

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

NEUROLOGÍA

19/05/2021

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GILLÉN

Presenta:

- **ROMINA CORONADO ARGUELLO**



Enfermedades Mitocondriales

Aspectos Clínicos

Enfermedades de la fosforilación oxidativa:

→ Enfermedades secundarias a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial, existe un fallo en la síntesis de ATP.

Síntomas / Requerimientos energéticos:

ATP → Músculo, corazón, riñón, hígado, médula ósea, glándulas endocrinas, cerebro y otros.

Una mutación → Distinta afección clínica

m.3243A>G-MTTL1: MELAS, migraños complicados, diabetes, sordera, SA nefrótica, miopatía, CPEO, miocardiopatía, sordera, pseudoobstrucción intestinal.

Diferentes genes / mutaciones misma afección clínica
S. Leigh, LHON, CPEO, etc.

Fenotipos asociados a *POLG1*

- Enf. de Alpers-Huttenlocher
- Hepatoencefalomiopatías infantiles
- Epilepsia mioclónica, ataxia sensitiva miopatía (NEMSA, SCIE)
- Ataxias neuropatías
- Oftalmoplejias progresivas a. recesivas y dominantes
- Fallo hepático secundario a antiepilepticos

Enf. genéticas: Herencia

- Recesiva → Padres sanos (portadores)
- Ligada a cromosoma X → Madre sana (hombres afectados)
- Dominante → Uno de los padres tiene síntomas
- Mitocondrial → Familiares maternos, herencia variable

Enf. no genéticas: Alteración de la función mitocondrial debido a otras causas

Síntomas Clínicos:

- Afectan a cualquier órgano
- Cada órgano puede tener distintas manifestaciones clínicas
- Cualquier edad

Enfermedades mitocondriales por:

- Envejecimiento
- Sx clínicos mitocondriales típicos
- Enf. mitocondriales heterogéneas
- Enfermedades comunes, diabetes, parkinson, insuficiencia cardíaca
- Factores, aminoglucosidos, estatinas, zidovudina

Sx de Leigh → Encefalopatía con regresión motora y lo intelectual al, más frecuente <5 años

- Evolución en brotes
- RM cerebral: Afectación simétrica, núcleos basales, troncoencefalo, médula espinal.

Sx de Alpers → Inicio precoz y curso progresivo, hay formas tardías.

Encefalopatía epiléptica:
Convulsiones de difícil control + deterioro neurobiológico

Hepatopatía. Toxicidad valproato

MELAS: Encefalopatía mitocondrial + acidosis láctica, + episodios similares a accidentes cerebrovasculares

MERF: Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas

- Epilepsia mioclónica, demencia y ataxia más fibras RRF en biopsia muscular

Sx de Kearns Sayre → Inicio en <20 años
oftalmoplejía progresiva
Retinitis pigmentaria