

**RESUMEN DE ENFERMEDADES
MITOCONDRIALES**

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 20/05/2021

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

EPIDEMIOLOGIA

1 de cada 3000 habitantes tiene enfermedad mitocondrial
1 de cada 200 habitantes: Enzimas mitocondriales del ADN mt.

ENF. DE LA FOSFORILACIÓN OXIDATIVA

Enfermedades secundarias a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial (HNF. OXPHOS), en éstas existe un fallo en la síntesis de ATP

SÍNTOMAS DE ENF. MITOCONDRIAL

Síntomas variados ya que se necesita ATP para el funcionamiento de los órganos
300 genes implicados en la mitocondria + 1500 en el metabolismo oxidativo. El 5% intervienen en la síntesis de ATP.
Al tener una mutación puede dar lugar a una distinta afectación clínica.

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Se transmiten por causa genética o no genética.
Genética: Recessiva, ligada al cromosoma X, dominante, mitocondrial.
No genética: Diágnos, alt. de otros genes

SX CLÍNICOS E.M

- Pueden afectar a cualquier edad
- Afectar a cualquier órgano
- Cada órgano puede presentar distintas manifestaciones clínicas

ENF. MITOCONDRIALES OCASIONAR

- Sx clínicos mitocondriales típicos
- Enf. mitocondriales heterogéneas
- Enf. homocigóticas; Diabetes, Parkinson, IC
- Encefalopatía
- Factores externos + tóxicos

CUADRO CLÍNICO MÁS COMÚN

- Encefalopatías
- Síndrome de Leigh
- Síndrome de Alpers
- MELAS
- Síndrome de Pearson/Kearns Sayre
- Neuropatía óptica de Leber (LHON)