



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

**Resumen introducción a enfermedades
mitocondriales**

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén
Materia: Neurología
Alumno: Lara Vega Ismael
Semestre 6to Grupo A

26/mayo/2021

Síndromes mitocondriales

Las enfermedades mitocondriales son un grupo de trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones en las mitocondrias. Los fenotipos pueden variar desde la miopía pura hasta trastornos sistémicos con una edad de inicio, gravedad y progresión de curso muy diverso. El defecto genético puede ubicarse en el ADN mitocondrial o en el genoma nuclear. Los trastornos mitocondriales debidos a mutaciones de su ADNmt son recesivos en la genética y siguen leyes de herencia diferentes a las de los genes nucleares. Las delecciones únicas siguen escala del ADNmt & heredan de acuerdo a si son esporádicas y de manera general no se heredan. Las mutaciones puntuales del ADNmt se heredan de acuerdo con las reglas de la genética mitocondrial. Heteroplasmia significa que cada célula contiene múltiples copias de mtADN y el término heteroplasmia se refiere a la coexistencia de 2 poblaciones con ADNmt normal y alterado. El ADN mutado provoca disfunción cuando está presente en el tejido en un porcentaje determinado lo que deteriora el metabolismo oxidativo variando de un célula a otra dependiendo de la relación con el metabolismo oxidativo. Los efectos de las mutaciones que afectan la cadena respiratoria son con frecuencia multisistémicas y afectan los ojos, oídos, corazón, sistema nervioso central o músculo esquelético. 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 mitocondriales afectan a 1 de cada 4300 personas, los pacientes pueden ser diagnosticados y atendidos por una variedad de especialistas.

(-) cuadro clínico puede ser =

• Ataxias mitocondriales aisladas = se caracterizan por la falta de coordinación o desequilibrio y suelen ser originadas por una disfunción cerebelosa o de sus comunicaciones

• Miopatías mitocondriales aisladas

• Mielos

• MERRF • Síndrome Leigh y NARP