



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

SX MITOCONDRIALES

MATERIA: NEUROLOGÍA

ALUMNA: DANIA ESCOBEDO CASTILLO

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: SEXTO GRUPO A

SX. MITOCONDRIALES.

Las enfermedades mitocondriales son un grupo patológicamente complejo de trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones en las mitocondrias.

El defecto puede ubicarse en el ADN mitocondrial o en el genoma nuclear.

SINDROMES MITOCONDRIALES.

- SINDROME DE ALPERS → Piloceroidosis infantil.
- ATROFIA OPTICA AUTOSOMICA DOMINANTE → Ceguera neurodegenerativa
- DEFICIENCIA DE COENZIMA Q10 → ataxia o miopatía
- SINDROME DE KEARNS SAYRE → Piloceroidosis ocular
- NEUROPATIA OPTICA HEREDITARIA DE CEDER → Neurodegenerativa
- SINDROME DE LEIGH → Encefalopatía pediátrica grave
- ENFERMEDAD DE MELAS → Episódicos AVC
- ENFERMEDAD DE MERF → Piodontias.
- ENCEFALOPATIA NEUROGIASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL
- NEUROPATIA, ATAXIA, RETINOPATIA PIGMENTARIA.
- HIPOACUSIA NO SINDROMICA
- OFTALMOPLESIA EXTERNA PROGRESIVA

CUADROS CLINICOS

ATAXIAS MITOCONDRIALES AGUDAS

Falta de coordinación o desequilibrio.

La ataxia es uno de los síntomas clínicos de algunos síndromes mitocondriales bien definidos.

La ataxia cerebelosa aislada puede ser el síntoma de inicio de uno de estos trastornos asociados con el mtDNA como POLG, MIPAS, LOSCA, ABOA, OPA.

↓ + frecuentes.

MIOPATÍAS MITOCONDRIALES AIGUARDAS.

Síntomas musculares que incluyen debilidad de las extremidades proximales, fatiga muscular, intolerancia al ejercicio y dolor, son comunes.

SÍNDROME DE LEIGH Y NARP.

Es la presentación mitocondrial clínica pediátrica más común.

Amplio perfil bioquímico y molecular. Inicio clínico ocurre en los primeros 2 años y los pacientes mueren al rededor de los 3 años.

Características más comunes de LEIGH

- Niveles ↑ de lactato en sangre
- LCR.
- Retraso en el desarrollo
- Hipotonía
- Distorsión respiratoria
- Ataques epilépticos
- Placa alimentación
- Debilidad.

FAIS.

Se presenta durante el primer año de vida se presenta con

- Retraso motor
- Neuropatía
- Hipotonía
- Ataques epilépticos
- Mioclonías
- Retinopatía pigmentaria
- Atrofia óptica
- Acidoso láctico
- Regresión psicomotora

MEAS: encefalopatía mitocondrial con acidosis láctica y episodios similares a un AVC

Tiene una presentación aguda y subaguda y esta causada por una disfunción cerebral focal antes de la 4ta década de la vida.

- Afasia
- Hemiplejía
- Apraxia
- Déficit cognitivo
- Ceguera cortical
- Psicosis
- Debilidad.

Anomalías electrocardiográficas y ecocardiográficas.

PERF: encefalopatía mitocondrial con fibras raras e irregulares

Relajación o contracción inesperada, rápida e involuntaria de uno o más músculos. Pueden clasificarse en focal, multifocal y generalizada. PERF caracterizado por

- Convulsiones
- Atrofonias
- Ataxia.

MIOCARDIOPATIAS MITOCONDRIALES

Anomalías EKG y ecocardiográficas.
Remodelación de la pared miocárdica.

NEUROPATIAS MITOCONDRIALES

Afectan al SNP.

MIOPATIAS OCULARES MITOCONDRIALES

PEO y PEO PLOS → oftalmoplejía externa progresiva.
Person y espectro de Kearns Sayre

Bibliografía.

Orsua, D. (2021) Revisión de síndromes mitocondriales.
Biblioteca nacional de medicina.