



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

SINDROME MITOCONDRIAL

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

Síndromes mitocondriales 2

Las enfermedades mitocondriales son un grupo particularmente complejo de trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones en las mitocondrias. Los fenotipos pueden variar desde la miopatía pura hasta los trastornos multisistémicos, con una edad de inicio, gravedad y progresión de amplio rango. Los pacientes adultos con enfermedades mitocondriales tienen un mayor riesgo de mortalidad que puede predecirse de forma independiente por la presencia de defectos de conducción cardíaca intraventricular, diabetes y compromiso cerebral focal. Como las enfermedades mitocondriales son la forma más común de trastornos neurometabólicos hereditarios, y se estima que las variantes de ADN patógenas en genomas nucleares o mitocondriales afectan 1 de cada 4300 personas, estos pacientes pueden ser diagnosticados y tratados por un amplia gama de especialistas médicos. Por lo tanto, una conciencia clínica aguda sobre este diagnóstico es esencial para iniciar un diagnóstico correcto. Por esta razón, incluso si los trastornos mitocondriales pueden representar un campo complejo, todos los médicos deben conocer los principios básicos de la medicina mitocondrial. Las ataxias se caracterizan por la falta de coordinación o el desequilibrio de una extremidad durante la ejecución de una tarea y suele deberse a una disfunción del cerebelo o sus conexiones. Sin embargo, una afectación sensorial periférica también puede causar ataxia y el examen neurológico puede conducir a una distinción correcta entre las dos condiciones. Los miopatías mitocondriales aisladas, los síntomas musculares, que incluyen debilidad de las extremidades