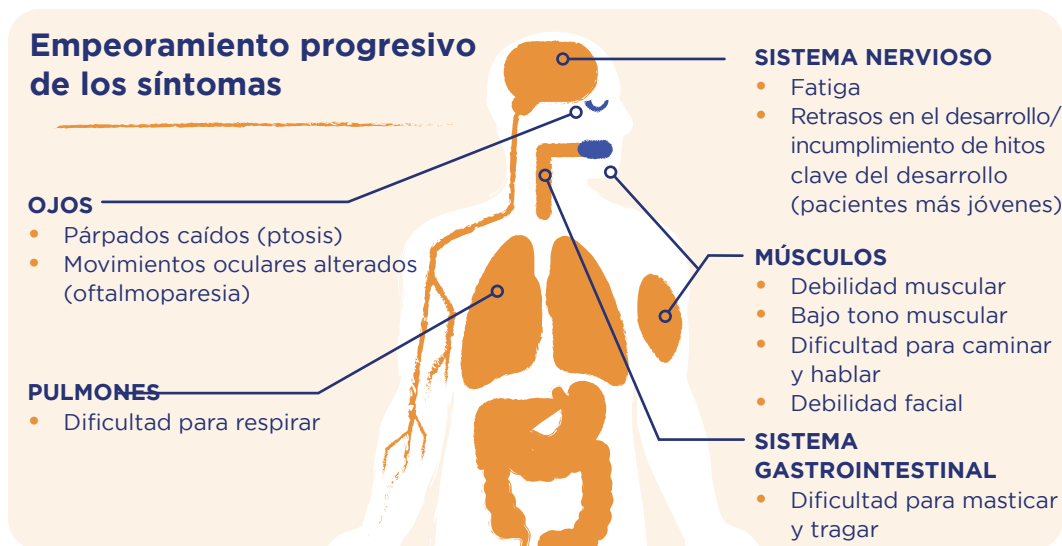
La deficiencia de timidina cinasa 2 (TK2d) es una miopatía mitocondrial primaria poco frecuente: se presenta predominantemente como debilidad muscular progresiva y grave (miopatía) y bajo tono muscular (hipotonía).^{1,2,3}

- En particular, la TK2d está causada por un error (mutación) en el gen nuclear TK2 (timidina quinasa 2) y se hereda de forma autosómica recesiva, lo que significa que ambos progenitores deben transmitir el gen TK2 mutado.^{1,3}
- Sin embargo, no todos los niños cuyos padres son portadores del gen TK2 mutado desarrollarán la TK2d; cada niño tiene un 25 % de probabilidades de padecer TK2d.⁹



Las mutaciones del gen TK2 reducen la cantidad y la calidad del ADN mitocondrial (ADNmt) en las células,¹⁰ lo que provoca una producción insuficiente de energía y un funcionamiento inadecuado de los músculos y los órganos.⁴

La TK2d puede presentarse de diferentes formas y afectar a distintas partes del cuerpo.^{1,2,3}



Los síntomas pueden variar de una persona a otra y presentarse a cualquier edad, desde la infancia hasta la edad adulta tardía.¹

Los pacientes con TK2d suelen experimentar una debilidad muscular proximal progresiva, que es la causa principal de la mayoría de los síntomas, incluida la pérdida de habilidades motoras y dificultades respiratorias.^{9,10,11} Con el tiempo, los pacientes pueden perder la capacidad de caminar, comer y respirar de forma autónoma.^{1,2,3}

Los síntomas pueden progresar de forma lenta o rápida, dependiendo de cada persona y de la edad a la que se manifiesten.

Aparición temprana: a menudo es más grave y progresa más rápido



Bebés

Niños pequeños

Aparición más tardía: a menudo es menos grave y progresa más lentamente



Adolescentes

Adultos



Temo que estas cosas acaben por hacerme perder mi conexión con el mundo. Ya no puedo hablar. ¿Y si llega un punto en que no puedo comunicarme a través de mi portátil?

-Persona adulta con TK2d

Aunque estos síntomas pueden parecer abrumadores, **pueden controlarse con el apoyo** de un equipo médico especializado, estrategias prácticas y diversos recursos.

El diagnóstico de la TK2d puede ser complicado debido a los síntomas variables que coinciden con enfermedades similares, como la distrofia muscular, la enfermedad de Pompe o la atrofia muscular espinal (AME), entre otras.^{1,5,10}



Debilidad en las extremidades



Problemas para tragar



Dificultad para respirar

Los signos anteriores podrían ser un indicio de TK2d. Se recomienda solicitar asesoramiento a un profesional médico acerca de las pruebas para confirmar un presunto diagnóstico de TK2d.^{1,12}



Empecé a tener síntomas en la pubertad. Primero fui a un hepatólogo, que me derivó a un neurólogo, que a su vez me envió a un genetista. Me hicieron una biopsia muscular y detectaron fibras rojas rasgadas. Me hicieron un análisis de sangre y descubrieron el gen TK2d. Tardé unos 3 años en recibir el diagnóstico.

-Persona adulta joven con TK2d

Las pruebas genéticas son la vía más directa para diagnosticar la TK2d.⁹

Solo determinadas pruebas genéticas pueden confirmar definitivamente un diagnóstico de TK2d.⁹

En caso de sospecha de la presencia de TK2d, existen diferentes opciones de pruebas genéticas, como la secuenciación del genoma completo, la secuenciación del exoma completo, pruebas de un solo gen y paneles multigénicos que incluyen el gen TK2.⁹



A menudo se solicitan **otras pruebas** para los pacientes que presentan síntomas de TK2d:^{9,10}

- Análisis de sangre
- Biopsia muscular
- Resonancia magnética cerebral (RM)
- Electromiografía (EMG)

Un diagnóstico temprano y preciso de TK2d es importante para informar sobre el mejor tratamiento de apoyo y la posible participación en ensayos clínicos.^{1,2,3}



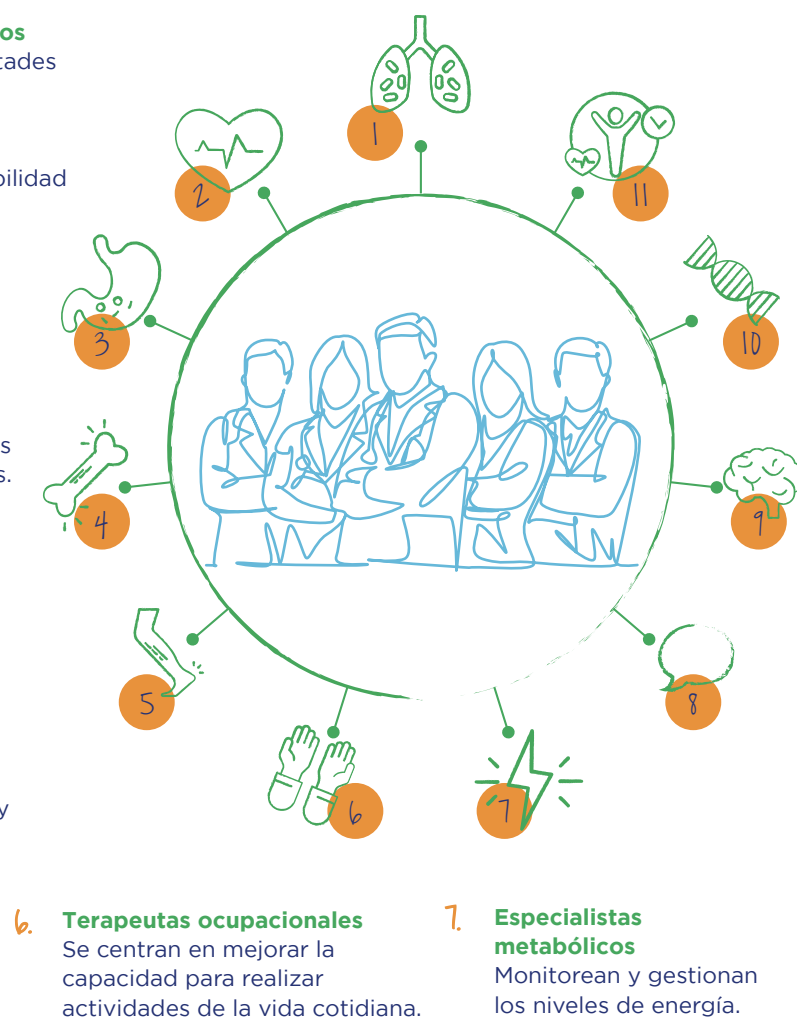
La comunidad de personas con TK2d es **pequeña pero muy activa**, por lo que forman redes sólidas y de apoyo a través de estrechas conexiones con personas diagnosticadas en todo el mundo.

Actualmente, el tratamiento de la TK2d se centra en los cuidados de soporte.⁶

El equipo trabajará conjuntamente para controlar los síntomas y optimizar la calidad de vida de las personas que conviven con la TK2d.^{9,12,13,14}



1. **Neumólogos terapeutas respiratorios**
Ayudan con las dificultades respiratorias.
2. **Cardiólogos**
Evalúan y tratan la debilidad del músculo cardíaco.
3. **Gastroenterólogos y nutricionistas**
Gestionan las dificultades de alimentación, brindan orientación dietética y atienden necesidades alimentarias especiales.
4. **Especialistas ortopédicos**
Ayudan en casos de debilidad muscular, anomalías óseas o problemas articulares.
5. **Fisioterapeutas**
Se enfocan en ajustar y adaptar el movimiento, la fuerza y la coordinación.








- II. **Pediatras o médicos de atención primaria**
Proporcionan revisiones periódicas de salud y bienestar, además de diagnosticar y tratar una amplia gama de afecciones de salud general.
10. **Genetistas clínicos**
Aportan más información sobre la causa de los problemas de salud.
1. **Neurólogos**
Ayudan con los problemas relacionados con el movimiento.
8. **Logoterapeutas**
Ayudan con las dificultades para hablar y a fortalecer los músculos faciales necesarios para masticar.
6. **Terapeutas ocupacionales**
Se centran en mejorar la capacidad para realizar actividades de la vida cotidiana.
7. **Especialistas metabólicos**
Monitorean y gestionan los niveles de energía.

Para ayudar a controlar los síntomas de la TK2d y tratar la debilidad muscular, un equipo médico puede recomendar **equipos y dispositivos médicos**.^{9,14}

“Afrontar la TK2d no es un sprint; es más bien un maratón. Así que hay que ir de a poco. Se suele decir que la práctica hace al maestro. Con la TK2d, la práctica nos permite avanzar.”

-Padres de un bebé con TK2d



-  **Utensilios adaptados para comer y otras ayudas para la alimentación**
-  **Ortesis de espalda**
-  **Dispositivos de asistencia para la respiración, como ventiladores pasivos, presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP) y máquinas de presión positiva de dos niveles en las vías respiratorias (BiPAP).**
-  **Dispositivos de comunicación (por ejemplo, conversión de texto a voz, audífonos)**
-  **Sondas de alimentación, incluidas las sondas de gastrostomía, las sondas de gastroyeyunostomía y las sondas nasogástricas**
-  **Inmovilizadores para las piernas**
-  **Ortesis supramaleolares (SMO), ortesis de tobillo-pie (AFO) y otras soluciones ortopédicas**
-  **Herramientas de soporte vital**
-  **Sillas de ruedas/andadores**

Para obtener más información sobre los ensayos clínicos en curso para la enfermedad mitocondrial, visite:

saber más



Página web de ensayos clínicos de la UMDF



ClinicalTrials.gov



“Algo tan sencillo como ponerse una camisa, poder llegar al apagador de luz o darse la vuelta en la cama por la noche para tener comodidad en lugar de depender de otra persona. Anhele volver a sentir que soy capaz de hacer cosas.”

-Persona adulta joven con TK2d

Las organizaciones y recursos de la comunidad de pacientes juegan un papel fundamental a la hora de apoyar y establecer contactos entre personas con experiencias similares, así como en proporcionar información y recursos educativos.⁵

United Mitochondrial Disease Foundation (UMDF)

La Fundación Unida de Enfermedades Mitocondriales (UMDF) ofrece a las personas recursos útiles, información y un gran apoyo.



SITIO WEB

support@umdf.org

(888) 900-6486

@theUMDF

@UMDF

Jeremiah Gracen TK2d Foundation

La Fundación Jeremiah Gracen TK2d se compromete a dar esperanza a las personas afectadas por la TK2d mediante la educación, la sensibilización y actuando como enlace para los servicios de apoyo.



SITIO WEB

“Tell Me, Teach Me, Is it TK2D?” escrito por The Jeremiah Gracen TK2d Foundation.

@JeremiahGracen TK2DWarrior

MitoAction

MitoAction se esfuerza por tener un impacto medible en las vidas de las personas afectadas por enfermedades mitocondriales a través del apoyo, la educación y la defensa de los pacientes.



SITIO WEB

mito411@mitoaction.org

(888) 648-6228

Aplicación MyMito

@mitoaction

Asociación para la Distrofia Muscular (MDA)

La MDA proporciona acceso a apoyo y programas que mejoran la vida de las personas que conviven con enfermedades neuromusculares a través de más de 150 centros multidisciplinarios de atención de la MDA, programas educativos comunitarios, campamentos y actividades recreativas, apoyo a la terapia génica, oportunidades de apoyo y mucho más.



SITIO WEB

ResourceCenter@mdausa.org

1-833-ASK-MDA1 (1-833-275-6321)

Sociedad de Medicina Mitocondrial (MMS)

La MMS es un grupo internacional de médicos, investigadores y profesionales clínicos que trabajan para avanzar en la educación, la investigación y la colaboración global en medicina mitocondrial clínica.



SITIO WEB

Este folleto ha sido redactado en colaboración con



Referencias:

1. Garone C, et al. Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. *J Med Genet.* 2018;55(8):515-21.
2. Wang J, et al. Clinical and molecular spectrum of thymidine kinase 2-related mtDNA maintenance defect. *Mol Genet Metab.* 2018;124(2):124-30.
3. Domínguez-González C, et al. Late-onset thymidine kinase 2 deficiency: a review of 18 cases. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):100.
4. United Mitochondrial Disease Foundation. Understanding & Navigating Mitochondrial Disease. <https://www.umdf.org/what-is-mitochondrial-disease-2/>. Último acceso el 8 de diciembre de 2023.
5. Moore M, et al. Navigating life with primary mitochondrial myopathies: the importance of patient voice and implications for clinical practice. *J Prim Care Community Health.* 2023;14:21501319231193875.
6. Gorman GS, et al. Prevalence of nuclear and mitochondrial DNA mutations related to adult mitochondrial disease. *Ann Neurol.* 2015;77(5):753-9.
7. Chinnery PF, et al. Primary mitochondrial disorders overview. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. *GeneReviews®* [Internet]. Universidad de Washington, Seattle; 8 de junio de 2000. Actualizado el 29 de julio de 2021. Último acceso el 8 de diciembre de 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK114628/>.
8. Alston CL, et al. The genetics and pathology of mitochondrial disease. *J Pathol.* 2017;241(2):236-50.
9. Wang J, et al. TK2-related mitochondrial DNA maintenance defect, myopathic form. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., eds. *GeneReviews®* [Internet]. Universidad de Washington, Seattle; 6 de diciembre de 2012. Actualizado el 26 de julio de 2018. Último acceso el 8 de diciembre de 2023. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK114628/>.
10. Berardo A, et al. Advances in thymidine kinase 2 deficiency: clinical aspects, translational progress, and emerging therapies. *J Neuromuscul Dis.* 2022;9(2):225-35.
11. de Barcelos IP, et al. Advances in primary mitochondrial myopathies (PMM). *Curr Opin Neurol.* 2019;32:715-21.
12. Amtmann D, et al. The impact of TK2 deficiency syndrome and its treatment by nucleoside therapy on quality of life. *Mitochondrion.* 2023;68:1-9.
13. Parikh S, et al. Patient care standards for primary mitochondrial disease: a consensus statement from the Mitochondrial Medicine Society. *Genet Med.* 2017;19(12):1-18.
14. El-Hattab AW y Scaglia F. Mitochondrial DNA depletion syndromes: review and updates of genetic basis, manifestations, and therapeutic options. *Neurotherapeutics.* 2013;10:186-98.

©2024 UCB, Inc., Smyrna, GA 30080. Todos los derechos reservados.
US-DA-2400181 Fecha de preparación: Abril de 2024