



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen introducción a enfermedades mitocondriales”

Materia:

Neurología.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Oscar Miguel Sánchez Argüello

Semestre:

6° “A”

Síndromos mitocondriales

Trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones en la mitocondria. El defecto se encuentra en el ADNmt o en el ADNn.

Cuadros clínicos

- **Ataxias mitocondriales > aisladas.**
Falta de la coordinación o el desequilibrio (A. tronco A de la marcha) de una extremidad en ejecución de una tarea: S. Kearns-Sayre, S. Leigh heredado de la madre. Epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas, neuropatías, retinopatía pigmentaria.
- **Miopatías mitocondriales aisladas.**
Síntomas musculares = Debilidad de extremidades, fatiga muscular, intolerancia al ejercicio, dolor.
Datos histológicos = Presencia de fibras rojas rasgadas, fibras negativas de la citocromo oxidasa y fibras azul irregulares.
- **Síndrome de Leigh y NARP**
Presentación clínica pediátrica más común, afección idógena 40 mil, caracterizado por lesiones focales necrotizantes de los ganglios basales, cerebelo, diencéfalo, tronco encefálico. Provocando distensión progresiva neurológica, retraso psicomotor, hipotonía, temblor, debilidad, Ataxia del tronco, acidosis láctica. Presencia en los 2 primeros años y fallecen al 3 año. Niveles altos de lactato en sangre, o LCR, Dist. resp. & epilepsia, heredado por la madre.

• Encefalopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios similares a un ACV = MELAS
Síndrome asociado a mutación m. 3283A > G del mtDNA
Se caracteriza por episodios subagudos similares a ictos unilaterales a la actividad convulsiva, drábolos y acidosis láctica. Disfunción cerebral focal, el grado de vida, su severidad dependiera de la afcción provocada en el lóbulo temporal, parietal y occipital, se diferenciará por neuroimagen al ver lesiones extensas abarcando zonas específicas más allá de la zona vascular.

• MERRF = Encefalopatía mitocondrial con fibras rojas irregulares. Síndrome mitocondrial caracterizado por convulsiones, mioclonías y ataxias causado por mutaciones del mtDNA (m. 8344A > G)
hipocoria, convulsiones generalizadas, ptosis palpebral, lipomelosis múltiple. Mioclonía característica 2^a

• Miocardiopatías mitocondriales.
30% de los adultos con enf. mitocondriales
fibrosis miocárdica, remodelación de la pared miocárdica. Defectos de la conducción (Bloqueo de rama, conducción retardada, Bloqueo hipofrénico, Aritmias, insuficiencias, muerte súbita)

• Neuropatías mitocondriales
Neuropatía periférica polineuropatía sensitiva axonal/mixta dolorosa, polineuropatía desmielinizante sensoriomotora, polineuropatía axonal sensorial.