



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Aspectos clínicos- enfermedades mitocondriales

Materia: Neurología
Docente: José Luis Gordillo Guillen
Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez
Semestre: 6º "A"

ASPECTOS CLINICOS DE E. MITOCONDRIAL EN LA INFANCIA.

DEFINICIÓN = ENFERMEDADES DE LA FOSFORILACIÓN OXIDATIVA < ATP

INCIDENCIA

- 1 / 5000 - ENFERMEDAD MITOCONDRIAL
- 1 / 200 HADITANTES - MUTACION ADN mt
- HERENCIA ——— 99% MATERNA.

(NO GENÉTICA ——— ALTERACIÓN A OTRA CAUSA. { FRAYOS UU
ALCOHOL
TABACO

*PRESENTACIÓN A CUALQUIER EDAD.

SÍNTOMAS

- MULTISISTEMICO.
- DEPENDIENTE A CANTIDAD MITOCONDRIAL MUTADA

SÍNDROME DE LEIGH

- REGRESIÓN MOTORA / INTELECTUAL.
- < 5 AÑOS EDAD.
- PROFES
- RM = NÚCLEO BASALES, TRONCO ENCEFALICO, MEDULA ESPINAL, SUSTANCIA BLANCA

MEGA

- + ENCEFALOPATIA
- + ACIDOSIS LACTICA
- + STROKE-LIKE

- NEUROLÓGICOS
DEFICITADOS / MÚLTIPLES COMPLICADOS.

Px. TÍPICO =

- DESARROLLO PSICOMOTOR ANORMAL
- CEFALGIA RECURRENTE
- VÓMITOS.

SÍNDROME DE ALPER

- PRECOZ / PROGRESIVO
- ENCEFALOPATIA EPILEPTICA.
- CONVULSIONES DE DIFÍCIL CONTROL
- MÚSCULO CR
- REGRESIÓN ADN mt VARIABLE

MERRF

- EPILEPTICA, DEMENCIA Y ATAXIA.
- FIBROS OPTICOS EN DISPLASIA

OTROS =

- ENCEFALOPATIA
- MIOPATIA
- SORDENA
- ATROFIA
- POLINEUROPATIA
- CARDIOPATIA.
- HIPOMIAS

SINDROME DE KEARNS-SAYRE

- C20+5C25
- OPTICOPATIA PROGRESIVA
- RETINITIS PIGMENTARIA

SINDROME DE HEPATOCEREBRAL

- MRS = AFECTIÓ HEPATICA + ACIDOSIS LACTICA
- DEFICIENCIA ADNMT.
- ETG1, MPR16, DCO1

EPHMA - EE (ETHE)

- ENCEFALOPATIA TIPO 5 - LGH.
- PROTEINAS (ACROCIANOS)
- ONTREA RECURRENTE
- ACIDURIA ETILMALONICA

SINDROME DE PARSON

- ANEMIA MACROCITICA / SIDEROBLASTICA.
- ASOCIADA A INSUF. PANCREATICA EXTERNA
- AFECTACION MULTISISTEMICA
- EVOLUCION = FATAL

SINDROME CEREBRO-RENAL

- HERENCIA RECESIVA
- GENES = BCS1L, COM1, COQ2

PROBLEMAS OPTALMOLOGICOS

- ATROFIA OPTICA DOMINANTE
- NEUROPATIA OPTICA DE CEBER
- OFTALMO PIGMENT.
- PROSL