



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina

aspecto clinico de enfermedades mitocondriales

---

**Materia: Neurología**

**Presenta: Raymundo López Santiago**

**Semestre: 6° "A"**

## Aspecto Clínico. Enfermedades mitocondriales.

Se sabe que la enfermedad mitocondrial no es claramente una entidad única, sino un trastorno heterogéneo de disfunción de mayor o menor grado por cambios de distintos mutaciones, deleciones, duplicaciones y otras deleciones de los genes nucleares y mitocondriales.

La, lo contrario, el estudio de mutaciones del ADN<sub>m</sub> habitualmente más interesante es el realizado en una muestra de biopsia muscular, con el segmento urinario y células bucales.

↳ Así pues en la actualidad no existe algoritmo diagnóstico aceptado y basado en los genes que sea útil para todos los pacientes, o empleado por todos los especialistas médicos.

Es importante recordar que el riesgo diabético si bien debe ofrecerse en un marco especializado.

↳ El estudio de las mutaciones de ADN<sub>m</sub> puede realizarse en cualquier tejido, incluso la sangre.

↳ Sin embargo, la mayor parte del estudio dx (Diagnóstico) de los genes del ADN<sub>m</sub> no se debe realizar a priori, si no guiado por el cuadro clínico.

↳ Los signos clínicos específicos y hallazgos bioquímicos en un paciente determinado.

