



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: Síndromes mitocondriales

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Resumen: Síndromes mitocondriales 2 (NCBI, NIM, NIH)

Las enfermedades mitocondriales son un grupo particularmente complejo de trastornos causados por el deterioro de la cadena de transporte de electrones (o cadena respiratoria) en las mitocondrias. Los fenotipos pueden variar desde miopatía pura hasta trastornos multisistémicos, teniendo una edad de amplio rango al inicio, gravedad y progresión. Las mutaciones puntuales del ADNmt se heredan de acuerdo con las reglas de la genética mitocondrial (herencia materna, segregación mitótica, heteroplasmia y efecto umbral).

"Poliplasia" significa que cada célula contiene múltiples copias de ADNmt. El término "heteroplasmia" se refiere a la coexistencia de dos poblaciones de ADNmt normal y mutado, mientras que el término homoplasmia describe copias de ADNmt idénticas entre sí en individuos sanos.

Como las enfermedades mitocondriales son la forma más común de trastornos neurometabólicos hereditarios, con variantes patogénicas de ADN en genomas nucleares o mitocondriales. Los efectos de las mutaciones que afectan a la cadena respiratoria son con frecuencia multisistémicas, involucrando vías visuales y auditivas, corazón, sistema nervioso central y lo músculo esquelético. Por lo tanto algunas de las bandejas para considerar un trastorno mitocondrial incluyen miopatía con intolerancia al ejercicio, neuropatía axonal, ptosis del párpado, oftalmoparesia, retinopatía pigmentaria, neuropatía óptica.

