



Aproximaciones a la epidemiología de la NOHL en la CAM

Dr. Julio González Martín-Moro

Introducción

- **1. Epidemiología de la NOHL en España (Madrid).**
- La incidencia de esta enfermedad se estima que se sitúa alrededor de 1/50 000.
- Sin embargo la enfermedad parece ser bastante rara en nuestro medio.
- Determinar la prevalencia de esta enfermedad es difícil porque los pacientes con neuropatía óptica de Leber conscientes de la cronicidad e irreversibilidad de su enfermedad, en muchos casos dejan de acudir a las revisiones.
- El objetivo del presente estudio es determinar la incidencia y prevalencia en una comunidad.
- **Es una enfermedad tan rara y tan impactante que todo oftalmólogo que ha realizado un diagnóstico reciente la recuerda.**

Material y métodos

- El responsable de la sección de Neurooftalmología de cada hospital fue contactado.
- Se le preguntó por el número de casos de Neuropatía óptica de Leber en su carrera profesional.
- Prevalencia=Incidencia acumulada x duración media de la enfermedad.

Resultados

- Incidencia acumulada: 2,4 casos/10 000 000 pacientes-año.
- Prevalencia, (suponiendo supervivencia 40 años): 9,5 casos/millón habitantes (aproximadamente 1 caso/100000 habitantes).

Conclusiones

- Estas cifras parecen ser inferiores a las comunicadas en estos estudios.

Bibliografía

1. Mascialino B, Leinonen M, Meier T. Meta-analysis of the prevalence of Leber hereditary optic neuropathy mtDNA mutations in Europe. *Eur J Ophthalmol.* 2012;22(3):461-5.
2. Takano F, Ueda K, Godefrooij DA, Yamagami A, Ishikawa H, Chuman H, et al. Incidence of Leber hereditary optic neuropathy in 2019 in Japan: a second nationwide questionnaire survey. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Aug;17(1):319.
3. Vestergaard N, Rosenberg T, Torp-Pedersen C, Vorum H, Andersen CU, Aasbjerg K. Increased Mortality and Comorbidity Associated With Leber's Hereditary Optic Neuropathy: A Nationwide Cohort Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2017 Sep;58(11):4586-92.