

Vicior Daniel Gonzalez Hernandez

Enfermedades mitocondriales

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

Enfermedades de la fosforilación oxidativa: son secundarias
a un defecto en la fosforilación oxidativa mitocondrial
(enfermedades oxPHOS) en este existe un fallo en la síntesis
de ATP. El 90% de la energía necesaria proviene de las
mitocondrias.

3000 genes implicados 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
combinando con el crecimiento y desarrollo.

Una mutación puede dar distinta afectación clínica y dife-
rentes genes pueden provocar mutaciones con una misma afectación
clínica.

Los síntomas clínicos en enfermedades mitocondriales pueden
afectar a cualquier órgano, cada órgano puede tener distintas
manifestaciones clínicas y se pueden presentar a cualquier
edad. Los estados de inicio más precoces existen mutaciones
en genes nucleares, hay mayor % de ADNmt afectado, son
multiorgánicas y más graves.

Se agrupan como síndromos esporádicos: Síndrome de Leigh: es una
encefalopatia con regresión motor e intelectual, más
frecuente en < 5 años de edad. Síndrome de Alpers:
Inicio precoz y curso progresivo, encefalopatia epileptica.
Convulsiones de difícil control y deterioro neurológico.

Mitocondrial Encefalopatia mitocondrial (síndromos) letales y episódicas
similares a LEE, episodios neurológicos debilitantes/ing. de
complicados MERRF (epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas)
Epilepsia mioclonica, demencia y ceguera + fibras
RRT en biopsia muscular.