Mitochondrial myopathy in follow up a patient with chronic fatigue syndrome **Fernando Galán,** Isabel de Lavera, David Cotán, José A. Sánchez-Alcázar. Journal of Investigative Medicine High Impact Case Reports. July-September 2015: 1–5

Abstract

Introduction: Symptoms of mitochondrial diseases and chronic fatigue syndrome (CFS) frequently overlap and can easily be mistaken.
Methods: We report the case of a patient diagnosed with CFS and during follow-up was finally diagnosed with mitochondrial myopathy by histochemical study of muscle biopsy, spectrophotometric analysis of the complexes of the mitochondrial respiratory chain and genetic studies.
Results: Revealed 3% fiber-ragged blue and a severe deficiency of complex I and IV and several mtDNA variants. Mother, sisters and nephews showed similar symptoms, which strongly suggests a possible maternal inheritance. The patient and his family responded to treatment with high doses of riboflavin and thiamine with a remarkable and sustained fatigue and muscle symptoms improvement.
Conclusions: This case illustrates that initial symptoms of mitochondrial disease in adults can easily be mistaken with CFS and is recommended in these patients a regular reassessment and monitoring of symptoms, to re-confirm or change the diagnosis.

Introducción. Los síntomas de las enfermedades mitocondriales y síndrome de fatiga crónica (SFC) con frecuencia se superponen y pueden confundirse fácilmente.

Métodos. Presentamos el caso de un paciente con diagnóstico de síndrome de fatiga crónica y durante el seguimiento fue finalmente diagnosticado con miopatía mitocondrial por el estudio histoquímico de la biopsia muscular, el análisis espectrofotométrico de los complejos de la cadena respiratoria mitocondrial, y los estudios genéticos.

Resultados. Los resultados revelaron un 3% de fibra irregular azul y una deficiencia severa de los complejos I y IV y varias variantes de ADNmt. Madre, hermanas, sobrinos y mostraron síntomas similares, lo que sugiere fuertemente una posible herencia materna. El paciente y su familia respondieron al tratamiento con altas dosis de riboflavina y tiamina con fatiga y síntomas musculares mejora notable y sostenido.

Conclusiones. Este caso ilustra que los síntomas iniciales de la enfermedad mitocondrial en los adultos pueden confundirse fácilmente con el SFC, y en estos pacientes una reevaluación periódica y vigilancia de los síntomas se recomienda reconfirmar o cambiar el diagnóstico