



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**“Resumen**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Dr. Gordillo Guillen Jose Luis**

**Alumna:**

**Diana Carolina Domínguez Abarca**

**Semestre:**

**6°A**

## Síndromes Mitocondriales 2

### Revisión de los Síndromes mitocondriales

En los últimos diez años, el conocimiento de las enfermedades mitocondriales ha avanzado significativamente. Sin embargo, la gran variabilidad fenotípica ligada a los trastornos mitocondriales y las características peculiares de su genética hacen que los trastornos mitocondriales sean un grupo complejo de trastornos. Aunque se han asociado alteraciones genéticas específicas con algunas presentaciones sindrómicas, la relación genotipo-fenotipo en los trastornos mitocondriales es compleja (una sola mutación puede causar varios síndromes clínicos, mientras que diferentes alteraciones genéticas pueden causar fenotipos similares). Esta revisión analizará las imágenes sindrómicas más comunes de los trastornos mitocondriales desde una perspectiva clínica más que molecular. Los pacientes adultos con enfermedades mitocondriales tienen un mayor riesgo de mortalidad que puede predecirse de forma independiente por la presencia de defectos de conducción cardíaca intraventricular, diabetes y compromiso cerebral focal.

Son la forma más común de trastornos neurometabólicos hereditarios, y se estima que las variantes de ADN patogénicas en genoma nuclear o mitocondrial afectan a 1 de cada 4300 personas, estos pacientes pueden ser diagnosticados y tratados por una amplia gama de especialistas médicos.