



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Sx Mitocondriales

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

26/Mayo/2021

Síndromes Mitocondriales.

Las enfermedades mitocondriales. Son un grupo particularmente complejo de trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones. (La cadena respiratoria) en las mitocondrias.

Los fenotipos pueden variar desde miopatía pura hasta trastornos multisistémicos, con una edad de inicio, gravedad y progresión de amplio rango. El defecto genético puede ubicarse en el ADN mitocondrial (ADNmt) o en el genoma nuclear (ADNn). Los trastornos mitocondriales debidos a mutaciones del mtDNA son peculiares de la genética humana y siguen leyes de herencia diferentes a las de los genes nucleares. Las delecciones únicas a gran escala del ADNmt son esporádicas y, por lo general, no son heredables. Las mutaciones puntuales del ADNmt se heredan de acuerdo con las reglas de la genética mitocondrial (herencia materna, segregación mitótica, heteroplasmia y efecto umbral).

La expresión de la mutación del mtDNA también puede verse influenciada por otros factores, como el género, los polimorfismos del mtDNA, antecedentes genéticos nucleares, y mutaciones adicionales del mtDNA, así como las interacciones gen-ambiente, incluidos el humo y las drogas.

Los efectos de las mutaciones que afectan a la cadena respiratoria son con frecuencia multisistémicos, involucrando vías visuales y auditivas, corazón, sistema nervioso central y/o músculo esquelético. Por tanto, algunas de las "señales de alerta" para considerar un trastorno mitocondrial incluyen miopatía con intolerancia al ejercicio, neuropatía axonal, ptosis palpebral, oftalmoparesia, retinopatía pigmentaria, neuropatía óptica, hipoacusia neurosensorial, diabetes mellitus, miocardiopatía hipertrófica, migraña, baja estatura y deterioro cognitivo.

Como las enfermedades mitocondriales son la forma más común

de trastornos neurometabólicos hereditarios y se estima que las variantes de ADN patológicas en genomas nucleares o mitocondrial afectan a 1 de cada 4300 personas, estos pacientes pueden ser diagnosticados y tratados por una amplia gama de especialistas médicos.

* Cuadros Clínicos

- > Ataxias mitocondriales aisladas: Falta de coordinación o el desequilibrio, de una extremidad durante la ejecución de una tarea (dismetría). y suele estar causada por una disfunción del cerebelo o sus conexiones. Ataxia; Ataxia Cerebelosa.
- > Miopatías mitocondriales aisladas: debilidad de extremidades proximales, fatiga muscular, intolerancia al ejercicio y dolor.
- > SX de Leigh y NARP: se caracteriza por una heterogeneidad clínica y genética, las características neuropatológicas típicas son consistentes e incluyen lesiones focales necrotizantes de Ganglios basales, cerebelo, diencefalo y tronco encefálico, esto conduce a disminución progresiva de la función neurológica.
- > MELAS: se caracteriza por episodios agudos similares a ictus vinculados a la actividad convulsiva y se asocia frecuentemente con diabetes y acidosis láctica.
- > MERFF: Caracterizado por convulsiones, mioclonías y ataxia.
- > Miocardiopatías mitocondriales: Remodelación de pared miocárdica caracterizada por anomalías tempranas de la función sistodiastólica del ventrículo izquierdo y aumento de la fibrosis.