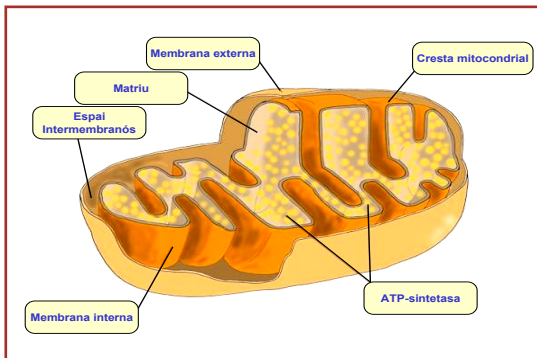


## CITOPATIES MITOCONDRIALS

### QUÈ ÉS UNA CITOPATIA MITOCONDRIAL?

Es una malaltia causada per un defecte en la producció d'energia dins de les cèl·lules de l'organisme.

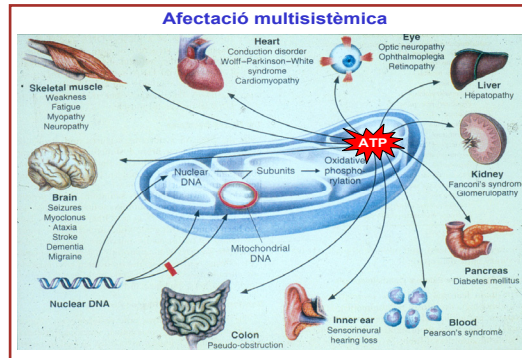
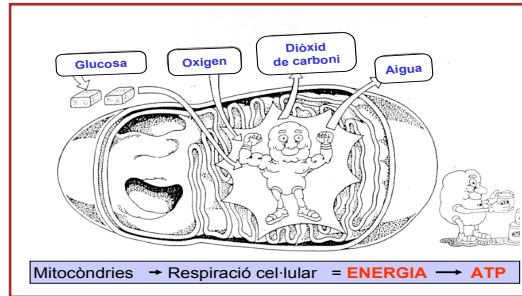
Tots els éssers vius necessiten energia per a créixer, moure's, pensar i fer qualsevol altra activitat. També necessitem energia perquè funcionin totes les reaccions metabòliques que permeten la vida. L'energia es produeix en unes organel·les intracèl·lulars, anomenades mitocòndries.



### QUÈ ÉS LA RESPIRACIÓ CEL·LULAR?

En les mitocòndries es consumeix la glucosa i altres substàncies energètiques de l'organisme en un procés de respiració cel·lular que requereix oxigen i en el que es genera energia. Perquè l'energia es pugui aprofitar al màxim i no se'n perdi en forma de calor, s'emmagatzema en un compost, l'ATP. L'ATP permet transportar i utilitzar l'energia generada dins de la mitocòndria, en els teixits, òrgans i sistemes que la necessitin per realitzar la seva funció eficaçment.

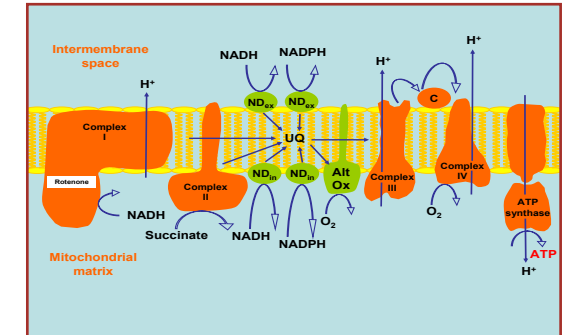
## CITOPATIES MITOCONDRIALS



### COM ES PRODUEIX L'ENERGIA DINS DE LA MITOCÒNDRIA?

- L'energia es produeix mitjançant una sèrie de reaccions químiques en cadena que transporten electrons a l'oxigen transformant l'energia que es va generat en ATP. Aquestes reaccions es realitzen gràcies a l'acció conjunta d'una sèrie de proteïnes i altres substàncies transportadores d'electrons que estan situades en la membrana interna de la mitocòndria i que formen la cadena respiratòria o cadena de transport electrònic.

## CITOPATIES MITOCONDRIALS



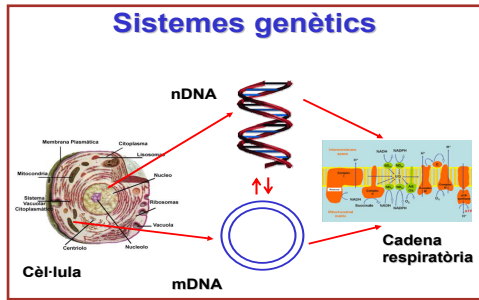
### PER QUÈ ES PRODUEIX UN DEFECTE EN LA PRODUCCIÓ D'ENERGIA?

Pot produir-se un defecte en la producció d'energia quan alguna de les proteïnes que formen la cadena respiratòria no es genera correctament o bé quan els components de la cadena no s'ensamblen bé entre ells. Aquests defectes poden ser hereditaris o adquirits. Una causa freqüent de defecte adquirit en la producció d'energia és l'envelliment.

### PER QUÈ ES PRODUEIX UN DEFECTE HEREDITARI EN LA PRODUCCIÓ D'ENERGIA?

Cadascuna de les proteïnes que formen la cadena respiratòria està determinada genèticament (codificada). Quan es produeix una mutació o una altra anomalia (deleció, duplicació,..) en el gen que codifica alguna d'aquestes proteïnes, la proteïna mutada mostra alteracions en la seva concentració o estructura que poden alterar la seva funció. També l'ensamblatge dels components de la cadena respiratòria està determinat genèticament i pot mostrar alteracions que comprometen la síntesi d'ATP.

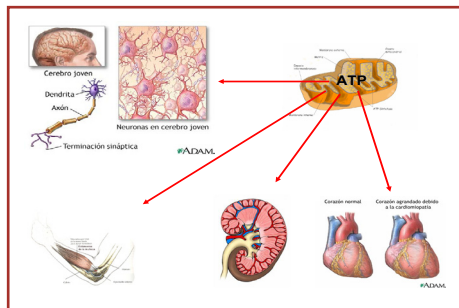
COM ES CODIFIQUEN LES PROTEÏNES DE LA CADENA RESPIRATÒRIA?



La majoria de les proteïnes de la cadena respiratòria es codifiquen mitjançant el DNA nuclear (nDNA) però 13 d'elles ho fan pel DNA mitocondrial (mDNA). A més a més, ambdós sistemes genètics interaccionen entre ells, de manera que el bon funcionament de la cadena respiratòria depèn també de la coordinació de ambdós sistemes genètics.

QUÈ PASSA QUAN HI HA UN DEFECTE EN LA PRODUCCIÓ D'ENERGIA?

Quan hi ha un defecte en la producció d'energia les reaccions metabòliques que la necessiten no funcionen eficaçment, ni tampoc ho fan els òrgans i sistemes del nostre organisme, especialment aquells que necessiten més energia per a la seva funció (cervell i sistema nerviós en general, múscul, fetge, ronyó).



QUÈ PASSA EN EL CAS D'UN NEN/A QUE NEIX AMB UNA MALALTIA MITOCONDRIAL?

El nen pot néixer ja amb problemes, perquè l'energia és necessària per a tots els processos vitals. No obstant, les malalties mitocondrials poden manifestar-se a qualsevol edat, en qualsevol òrgan o teixit que necessiti energia, tot i que els símptomes predominants són neuromusculars. Possibles manifestacions clíniques són la hipotonia, dificultat respiratòria, acidosi làctica, cardiopatia, miopatia, atàxia, retinitis, etc....

QUIN TRACTAMENT S'APLICA A LES MALALTIES MITOCONDRIALS?

El tractament de les malalties mitocondrials es basa en 1) **modificar la funció de la cadena respiratòria** administrant transportadors o aceptors d'electrons (ubiquinona, vitamines C, K3), 2) **reduir l'acumulació de metabòlits tòxics** (amb carnitina) y 3) **administrar antioxidants** (vitamines A,E,C i ubiquinona) **per reduir l'estrès oxidatiu** causat per la mala funció de la cadena respiratòria.



CITOPATIES MITOCONDRIALS

