



UNIVERSIDAD DEL SURESTE



**NOMBRE DEL ALUMNO: FRETHER HIRAM GUTIERREZ
DIAZ.**

**NOMBRE DEL DOCENTE: DRA. KARINA HERNÁNDEZ
SALAZAR**



TAREA: "HERENCIA MITOCONDRIAL"

CARRERA: MEDICINA HUMANA.

GENETICA HUMANA

**GRUPO: "A"
SEMESTRE**

SEMESTRE: 3ER



HERENCIA MITOCONDRIAL

Es necesario el poder explicar que el material genético únicamente no solo se encuentra en el núcleo, se tiene presencia de material genético en las mitocondrias, que se explican cómo unos orgánulos del interior celular que producen la energía que se utiliza en el metabolismo, también contienen una pequeña cantidad de ADN denominado ADN mitocondrial, específicamente se describe de la siguiente manera : es una molécula circular de DNA de un tamaño de 16569 pares de bases (bp) (8000 veces menor que el cromosoma medio). Este tamaño de 16569 bp corresponde al primer ADN secuenciado (secuencia Cambridge) aunque existen otras variantes con un número de pares de bases que oscila entre 16559 y 16570. En cada mitocondria existen varias copias de este ADN, de modo que el número de cromosomas mitocondriales en cada célula puede ser de varios miles. Cuatro o cinco cromosomas mitocondriales se agrupan formando los llamados nucleoides. El ADN mitocondrial es muy parecido al de los cromosomas bacterianos, estando formado por dos cadenas complementarias, cada una con 16569 pares de bases, pero con un peso molecular diferente: la cadena pesada H (peso molecular, 5.168.726 daltons) contiene muchas más G que la cadena ligera L (peso molecular, 5.060.609 daltons). La mayor parte de la cadena H constituye el molde para la transcripción de la mayor parte de los genes, mientras que la cadena L es la cadena codificador. El genoma mitocondrial contiene un total de 37 genes de los cuales 13 genes que codifican para ARNs mensajeros, y por lo tanto para 13 proteínas, 22 genes que codifican para 22 tARNs (ARNs de transferencia, que se representan simbólicamente como hojas de trebol) y 2 genes que codifican para dos rRNAs mitocondriales (RNAs ribosómicos). En la práctica, cuando se secuencia el ADN mitocondrial en una persona en particular, se observan un cierto número de variaciones que son simplemente polimorfismos no tienen ninguna consecuencia clínica. De hecho, una región del ADN-mitocondrial llamada región de control, es tan polimórfica que se utiliza en medicina forense para identificar al sujeto. Además de las proteínas que la mitocondria puede sintetizar por sí misma, necesita importar algunas otras sintetizadas en el núcleo. De igual forma, los lípidos que forman las membranas externa e interna de la mitocondria son importadas. Entre las características básicas de las mitocondrias podemos encontrar las siguientes:

- Forman ATP
- Regulación intracelular de Ca²⁺

- Termogénesis
- Control de la apoptosis
- Reproducción intracelular independiente
- Contienen su propio genoma (ADNmt)

Dentro de las diferencias entre el ADN mitocondrial y el ADN nuclear serían las siguientes:

- **Herencia materna:** esto se refiere a que las mitocondrias y, por tanto, el ADNmt, solo se transmiten a través del óvulo
- **Heteroplasmia:** Cada célula contiene una población de moléculas de ADNmt, una única célula puede albergar algunas moléculas que contienen una mutación del ADNmt
- **Segregación mitótica:** durante la división celular, las mitocondrias se distribuyen al azar entre las células hijas
- **Alta velocidad de mutación:** La tasa de mutación espontánea del ADNmt es 10 veces mayor que en el ADN nuclear

Enfocándonos a las enfermedades mitocondriales se podría explicar que son un grupo de trastornos que están producidos por un fallo en el sistema de fosforilación oxidativa (sistema Oxphos), la ruta final del metabolismo energético mitocondrial, con la consiguiente deficiencia en la biosíntesis del trifosfato de adenosina "ATP". De las cuales las conoceremos de la siguiente manera:

- **MELAS:** (miopatía mitocondrial con encefalopatía, acidosis láctica y episodios similares al ictus). Se debe a una disfunción del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial debida a un cambio de bases en el par 3243 de la cadena pesada
- **MERRF:** (epilepsia mioclónica, fibras rojas deshilachadas): se debe sobre todo a una mutación del gen que codifica el t-ARN de la lisina por un cambio de bases en la posición 8344 de la cadena pesada. Este cambio produce una disfunción del complejo V de la cadena respiratoria
- **NARP** (neuropatía, ataxia, retinitis pigmentaria): se debe a una mutación del gen que codifica el complejo V de la cadena respiratoria (ATP-asa 6)
- **LHON** (neuropatía hereditaria de Leber): se debe a múltiples mutaciones en los genes que codifican el complejo I (NADH-deshidrogenasa