

Aspectos clínicos: Enfermedades mitocondriales (Infancia)

CONCEPTO

- > Enfermedades de la fosforilación oxidativa
 - Defecto de éste
 - Fallo en síntesis de ATP

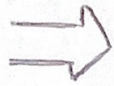
SÍNTOMAS

↳ Requerimientos energéticos

↓
ATP:

- Músculo
- Corazón
- Riñón
- Hígado
- Méd. Ósea
- Glándulas endocrinas
- Cerebro
- Etc.

Variables



- > Pueden afectar a cualquier órgano
- > Manifestaciones clínicas distintas
- > Cualquier edad

⚠ Mutaciones: común: MELAS.

ENF. GENÉTICA

- > Recesiva
- > Ligada a cromosoma X
- > Dominante
- > mitocondrial

O no genética asociado a otras causas que alteren la función mitocondrial.

MUTACIONES

- > Sx de Leigh → Encefalopatía
 - más frecuente en niños.
 - Brote o no
 - Dx: Clínica y RM
 - ↳ RM: afectación de núcleos grises: afectación de tronco cerebral.

> Sx de Alpers

- Inicio precoz, curso progresivo.
- Encefalopatía epiléptica
- Resistentes a fármacos antiépilépticos.
- Estudio sistemática.

> Enf. de MELAS

- Encefalomiopatías
- Migrañas que causan hemianopsias.
- Pueden causar ACV
- Multiorgánica

> Enf. de MERRF

- Epilepsia mioclónica (encefalopatía epiléptica)
- Deterioro neurológico
- mala función cerebelosa
- Ataxia
- Dx: histológico.

> Leucoencefalopatías mitocondriales

- Deterioro neurológico
- Afecta sustancia blanca.

> Sx Kearns Sayne

- Inicio en < 20 años
- Oftalmoplejía progresiva
- Retinitis progresiva