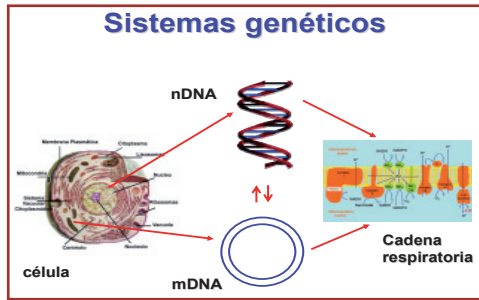


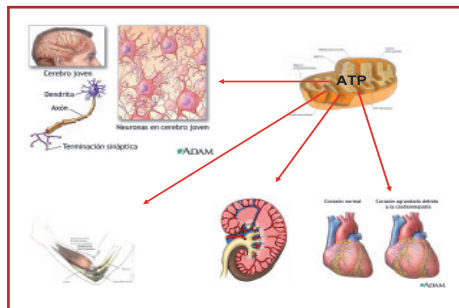
¿CÓMO SE CODIFICAN LAS PROTEÍNAS DE LA CADENA RESPIRATORIA?



La mayoría de las proteínas de la cadena respiratoria se codifican por el DNA nuclear (nDNA) pero 13 de ellas lo hacen por el DNA mitocondrial (mDNA). Además, ambos sistemas genéticos interaccionan entre ellos, de manera que el buen funcionamiento de la cadena respiratoria depende también de la coordinación de ambos sistemas genéticos.

¿QUÉ PASA CUANDO HAY UN DEFECTO EN LA PRODUCCIÓN DE ENERGÍA?

Cuando existe un defecto en la producción de energía las reacciones metabólicas que la requieren no funcionan eficazmente, ni tampoco lo hacen los órganos y sistemas de nuestro organismo, especialmente aquéllos que necesitan más energía para su función (cerebro y sistema nervioso en general, músculo, hígado, riñón).



¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL?

El niño puede ya nacer con problemas, ya que la energía es necesaria para todos los procesos vitales. No obstante, las enfermedades mitocondriales pueden manifestarse a cualquier edad, en cualquier órgano o tejido que requiera energía, aún cuando los síntomas predominantes son neuromusculares. Posibles manifestaciones clínicas son la hipotonía, dificultad respiratoria, acidosis láctica, cardiopatía, miopatía, ataxia, retinitis, etc....

¿QUÉ TRATAMIENTOS SE APLICAN A LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES?

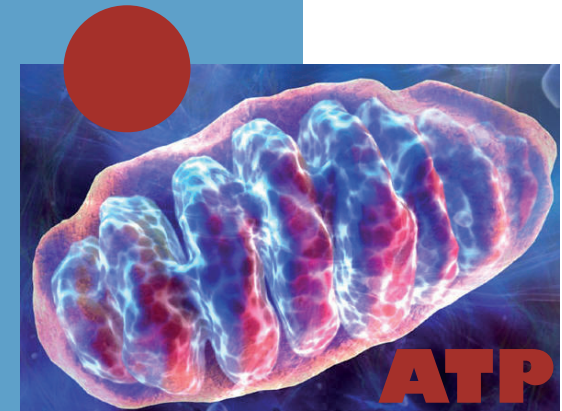
El tratamiento de las enfermedades mitocondriales se basa en **1) modificar la función de la cadena respiratoria** administrando transportadores o aceptores de electrones (ubiquinona, vitaminas C, K3), **2) reducir el acúmulo de metabolitos tóxicos** (carnitina) y **3) administrar antioxidantes** (vitaminas A,E,C y ubiquinona) para reducir el estrés oxidativo causado por la mala función de la cadena respiratoria.



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

CITOPATÍAS MITOCONDRIALES



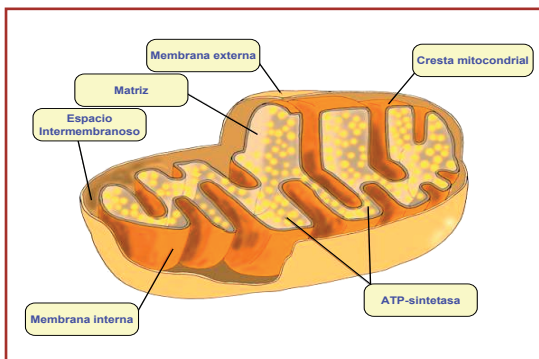
UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

CITOPATÍAS MITOCONDRIALES

¿QUÉ ES UNA ENFERMEDAD MITOCONDRIAL?

Es una alteración causada por un defecto en la producción de energía dentro de las células del organismo.

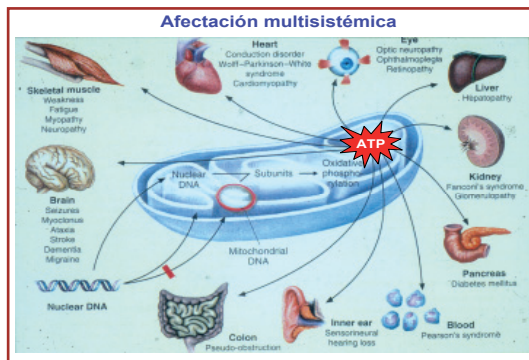
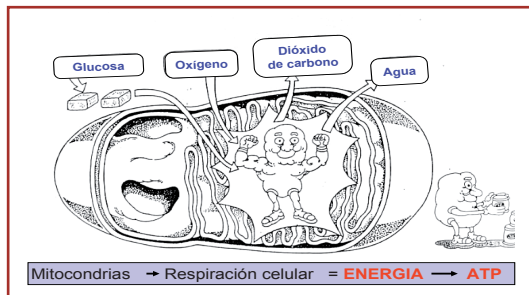
Todos los seres vivos necesitan energía para crecer, moverse, pensar y cualquier otra actividad. También necesitamos energía para que funcionen todas las reacciones metabólicas que permiten la vida. La energía se produce dentro de unos orgánulos contenidos en las células, llamados mitocondrias.



¿QUÉ ES LA RESPIRACIÓN CELULAR?

En las mitocondrias se consume la glucosa y otras sustancias energéticas del organismo en un proceso de respiración celular que requiere oxígeno y en el que se genera energía. Para que la energía se pueda aprovechar al máximo y no se pierda en forma de calor, se almacena en un compuesto, el ATP. El ATP permite transportar y utilizar la energía generada dentro la mitocondria, en los tejidos, órganos y sistemas que la requieran para que puedan realizar su función eficazmente.

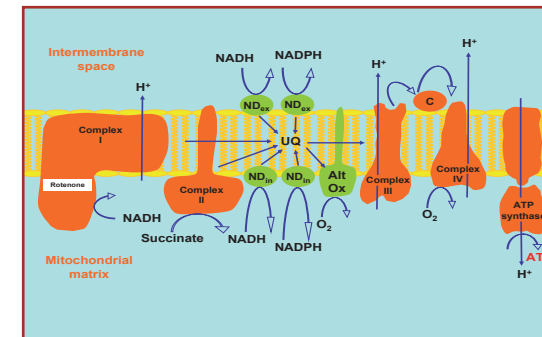
CITOPATÍAS MITOCONDRIALES



¿CÓMO SE PRODUCE LA ENERGÍA DENTRO DE LA MITOCONDRIA?

- La energía se produce mediante una serie de reacciones químicas en cadena que transportan electrones al oxígeno transformando la energía que se va generando en ATP. Estas reacciones se realizan gracias a la acción conjunta de una serie de proteínas y otras sustancias transportadoras de electrones que están situadas en la membrana interna de la mitocondria y que constituyen la cadena respiratoria o cadena de transporte electrónico.

CITOPATÍAS MITOCONDRIALES



¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO EN LA PRODUCCIÓN DE ENERGÍA?

Puede producirse un defecto en la producción de energía cuando alguna de las proteínas que constituyen la cadena respiratoria no se genera correctamente o bien cuando los componentes de la cadena no se ensamblan bien entre ellos. Estos defectos pueden ser hereditarios o adquiridos. Una causa frecuente de defecto adquirido en la producción de energía es el envejecimiento.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO HEREDITARIO EN LA PRODUCCIÓN DE ENERGÍA?

Cada una de las proteínas que constituyen la cadena respiratoria está determinada genéticamente (codificada). Cuando se produce una mutación u otra anomalía (deleción, duplicación,...) en el gen que codifica alguna de estas proteínas, ésta muestra alteraciones en su concentración o estructura que pueden alterar su función. También el ensamblaje de los componentes de la cadena respiratoria está determinado genéticamente y puede mostrar alteraciones que comprometen la síntesis de ATP.