



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina

### RESUMEN.

Materia:  
Neurología.

Docente:  
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:  
6°"B".

Alumna:  
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

# Enfermedades mitocondriales.

Enfermedades de la fosforilación oxidativa:

Son enfermedades secundarias a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial (enfermedades OXPHOS), en estas existe una falla en la síntesis de ATP.

El ATP es necesario para todos los procesos de crecimiento celular. El 90% de energía proviene de las mitocondrias y 3000 genes se encuentran implicados en las mitocondrias y 1500 genes en el metabolismo oxidativo.

- 3% intervienen en la síntesis de ATP

- 95% intervienen en procesos celular, modificando el crecimiento desarrollo y adaptación al medio.

La función mitocondrial requiere la integridad de dos genomas:

## ADN nuclear y mitocondrial

La herencia materna es la que se encarga o transmite las mutaciones del ADN mitocondrial.

- Una mutación produce distintas afectaciones clínicas:

- m.3243A>G-MITL1: MELAS, migrañas complicadas, diabetes, sordera, síndrome nefrótico, miopatía, miocardiopatía, seidera.

- Diferentes genes producen: síndrome de Leigh, LHON, CPEO.

- Fenotipos asociados a POLG1: Alpers-Huttenlocher, MERRF.

## Transmisión de las enfermedades mitocondriales.

- Enfermedad genética: Herencia

- Recesiva: Padres sanos (portadores)

- Ligada al cromosoma X: madre sana (hombres afectados)

- Dominante: Uno de los padres tiene síntomas

- Mitocondrial: familiares maternos, herencia variable

- Enfermedad no genética: alteración de la función mitocondrial debido a otras causas.



Síndrome de Leigh. Encefalopatía con regresión motora y/o intelectual (más frecuente en < de 5 años de edad).

- RM: afectación simétrica de los núcleos basales, tronco encefálico, médula espinal. Sustancia blanca.
- Afecta a órganos como corazón, riñón, hígado.
- Más frecuente en niños.

Síndrome de Alpers. Inicio precoz y curso progresivo, hay formas tardías. Es una encefalopatía epiléptica (convulsiones de difícil control), deterioro neurológico, hepatopatía, toxicidad valproato.

MELAS: encefalomiopatía mitocondrial + acidosis láctica + episodios similares a accidentes cerebrovasculares. Episodios neurológicos deficientes/migrañas complicados, con afectación extraneurológica variable.

Dx seguro si hay uno de los siguientes: 1. Desarrollo psicomotor y precoz normal, 2. Cefaleas recurrentes, 3. Vómitos recurrentes, 4. Herencia materna.

MERF (epilepsia mioclónica con fibras rojo rasgadas). Epilepsia mioclónica, demencia y ataxia + fibras RRF en biopsia muscular. Citos (miopatía, encefalopatía, sordera neurosensorial, atofia óptica, polineuropatía, cardiomopatía, lipomas múltiples simétricos).

Herencia materna: mutaciones del ADNmt (MTTK) (A8344G).

Leucoencefalopatías mitocondriales: Afectación de sustancia blanca.

Síndrome de Kearns Sayre. Inicio en menores de 20 años, oftalmoplejía progresiva, retinitis pigmentaria / síndrome cerebeloso, trastornos endocrínicos, bloqueo cardíaco. Herencia: Deleciones del ADNmt.

Síndrome de Pearson: anemia macrocítica o sideroblástica, afectación multiorgánica y acidosis láctica, miopatía, fallo en el crecimiento.

Herencias: esporádica, deleciones o duplicaciones del ADNmt.

Síndromes cerebrales: herencia recesiva, debida a mutaciones nucleares (BCS1L, COX10, COG2).

PEMA-E (ETHE1): encefalopatía = sx de Leigh. Con felagras, acrocianosis ortostática, diarrea recurrente, aciduria etilmalónica.