

# **RESUMEN DE INTRODUCCIÓN DE LA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL**

**Medicina humana**

**Dr. José Luis Gordillo**

**PRESENTA:**

**Andrés Alonso Cancino García**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to Semestre Y Grupo B, Neurología**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 22/05/2021**

## Aspectos clínicos de las enfermedades mitocondriales en la infancia

1 de cada 5000 habitantes tiene una enfermedad mitocondrial y 1 de cada 200 habitantes tiene una mutación del ADNmt (mitocondrial).

Enfermedades secundarias a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial (enfermedades OXPHOS), en otras existe un fallo en la síntesis de ATP. Los síntomas van relacionados con los órganos afectados y dado a su relación con los requerimientos energéticos el músculo, el cerebro, corazón, riñón, retina, oído, glándulas endocrinas y otros órganos son los afectados, debido al requerimiento del ATP de estos, el 90% de la energía necesaria proviene de las mitocondrias.

Se ven implicados 3000 genes en la mitocondria y 1500 en el metabolismo oxidativo, el 3% de los genes intervienen en la síntesis de ATP y el 95% intervienen en otros procesos celulares que van cambiando con el crecimiento y desarrollo, además de la adaptación al medio.

Esta enfermedad está relacionada con la herencia mitocondrial, de la cual el 90% proviene de la madre, porque el ADN proviene de la red y una porción pequeña del padre, relacionándolo al porcentaje de células mutadas, determina si el paciente puede presentar o no la enfermedad. Depende también del equilibrio genético que haya en cada momento de la vida, así que es lo mismo en toto, niño, lactante, escolar, adulto, adulto mayor, etc. por lo tanto, la enfermedad puede ser diferente según el tipo de mutación, porcentaje y el propio individuo.

También una misma mutación puede generar una distinta afectación clínica o diferentes genes o mutaciones una misma afectación clínica, lo cual complica su diagnóstico.

Estas enfermedades se transmiten por herencia recesiva, ligada a cromosoma X, dominante, mitocondrial o enfermedad de ganancia o pérdida de la función mitocondrial por otras causas como drogas o otros genes no mitocondriales.

Estas pueden afectar a cualquier órgano, cada órgano puede tener distintas manifestaciones clínicas y se puede presentar a cualquier edad.

Hay cuadros clínicos más típicos o menos típicos o poco comunes, dentro de los más típicos están:

## - Síndrome de Leigh:

Es una encefalopatía con regresión motor y/o intelectual, se evidencia en EEG en la RM cerebral: afectación simétrica de los núcleos basales, tronco cerebral, retina y sustancia blanca y cortex I.

o otros órganos como corazón, riñón, hígado y múltiples defectos genéticos que alteran el metabolismo mitocondrial y con muchos genes o muchos tipos de herencia y evolución en brotes.



### - Síndrome de Raps

Es de inicio precoz y curso progresivo, hay torcer los dedos.

Encefalopatía epiléptica con convulsiones de difícil control con deterioro neurológico con paraparesia y torcedura de las manos.

Afecta al músculo CR y deficiencia ADAMT variable y ligada: implicación de la CR/ de glacia con el GEN: POLG, enfermedad mitocondrial recesiva.

### - Enfermedad de Mollat

Es una encefalopatía mitocondrial con acidosis láctica en episodios simultáneos o sucesivos cerebrovasculares.

Episodios neurobiológicos de fiebre alta / migrañas complicadas, ataxias extra neurales variable.

Con sospecha si se presenta accidente cerebrovascular cerebral en 540 años, encefalopatía (epilepsia y/o demencia) y acidosis láctica y/o RRF.

Diagnóstico seguro: si hay uno de los siguientes: Desarrollo precoz normal psicomotor, convulsiones recurrentes y vómitos recurrentes.

con homocisteína lateral de san MTTCT (A32436) más frecuente.

### - Enfermedad de MERFF

(Epilepsia mioclónica con fibras rojo rasgado)

presencia de epilepsia mioclónica, demencia, ataxia y fibras RRF en biopsia muscular. Otras alteraciones en encefalopatía, miopata, síndrome neurosensorial, ataxia óptica, polineuropatía, cardiopatía y lipomas múltiples sin retículo.

Herencia materna (mutaciones del ADNmt (MTTK)).

- Leucoencefalopatía: Deterioro neurológico + afectación de la sustancia blanca supratentorial y difusas.

- Síndrome de Kearns sayre: necrosis de la retina, oftalmoplejia progresiva, retinitis pigmentaria, bloqueo cardíaco, aumento de proteínas en trastornos endocrinos.

- Síndromes leucoencefálicos: encefalopatía con afectación repetitiva y acidosis láctica, de herencia recesiva, deficiencia en ADAMT y de fallo de síntesis de proteínas mitocondriales. EFG1, MPR16, SCOT y otros (DGLK, MPV17, POLG1).

- Síndromes cerebro-retales: Ataxia recesiva, debida a múltiples genes nucleares (R-SPL, COX10, COQ2, otros).

- Otros cerebros: EPEHA-ELETHET, Ataxia óptica autosómica, miocardiopatías mitocondriales (S. Barth o Sanjour), defectos de coenzima Q10.

Es un reto para los cuidadores; la familia y la sociedad.

Andrés Alonso Cancino García  
Medicina Humana ETO "B"