

UNIVERSIDAD DEL SURESTE "UDS"

HERENCIA MITOCONDRIAL

DOCENTE: DRA. KARINA HERNANDEZ

ALUMNO: ESTEFANIA A. FLORES COURTOS

GENETICA HUMANA

TERCER SEMESTRE

MEDICINA HUMANA

Como tal primordialmente sabemos lo básico de genética que sería que los cromosomas se encuentran en el núcleo de la célula sin embargo en las mitocondrias también encontraremos material genético. Las mitocondrias las podemos definir como orgánulos que se encuentran en todas las células (a excepción de los hematíes) y en todas las zonas del citoplasma celular, aunque su número varía de menos de 100 a varios miles, dependiendo de la cantidad de energía que requiere la célula. Manejan un tamaño y formas variables, algunas miden sólo algunos cientos de nanómetros de diámetro y tienen forma globular, mientras que otras son alargadas o filamentosas y ramificadas midiendo desde 1 a 7 micras. En el sentido de su reproducción encontraremos que se reproducen por sí mismas, dispone de un ADN propio, similar al del núcleo celular, lo que significa que una mitocondria puede formar una segunda, una tercera, etc., siempre que la célula necesite cantidades mayores de ATP. Dentro de su estructura podemos encontrar que está compuesta por dos membranas de bicapa lipídica-proteica: una membrana externa y otra interna. Los plegamientos múltiples de la membrana interna forman compartimentos en los que se unen las enzimas oxidativas. Y en sus funciones la podemos definir como se mencionó al principio que sería la producción de energía de la célula en forma de ATP, realmente maneja una característica primordial y es el objetivo de este resumen que sería el poder poseer un sistema genético propio, con sus propias características que sería el replicar, transcribir y traducir. Con esto podremos decir que las mitocondrias tienen su propio genoma, ajeno a los cromosomas del núcleo celular. No solo eso, sino que también tienen su propio ARN y sus propios ribosomas y además se dividen por fisión binaria, independientemente de la célula que las contiene. Las mitocondrias transmiten información genética a sus hijas, y cada una contiene varias copias de su genoma dentro de sus membranas. Son como células que viven dentro de otras. Dentro de todos estos conocimientos podremos encontrar una teoría que nos explica un poco más este suceso que sería la teoría endosimbiótica que postula que algunos orgánulos propios de las células eucariotas, especialmente plastos y mitocondrias, habrían tenido su origen en organismos procariotas que después de ser englobados por otro microorganismo habrían establecido una relación endosimbiótica con éste, es decir enfocándonos en la bacteria y una célula eucariota, se observa que la bacteria evita que sea digerida por el contrario establece una relación con la célula, donde la bacteria aportaba su capacidad para respirar oxígeno y a cambio la célula eucariota lo alimentaba. Dentro de esta misma teoría se explica más extensamente el por qué las mitocondrias y cloroplasto tienen ADN que se incluye como el genoma original de la bacteria, este genoma con el paso de los años se

menciona que se fue reduciendo en tamaño ya que se cree se va cediendo parte de sus genes al ADN nuclear, dentro de este ADN lo podemos mencionar que su tamaño es circular bicatenario cerrado, tienen ribosomas 70S (a diferencia de los 80S de las células eucariotas que las rodean) y se dividen por fisión binaria. Además tiene doble membrana, lo cual es un signo de que la mitocondria ha sido fagocitada (pues la membrana exterior se parece a la de las eucariotas y la interior a la de las bacterias). Por otra parte, se han encontrado similitudes entre el ADN mitocondrial y nuclear, además de que las mitocondrias son incapaces de sobrevivir fuera de la célula eucariota. Explicando un poco más extensa esta herencia se podría mencionar que el ADN mitocondrial humano tiene un tamaño de aproximadamente 16.569 pares de bases, con un pequeño número de genes: 37 genes que codifican elementos relacionados con la cadena de producción de energía, frente a los 20.000-25.000 genes totales que se encuentran en el genoma celular. Se organiza en nucleoides que contienen entre 5 y 7 cromosomas cada uno, este genoma como todo el material genético que conocemos se transmite a las células hijas, sin embargo por el hecho de ser otorgado por las mitocondrias este se divide y se reparte por sí solo, esto sería una característica importante que se podría explicar de la siguiente manera; sabemos que cada célula tiene un número variable de mitocondrias, y cada mitocondria un número variable de copias de su genoma. Este ADN está en replicación constante, y las mitocondrias se dividen independientemente del ciclo y del tipo celular. Además, cuando la célula eucariota va a dividirse las mitocondrias están repartidas aleatoriamente por el citoplasma, haciendo que las dos células hijas hereden cantidades distintas de mitocondrias. Todo esto significa que cualquier pareja de células del cuerpo mantendrá un número diferente de copias del genoma mitocondrial. Dentro de todas estas explicaciones es de vital importancia hacer mención que todas estas mitocondrias y su gen es heredado únicamente por la madre ya que cuando el óvulo y el espermatozoide se juntan en la fecundación, las defensas del primero destruyen las pocas mitocondrias del segundo. En pocas palabras el genoma mitocondrial del padre no se transmite, y todas las copias son de origen materno. Esta herencia mitocondrial también puede traer consigo enfermedades mitocondriales causadas por diversos factores que pueden provocar que este gen se replique con más frecuencia, lo que puede traer consigo un error en esta replicación, además de que el mtDNA mantiene un contacto con compuestos de oxígeno muy tóxicos que puede causar alteración en su estructura y como consecuencias se desarrollan enfermedades mitocondriales como lo sería la Neuropatía óptica hereditaria de Leber.

Dentro de las mutaciones mitocondriales podemos encontrar más de 150 las cuales pueden llegar a ser enfermedades sin embargo como bien sabemos las mitocondrias son las que otorgan energía a la célula por consiguiente de igual manera este gen también tendrá implicación en la producción de energía por consiguiente las enfermedades que surjan serán relacionadas con esa función dentro de este aspecto trae consigo afectación a tejidos que suelen usar energía como lo puede ser los músculos, cerebro, corazón, riñones e hígado, dentro de esto encontraríamos las siguientes enfermedades:

- **Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON):** pérdida bilateral de la visión central causada por una atrofia del nervio óptico. También pueden aparecer trastornos en el sistema circulatorio, en el sistema nervioso periférico y en el cerebelo.
- **Síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojo-rasgadas (MERRF):** epilepsia, convulsiones generalizadas y miopatía. También puede aparecer demencia, sordera, atrofia óptica, fallo respiratorio o cardiomiopatía.
- **Diabetes de herencia materna con sordera:** diferente de los dos tipos más frecuentes de diabetes.

De igual manera la herencia mitocondrial es usada para identificaciones en poblaciones femeninas ya que como se había mencionado es transmitido por la madre y se utiliza ya que el genoma mitocondrial no cambia mucho entre parientes. También se puede usar para identificar cadáveres en descomposición, ya que con poca materia orgánica se puede obtener material genético. Y, por supuesto, también se puede utilizar para estudiar la herencia materna.