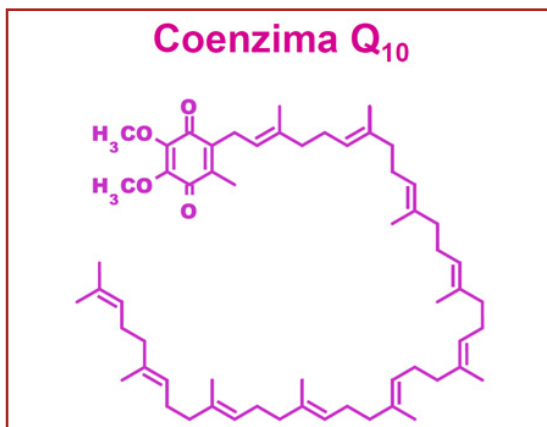


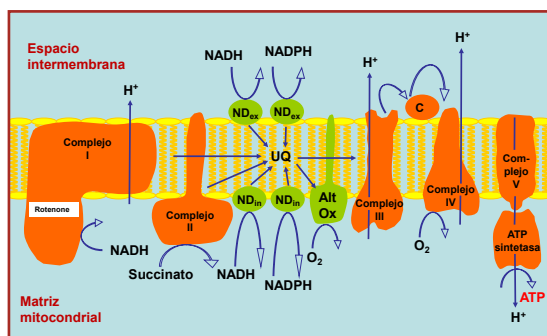
## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>

### ¿QUÉ ES EL COENZIMA Q<sub>10</sub>?

El coenzima Q<sub>10</sub> o ubiquinona es una sustancia lipofílica localizada en la membranas celular y mitocondrial. Esta molécula es un potente **antioxidante**.



Se sintetiza en nuestro organismo pero también puede incorporarse por medio de la dieta (carnes). Participa en numerosas procesos biológicos aunque su principal función consiste en participar activamente en la síntesis de **ATP** a través de la cadena respiratoria mitocondrial. El ATP es utilizado por la célula como fuente de energía necesaria para realizar muchos de los procesos biológicos.

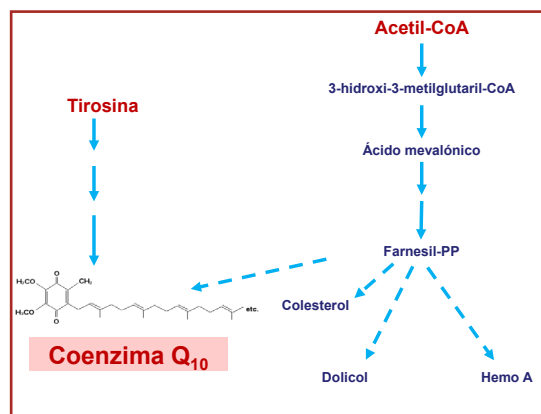


## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>

### ¿QUÉ OCURRE CUANDO HAY UNA DISMINUCIÓN DE LA CONCENTRACIÓN DE UBIQUINONA?

Pueden aparecer alteraciones en los órganos con más demanda energética como sería el sistema nervioso central y el músculo esquelético, principalmente, aunque también pueden afectarse otros como el hígado o el riñón. Estas alteraciones dan lugar a diversos signos neurológicos debido a la falta de energía para realizar una actividad normal. Las formas clínicas de presentación son muy variadas (desde cuadros puramente musculares que cursan con intolerancia al ejercicio y debilidad muscular grave, axial y proximal, hasta cuadros mucho más complejos con afectación de varios órganos). Nos centraremos únicamente en la deficiencia de coenzima Q<sub>10</sub> que origina un cuadro neurológico, principalmente atáxico.

### ¿DEFICIENCIA DE COENZIMA Q<sub>10</sub>?



Es un defecto en alguno de los genes implicados en la síntesis de coenzima Q<sub>10</sub>, que estaría englobado dentro de las enfermedades mitocondriales. Cursa principalmente con ataxia cerebelosa, dificultad en el habla o alteraciones oculares y, en algunos casos, epilepsia.

## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10?

El diagnóstico se realiza en base a la sospecha clínica. Tras haber descartado otras causas de ataxia cerebelosa se realiza una determinación de coenzima Q<sub>10</sub> en músculo y/o en biopsia de piel donde se hallan concentraciones de ubiquinona por debajo de la normalidad. Se completa este resultado con un estudio de las actividades de la cadena respiratoria mitocondrial, que muestra un defecto parcial de los complejos II y III. La confirmación del diagnóstico se realiza por medio del estudio genético (búsqueda de mutaciones) en alguno de los 16 genes conocidos implicados en la síntesis de coenzima Q<sub>10</sub>. Resulta, por tanto, sumamente compleja.

En la actualidad, el consejo genético solo puede darse en aquellos pacientes a los se han hallado las mutaciones causantes de la enfermedad.

### ¿CÓMO SE PUEDE TRATAR LA DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10?

Actualmente, la deficiencia de CoQ<sub>10</sub> podría considerarse una de las pocas enfermedades mitocondriales que puede beneficiarse de tratamiento. Éste consiste en la suplementación con **decorenone** (coenzima Q<sub>10</sub>) por vía oral. Gracias a la existencia de este tratamiento con Q<sub>10</sub>, es posible mejorar



## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>

algunos de los signos neurológicos como disminución de la fatiga, recuperación del tono muscular o incluso disminución de la ataxia. Por ello, es muy importante diagnosticar esta enfermedad e iniciar el tratamiento a una edad temprana. Además a estos pacientes se les realiza un seguimiento bioquímico mediante la monitorización de la concentración plasmática de Q<sub>10</sub>. No obstante, hay que señalar que no todos los pacientes responden a este tratamiento.

La deficiencia de coenzima Q<sub>10</sub> es una enfermedad grave si no está diagnosticada. Sin embargo, si se diagnostica y trata lo antes posible, pueden mejorar mucho los síntomas y la calidad de vida de los pacientes.



## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Èsplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.



## DEFECTOS DE LA SÍNTESIS DE COENZIMA Q<sub>10</sub>



UNIDAD DE SEGUIMIENTO  
DE LA PKU Y OTROS  
TRASTORNOS METABÓLICOS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU