

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

## **ESCUELA DE MEDICINA**

**Materia:**  
**Neurología**

**Trabajo: resumen**  
**Enfermedades mitocondriales**

**Alumno: Antonio Abigail Díaz Guzmán**

**Docente: Dr. Gordillo Guillen José Luis**

**Lugar y fecha**  
**Comitán de Domínguez Chiapas a 12/OCT/202**

## **Resumen de enfermedades mitocondriales**

Las encefalomiopatías mitocondriales constituyen un amplio grupo de enfermedades cuyo nexo de unión es una alteración en el paso final del metabolismo oxidativo, la cadena respiratoria mitocondrial (CR), con la consiguiente disminución de producción de energía en forma de ATP.

Signos y síntomas clínicos de sospecha de enfermedad mitocondrial

En el período neonatal

### **Neurológicos**

Dificultad respiratoria asociada a Acidosis láctica Severa, Hipotonía severa aislada, Imágenes quísticas extensas en la Eco transfontanelar/TAC/RMN craneal sin historia de anoxia neonatal (incluso con hemorragia intracraneal).

### **Digestivos**

Hepatopatía aguda, Hipoglucemia resistente al tratamiento, Insuficiencia hepatocelular grave.

### **Cardiológicos**

Miocardopatía.

### **Multisistémicos**

Afectación pluritissular con acidosis láctica, Anemia y pancitopenia severa

### **Después del período neonatal**

Metabólicos

Coma cetoacidótico, Episodios de cetoacidosis e hiperlactacidemia asociada a síndrome febril, Síndrome de Reye, Muerte súbita abortada.

### **Gastrointestinales**

Vómitos recurrentes, Diarrea crónica, atrofia de vellosidades intestinales, Fallo del mero, Retraso pondoestatural, Disfunción pancreática exocrina, Pseudo-obstrucción intestinal crónica, Insuficiencia hepática grave, Hepatomegalia progresiva, Fallo hepático inducido por valproato.

### **Cardiológicos**

Miocardopatía hipertrófica (concéntrica), Bloqueo de conducción eléctrica, de rama derecha, intraventricular y completo, Hipereexcitabilidad.

## **Síndromes clínicos más frecuentes asociados a alteraciones del metabolismo energético:**

### **Síndrome de Alpers**

Aparece entre el 1 y 4º año de vida, oliodistrofia rápidamente progresiva con pérdida neuronal, astrocitosis y espongirosis, Regresión psicomotora y crisis mioclónicas rebelde, fármacos antiepilépticos, Microcefalia adquirida, Insuficiencia hepatocelular.

### **Síndrome de Leigh**

Se caracteriza por lesiones bilaterales y simétricas de espongirosis con proliferación vascular y astrocitosis, que afecta a ganglios de la base, tronco y médula, Evolución clínica por brotes con regresión de adquisiciones psicomotoras adquiridas, Alteraciones de tronco cerebral: respiratorias (apneas) y de la deglución, TAC/RMN cerebral muestra alteraciones simétricas de los núcleos de la base, tálamo, tronco cerebral y astas posteriores de la médula espinal.

### **Síndrome de Pearson**

Anemia macrocítica refractaria asociada o no a neutropenia y trombocitopenia (en médula se encuentran vacuolización de los precursores eritroides y mieloides, hemosiderosis y sideroblastos en anillo). Aparece en el primer año de vida, Disfunción pancreática exocrina, Afectación multiorgánica variable, Puede evolucionar a un síndrome de Kearns-Sayre.

### **Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios “stroke-like” (MELAS) Episodios “stroke-like”, generalmente antes de los 40 años.**

Acidosis láctica o RRF (pudiendo coexistir).

Más dos de los siguientes:

Crisis epilépticas focales o generalizadas, Demencia, Cefaleas recurrentes (tipo migrañas), Vómitos.

### **Epilepsia Mioclónica y RRF (MERRF)**

Mioclonías o epilepsia mioclónica, Miopatía con RRF.

Variable: Demencia, Sordera neurosensoriales, Neuropatía sensitiva, Atrofia óptica.

### **Síndrome de MNGIE. Encefalopatía**

Mioneurogastrointestinal, Diarreas intermitentes alternadas con episodios de pseudobstrucción intestinal, Miopatía con FRR, CPEO, Neuropatía periférica, Encefalopatía (leucodistrofia), Caquexia.

**Síndrome DIDMOAD y, si es de inicio precoz S. De Wolfram, Diabetes Mellitus, Diabetes Insípida, Atrofia óptica, Sordera neurosensorial.**

## **Diagnóstico**

Se debe a dos factores: en primer lugar, la presentación clínica y las alteraciones bioquímicas detectadas por el análisis de metabolitos en fluidos biológicos no son específicas del defecto metabólico; por otro lado, las pruebas bioquímicas no siempre son informativas, y la obtención de resultados normales no descarta la presencia de una enfermedad mitocondrial y por ello, en ocasiones, se requieren pruebas dinámicas que pongan de manifiesto la alteración del metabolismo energético

## **Tratamientos en las enfermedades mitocondriales**

Presenta todavía una serie de interrogantes y limitaciones que dificultan la aplicación de terapias adecuadas en estos pacientes.

Agruparemos el tratamiento de las enfermedades mitocondriales, en tres apartados:

- Terapia farmacológica específica.
- Terapia génica preimplantacional.
- Tratamiento de mantenimiento

## **Bibliografía**

Campos. Y; Pineda M; García S. M. T; Montoya J; Antoni L. A. (2017). Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las enfermedades mitocondriales. Hospital Vall d'Hebrón. Barcelona.