

Entender

TK2d

Una enfermedad rara mitocondrial autosómica recesiva que se manifiesta predominantemente como una miopatía progresiva.²

DEFICIT DE TIMIDINA QUINASA

El déficit de timidina quinasa 2 (TK2d) es una enfermedad genética debilitante y potencialmente mortal que causa debilidad muscular progresiva y grave.^{1,2,3,4} Muchos pacientes pierden la capacidad de caminar, comer y respirar de forma independiente.^{1,2,3,4}



¿Cuál es la causa del déficit de TK2?

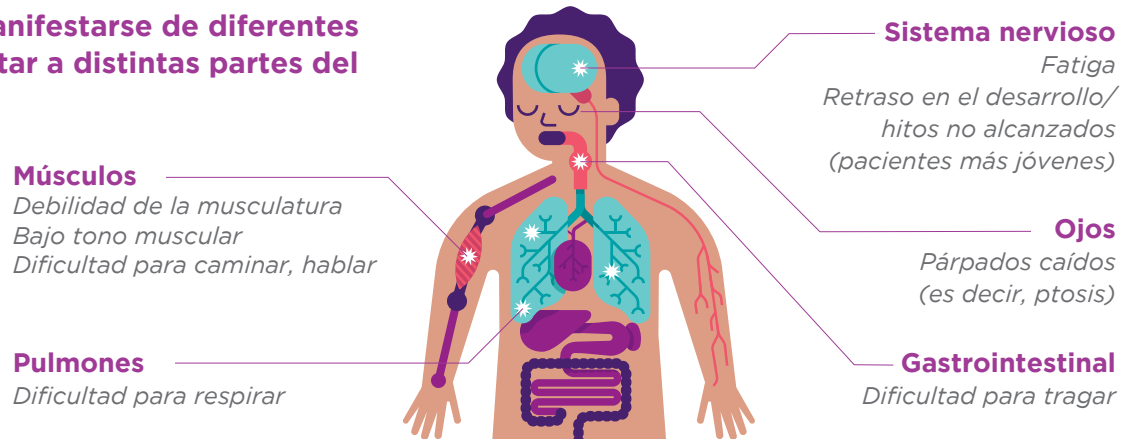
TK2d está causado por una mutación genética en el gen TK2.^{1,4} Esta mutación provoca una disminución de la producción de ADN mitocondrial.^{1,4} Las mitocondrias generan la mayor parte de la energía que alimenta nuestras células. Los errores en el ADN mitocondrial pueden provocar una insuficiencia de energía y, como consecuencia, los músculos y órganos no pueden funcionar correctamente.^{4,5,6}

¿Cuántas personas tienen TK2d?

1 de cada 5000 personas padece alguna forma de enfermedad mitocondrial genética.⁷ La prevalencia de TK2d sigue siendo objeto de investigación.

EMPEORAMIENTO PROGRESIVO DE LOS SÍNTOMAS

TK2d puede manifestarse de diferentes maneras y afectar a distintas partes del cuerpo.^{1,2,3}



AFECTA A PERSONAS DE TODAS LAS EDADES: La velocidad de la progresión de la enfermedad es variable.^{1,2}

INICIO PRECOZ: A MENUDO MÁS GRAVE

INICIO TARDÍO: A MENUDO MENOS GRAVE



Desarrollo normal



Inicio en la infancia



Inicio en la adolescencia



Inicio en la edad adulta

EL MANEJO DE TK2D HOY: Actualmente no existen terapias aprobadas por las autoridades sanitarias⁸

Los pacientes necesitan servicios médicos y terapias^{1,3,8}

- Asistencia respiratoria
- Tubos de alimentación
- Sillas de ruedas
- Fisioterapia respiratoria
- Fisioterapia

Los pacientes pueden tomar nutracéuticos («cóctel mitocondrial») para controlar los síntomas de la enfermedad⁸



El objetivo es lograr la mejor calidad de vida posible



Los pacientes confían en los cuidados médicos de apoyo proporcionados por un equipo multidisciplinar⁷

- Neurólogos
- Neumólogos
- Especialistas metabólicos
- Gastroenterólogos
- Fisioterapeutas
- Logopedas
- Genetistas clínicos
- Asesores genéticos



Las pruebas genéticas son necesarias para confirmar el diagnóstico de TK2d. Un diagnóstico precoz y preciso ayuda a identificar antes a los pacientes y a que reciban atención médica de apoyo y participen más rápidamente en ensayos clínicos.^{1,2,3}

Dado que TK2d puede presentarse con el mismo fenotipo que otras enfermedades (por ejemplo, distrofia muscular, Pompe, atrofia muscular espinal, síndrome de depleción del ADN mitocondrial y otras), es necesario realizar pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico.¹

Nuestro compromiso

En UCB, estamos orgullosos de colaborar con médicos y asociaciones de pacientes como parte de nuestro trabajo.

Juntos podemos llevar esperanza y apoyo a los pacientes y familias afectadas por una enfermedad rara.



¹ Garone C, Taylor RW, Nascimento A, et al. Retrospective natural history of thymidine kinase 2 deficiency. *J Med Genet.* 2018;55(8):515-21. ² Wang J, Kim E, Dai H, et al. Clinical and molecular spectrum of thymidine kinase 2-related mtDNA maintenance defect. *Mol Genet Metab.* 2018;124:124-30. ³ Domínguez-González C, Hernández-Lain A, Rivas E, et al. Late-onset thymidine kinase 2 deficiency: a review of 18 cases. *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14(1):100. ⁴ National Institute of Health. TK2-related mitochondrial DNA depletion syndrome, myopathic form. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/tk2-related-mitochondrial-dna-depletion-syndrome-myopathic-form/#genes>. Último acceso en enero de 2023. ⁵ United Mitochondrial Disease Foundation. Understanding & Navigating Mitochondrial Disease. <https://www.umdf.org/what-is-mitochondrial-disease-2/>. Último acceso en enero de 2023. ⁶ Hirano M, Marti R, Ferreiro-Barros C, et al. Defects of intergenomic communication: autosomal disorders that cause multiple deletions and depletion of mitochondrial DNA. *Semin Cell Dev Biol.* 2001;12:417-27. ⁷ Parikh S, Goldstein A, Karaa A, et al. Patient care standards for primary mitochondrial disease: a consensus statement from the Mitochondrial Medicine Society. *Genet Med.* 2017;19(12):10.1038/gim.2017.107. ⁸ El-Hattab AW and Scaglia F. Mitochondrial DNA depletion syndromes: review and updates of genetic basis, manifestations, and therapeutic options. *Neurotherapeutics.* 2013;10:186-98.