



# CONCLUSIONS



## 15 CONCLUSIONS

- *En els pacients amb neuropatia òptica de Leber estudiats s'ha trobat una taxa de mutacions primàries al mtDNA lleugerament inferior al 30%, xifra molt menor a la descrita en altres poblacions mundials.*
- *Dos dels 17 pacients diagnosticats amb ambliopia alcohol-tabac presenten una mutació LHON primària. L'anàlisi del mtDNA ha comportat, doncs, el canvi en el diagnòstic d'aquestes dues persones, les quals en tenir la mutació 3460A han de ser considerades afectes de neuropatia òptica de Leber. Quan s'ha considerat la presència d'alguna mutació primària o més d'una mutació secundària en els tres grups analitzats, s'han trobat diferències estadísticament significatives entre els individus ambliòpics i els no ambliòpics, tant alcohòlics com no alcohòlics.*
- *En la majoria de pacients amb la Síndrome de Wolfram no s'han identificat delecions ni duplicacions al mtDNA de sang. Quatre famílies (25%) analitzades en estudis anteriors sí presentaren delecions, en dos casos detectades en teixits cerebrals. Pel que fa mutacions puntuals, en el mtDNA d'afectats per la Síndrome de Wolfram s'ha detectat la mutació LHON primària T14484C (en un pacient), i altres de secundàries en pacients i alguns familiars. No s'ha identificat cap de les altres mutacions puntuals (MELAS, 1555G, MERRF).*
- *L'anàlisi del gen nuclear WFS1 a la regió 4p16 ha mostrat que existeix una mutació majoritària present en el 50% de les famílies estudiades i en el 41% dels pacients amb la síndrome de Wolfram. Es tracta d'una inserció de 16 parells de bases en l'exó 4 del gen WFS1. És la primera vegada que s'identifica una mutació prevalent entre pacients amb la WS. En quatre famílies (25%) no s'han detectat mutacions en aquest gen.*
- *En la lipodistròfia associada a teràpia contra la infecció per HIV sembla existir afectació mitocondrial general, ja que en els set pacients estudiats s'han reconegut anomalies mitocondrials histològiques, bioquímiques o genètiques. Aquestes anomalies no s'han identificat en persones HIV positives no lipodistròfiques o persones no HIV.*



