

**RESUMEN DE INTRODUCCION ENF
MITOCONDRIAL**

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: 21/05/2021

Síndromes mitocondriales rev.

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.

El defecto genético puede ubicarse en el ADN mitocondrial (MTDNA) o en el genoma nuclear (nDNA).

Las mutaciones puntuales del MTDNA se heredan de acuerdo con las reglas de la genética mitocondrial (herencia materna, segregación mitótica, heteroplasma y efecto umbral).

Poliplasma → Célula que contiene múltiples copias de MTDNA.

Heteroplasma → Coexistencia de dos poblaciones de MTDNA, normales y mutadas.

Homoplasma → Copias de mtDNA idénticas una a otra en individuos sanos.

El MTDNA mut causa disfunción cuando está presente en el tejido en un porcentaje dado (efecto umbral), afectando el metabolismo oxidativo, variando de una célula a otra según la dependencia relativa del metabolismo oxidativo en sí.

La expresión de la mutación del MTDNA también puede estar influenciada por otros factores:

- Género
- Polimerfismos de mtDNA
- Ant. genéticos nucleares
- Mutaciones adicionales del MTDNA.
- Interacciones entre genes
- Medio ambiente
- Humo
- Medicamentos.

Los efectos de las mutaciones que afectan a la cadena respiratoria son a menudo multisistémica, que involucran vías visuales y auditivas, corazón, sistema nervioso central o músculo esquelético.

Banderas rojas → Para considerar un trastorno mitocondrial incluyen:

- Miopatía con intolerancia al ejercicio.
- Neuropatía axonal.
- Ptosis del párpado.
- Oftalmoplejia.
- Retinopatía pigmentaria.
- Neuropatía óptica.
- Pérdida auditiva neurosensorial.
- Diabetes Mellitus
- Miocardiopatía hipertrofica.
- Migraña.
- Estatura corta.
- Deterioro cognitivo.

Prácticamente con enfermedad mitocondrial mayor riesgo de mortalidad, que puede producirse independientemente por presencia de:

- Defectos de la conducción cardíaca intraventricular.
- Diabetes Mellitus.
- Afección cerebral focal.