



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

**“Resumen**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Dr. Gordillo Guillen Jose Luis**

**Alumna:**

**Diana Carolina Domínguez Abarca**

**Semestre:**

**6°A**

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. 3243A>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, variable