



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Enfermedades Mitocondriales

Aspectos Clínicos de las enfermedades mitocondriales en la infancia

1 de cada 5000 habitantes tiene una enfermedad mitocondrial. 1 de cada 200 habitantes tiene una mutación de ADNmt. Enfermedades de la fosforilación oxidativa son secundarias a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial (enfermedades OXPHOS), en estas existe un fallo en la síntesis de ATP.

3000 genes implicados en la mitocondria y 1500 en el metabolismo oxidativo.

El 3% de los genes intervienen en la síntesis de ATP.

El 95% intervienen en otros procesos celulares que van cambiando con el crecimiento y desarrollo, y adaptación al medio.

Una mutación → Distinta afectación clínica.
m. 3243 A > G - MTTL1: MELAS, migrañas, complicada diabetes, sordera, Síndrome nefrótico, miopatía CPEO, miocardiopatía, sordera, Pseudoobstrucción Intestinal.

Diferentes genes / mutaciones, misma afectación clínica → S, Leigh, LHON, CPEO, etc.

Enfermedad genética: Herencia

- Recesiva → Padres sanos (portadores)
- Ligada al cromosoma X → madre sana (homocigota)
- Dominante → uno de los padres tiene síntomas
- Mitocondrial → familiares maternos, herencia variable