

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

“ASPECTOS CLINICOS DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES DE LA INFANCIA”

Presenta: Francisco Javier Méndez López

MATERIA: NEUROLOGÍA

Semestre: 6°

Grupo: “B”

Aspectos clínicos de las enfermedades mitocondriales en la infancia.

1 de cada 5000 habitantes. tienen una enfermedad mitocondrial, 1 de cada 200 habitantes tiene una mutación del ADN mt.

Las enfermedades de la fosforilación oxidativa son enfermedades secundarias a un efecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial (enfermedades OXPHOS), en estas existen un fallo en la síntesis de ATP. Los órganos o partes del cuerpo humano que necesitan de ATP son

- medula ósea, glándulas endocrinas,
- Cerebro
- músculo
- corazón,
- riñón
- hígado y otros.

Por lo cual es obvio la existencia de 30000 genes implicados en la mitocondria y 1800 en el metabolismo oxidativo. El 30% 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,

Por lo cual cualquier mutación en esta crea una distinta afectación clínica. como por ejemplo migrañas complicadas, diabetes, sordera, síndrome nefrótico.

