

# RESUMEN HERENCIA MITOCONDRIAL

GENETICA HUMANA

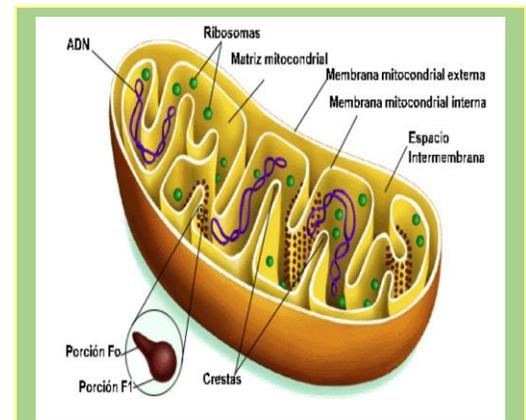
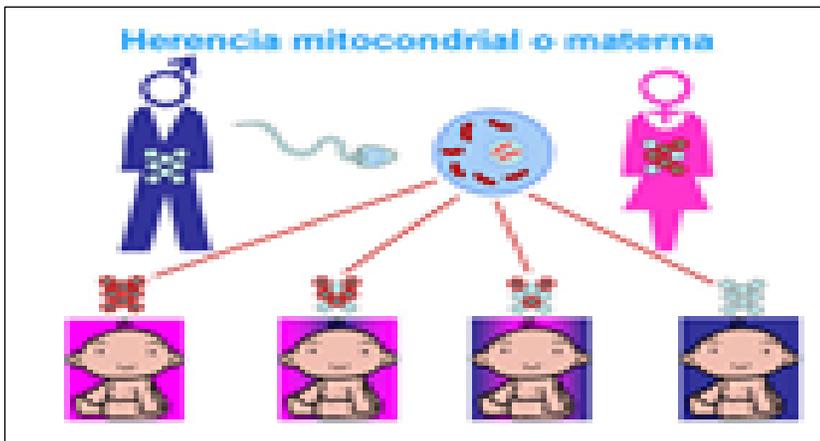
ROLANDO DE JESUS PEREZ MENDOZA

DRA KARINA HERNANDEZ SALAZAR

# HERENCIA MITOCONDRIAL

## ¿Qué es la herencia mitocondrial?

La mayor parte del material genético se encuentra en los cromosomas en el interior del núcleo de la célula, pero las mitocondrias, 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. Las alteraciones del material genético de las mitocondrias son la causa de algunas enfermedades que se transmiten con un patrón característico debido a que las mitocondrias solo se heredan de la madre. Todos los hijos e hijas de una mujer afectada heredarán las mitocondrias con la mutación y serán afectados por la enfermedad, mientras que ninguno de los hijos e hijas de un hombre afectado heredarán la alteración ni desarrollarán la enfermedad.



## Las mitocondrias

Son orgánulos celulares eucariotas encargados de suministrar la mayor parte de la energía necesaria para la actividad celular (respiración celular). Actúan como centrales energéticas de la célula y sintetizan ATP a expensas de los carburantes metabólicos (glucosa, ácidos grasos y aminoácidos). La mitocondria presenta una membrana exterior permeable a iones, metabolitos y muchos polipéptidos.

## **Genoma mitocondrial**

El genoma mitocondrial, ADN mitocondrial, ADNmt/ADNm (mtDNA /mDNA en inglés) es el material genético presente en las mitocondrias los orgánulos que generan energía para la célula. El ADN mitocondrial se reproduce por sí mismo semi-autónomamente cuando la célula eucariota se divide.

El ADN mitocondrial fue descubierto en 1963, por Margit M. K. Nass y Sylvan Nass utilizando microscopia electrónica y un marcador sensitivo al ADN mitocondrial.<sup>3</sup> Evolutivamente el ADN mitocondrial, probablemente desciende de genomas circulares, que fueron englobadas por un antiguo ancestro de las células eucarióticas

## **Tasa de mutación del ADN mitocondrial**

El ADN mitocondrial codifica trece proteínas involucradas en la producción de energía celular y procesos de fosforilación oxidativa. Por lo tanto, el entorno que rodea la mitocondria y el ADN mitocondrial está expuesto al daño oxidativo producido por los radicales libres generados en ese metabolismo. Si a esto se le añade el hecho de que el material genético de las mitocondrias no está protegido por histonas como lo está el ADN nuclear, y que los mecanismos de reparación de daños el ADN son poco eficientes en las mitocondrias, obtenemos como resultado que la tasa de mutación aumenta hasta ser diez veces mayor que la del genoma nuclear

El ADN mitocondrial humano se hereda solo por vía materna. Según esta concepción, cuando un espermatozoide fecunda un óvulo penetra el núcleo y su cola junto con sus mitocondrias son destruidos en el óvulo materno. Por lo tanto, en el desarrollo del cigoto solo intervendrían las mitocondrias contenidas en el óvulo. Sin embargo, se ha demostrado que las mitocondrias del espermatozoide pueden ingresar al óvulo. Según algunos autores el ADN mitocondrial del padre puede perdurar en algunos tejidos, como los músculos. Según otros, no llega a heredarse al ser marcado por ubiquitinación y degradado

## **Eva mitocondrial**

El ADN mitocondrial nos muestra la ascendencia matrilineal en donde nuestro ancestro común más reciente se le ha denominado Eva mitocondrial. A la Eva mitocondrial se le ha dado una antigüedad promedio de 190 000 años y el lugar en que vivió podría coincidir con el de la mayor diversidad genética mitocondrial, que se encuentra en Tanzania, África oriental.

## **Usos**

El ADN mitocondrial puede ser usado para identificar individuos junto con otra evidencia. También es usado por laboratorios forenses para caracterizar viejas muestras de esqueleto humano. Distinto que el ADN nuclear, el ADN mitocondrial no sirve para identificar individuos sin ambigüedad, pero sí para detectar parentescos entre grupos de individuos; es usado entonces para comparaciones entre personas desaparecidas y restos no identificados y sus familiares. ADNmt para determinar parentescos

El ADN mitocondrial humano tiene características únicas que lo hacen muy apropiado para estudios microevolutivos: la herencia del genoma mitocondrial se realiza exclusivamente por la vía materna, sin recombinarse; hay un fragmento en este genoma de 400pb (pares de bases) altamente polimórfico, y posee una alta frecuencia de mutaciones (5 a 10 veces mayor que el ADN nuclear).

Este ADN se puede extraer de muestras de cualquier tejido, incluso de la sangre y del tejido óseo. Gracias a su presencia en el hueso se puede obtener el genoma de individuos ya muertos desde hace muchos años. El análisis de la secuencia genómica se usa para estudiar las relaciones filogenéticas, no solo en humanos, sino también en muchos otros organismos. Por este motivo se utiliza para determinar variabilidad en poblaciones naturales (para ver si hay o no endogamia), información útil para la conservación de especies en peligro de extinción.

## Enfermedades asociadas a mutaciones puntuales en el mtDNA

Dado el alto índice de mutación del mtDNA, como se ha indicado anteriormente, es posible encontrar un gran número de mutaciones puntuales. Sin embargo, la mayoría son mutaciones silenciosas que no causan ningún tipo de defecto. Las mutaciones patológicas se pueden encontrar tanto en los genes de tRNA, de rRNA, como en los codificantes de proteínas, y responden siempre a un tipo de herencia materna.

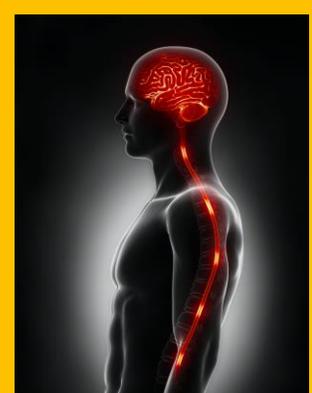


### Neuropatía óptica hereditaria de Leber.

La neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) se caracteriza por la pérdida bilateral de la visión central, originada por atrofia del nervio óptico. Aparece en la segunda o tercera década de la vida y afecta a más hombres que a mujeres. Aunque normalmente sólo la visión está afectada, hay casos en los que también aparecen trastornos en la conducción cardíaca, neuropatía periférica y ataxia cerebelar.

### Síndrome de epilepsia mioclónica con fibras rojo-rasgadas (MERRF).

Este síndrome de herencia materna, está caracterizado por epilepsia mioclónica, convulsiones generalizadas y miopatía con presencia de fibras rojas rasgadas. Otros síntomas clínicos que pueden acompañar a los anteriores son demencia, sordera, neuropatía, atrofia óptica, fallo respiratorio y cardiomiopatía. Aparece tanto en la infancia como en edad adulta y es de curso progresivo.



[https://www.google.com/search?q=herencia+mitocondrial&sxsrf=ALeKk01ZnRlt8m hiczzlAX2a\\_3SI\\_ZoF7Q:1601488851071&source=lnms&tbn=isch&sa=X&ved=2ah UKewi5n9HwupHsAhVGKa0KHVS4BngQ\\_AUoAXoECBgQAw&biw=1366&bih=657#imgrc=kUlfI9eR3VGFFM](https://www.google.com/search?q=herencia+mitocondrial&sxsrf=ALeKk01ZnRlt8m hiczzlAX2a_3SI_ZoF7Q:1601488851071&source=lnms&tbn=isch&sa=X&ved=2ah UKewi5n9HwupHsAhVGKa0KHVS4BngQ_AUoAXoECBgQAw&biw=1366&bih=657#imgrc=kUlfI9eR3VGFFM)

[http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0036-36342001000200010](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0036-36342001000200010)