



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Resumen (Síndromes Mitocondriales)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

25/Mayo/2021

Síndromes Mitocondriales

Las enfermedades mitocondriales son un grupo patológicamente complejo de trastornos, causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones en la mitocondria. Los fenotipos pueden variar desde la miopatía pura hasta los trastornos multisistémicos con una edad de inicio, gravedad y progresión de amplio espectro. El defecto genético puede ubicarse en el ADN mitocondrial o en el genoma nuclear. Los trastornos mitocondriales debidos a mutaciones del mtADN son peculiares de la genética humana y siguen leyes de herencia diferentes a las de los genes nucleares, las relaciones únicas a gran escala del ADNmt se heredan de acuerdo. Son esporádicas y por lo general no son hereditarias. Las mutaciones puntuales del ADNmt se heredan de acuerdo con las reglas de la genética mitocondrial.

Poliplomesia significa que cada célula contiene múltiples copias de mtADN el término "heteroplomesia" se refiere a la coexistencia de dos poblaciones de mtADN, normal y mutada.

El mtADN mutado provoca disfunción mitocondrial presente en el tejido en un porcentaje determinado lo que deteriora el metabolismo oxidativo variando de una célula a otra según la dependencia relativa del propio metabolismo oxidativo. Los efectos de las mutaciones que afectan a la cadena respiratoria son con frecuencia multisistémicos y afectan las vías visuales y auditivas al corazón, el sistema nervioso central o el músculo esquelético. Como las enfermedades mitocondriales son la forma más común de trastornos neurometabólicos hereditarios y se estima que los variantes de ADN mitocondriales en genes nucleares o mitocondriales afectan a 1 de cada 4300 personas estas pacientes pueden ser diagnosticadas y tratadas por una amplia gama de especialistas médicos.

Cuadros Clínicos:

- Ataxias mitocondriales aisladas; Se caracteriza por la falta de coordinación o el desequilibrio y suelen estar causadas por una distrofia del cerebelo/ataxias.
- Miopatías mitocondriales aisladas
- Síndrome de Leigh y NARP
- MELAS
- MERRF

• Mitochondrien 5 mitochondrien

• Neuroglobin mitochondrien

• Mitochondrien 2. Klasse mitochondrien

• MNGE

• Reduktion der Symptome