

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS

Síndrome	Locus	Mutación	Gen afectado	Ho/He
Cardiomiopatía	MTL1	m.3303C>T	tRNA Leu (UUR)	+/+
	MTTI	m.4300A>G	tRNA Ile	+/+
	MTTI	m.4295A>G	tRNA Ile	-/+
	MTTH	m.12192G>A	tRNA His	+/-
Sordera/ Pérdida auditiva neurosensorial	MTRNR1	m.1494C>T	12S rRNA	+/-
	MTRNR1	m.1555A>G	12S rRNA	+/-
	MTTS1	m.7445A>G	tRNA Ser (UCN)	+/+
	MTTS1	m.7510T>C	tRNA Ser (UCN)	-/+
	MTTS1	m.7511T>C	tRNA Ser (UCN)	+/+
Diabetes Mellitus	MTTL1	m.3264T>C	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTL1	m.3271T>C	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTI	m.4291T>C	tRNA Ile	+/-
Encefalomiopatía	MTTL1	m.3287C>A	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTI	m.4290T>C	tRNA Ile	+/+
	MTTK	m.8332A>G	tRNA Lys	+/-
	MTTS1	C7472insC C7471CC	tRNA Ser (UCN)	+/+
Síndrome de Leigh	MTTW	A5537insT	tRNA Trp	-/+
	MTTV	m.1624C>T	tRNA Val	+/-
	MTTV	m.1644G>T	tRNA Val	-/+
	MTATP6	m.9176T>C	A6	+/+
MERRF	MTTK	m.8361G>A	tRNA Lys	-/+
	MTTK	m.8344A>G	tRNA Lys	-/+
	MTTK	m.8356T>C	tRNA Lys	-/+
	MTTK	m.8363G>A	tRNA Lys	-/+
MELAS	MT-TV	m.1644G>A	tRNA Val	-/+
	MTTL1	m.3271T>C	tRNA Leu (UUR)	-/+
Miopatía mitocondrial	MTTL1	m.3251A>G	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTL1	m.3254C>G	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTL1	m.3288A>G	tRNA Leu (UUR)	-/+
	MTTW	m.5543T>C	tRNA Trp	-/+
LHON	MTND1	m.3460 G>A m.3700 G>A m.3733 G>A m.4171 C>A m.3376 G>A m.3635 G>A m.3697 G>A	ND1	+/+
	MTND4	m.11778 G>A m.10663 T>C	ND4	
	MTND5	m.13051 G>A	ND5	
	MTND6	m.14484 T>C m.14482C>G/A m.14495 A>G m.14502 T>C m.14568 C>T	ND6	
Miopatía mitocondrial/ miocardiopatía/ MELAS	MTTL1	m.3260A>G	tRNA Leu (UUR)	-/+
Sordera, Miopatía	MTTC	m.5783G>A	tRNA Cys	-/+
Sordera; disfunción cerebral	MTTS1	7472insC	tRNA Ser (UCN)	-/+
Sordera, Retinitis pigmentosa		m.12183G>A	tRNA His	-/+
Sordera, Retraso mental, Disfunción cerebral, Ataxia	MTTE	m.14709T>C	tRNA Glu	-/+
DM/ DMD/ MIDD/SNHL/ FSGS/ Disfunción	MTTL1	m.3243A>G	tRNA Leu (UUR)	-/+

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES PRIMARIAS

MELAS, Encefalomiopatía, CPEO				
AMDF	MTTV	m.1606G>A	tRNA Val	-/+
Enfermedad multisistémica, presentación familiar variada	MTTI	m.4284G>A	tRNA Ile	-/+
Encefalomiopatía, GER/ SIDS	MTTG	m.10044A>G	tRNA Gly	-/+
Miopatía y cardiomiopatía	MTTL1	m.3303C>T	tRNA Leu (UUR)	+/+
Citipatía Miocítica Mitochondrial/ FSGS	MTTY	m.5843A>G	tRNA Tyr	+/-
Síndrome de Leigh, debilidad muscular neurogénica, NARP	MTATP6	m.8993T>C/G	A6	-/+
Síndrome de Leigh, LHON	MTND3	m.10191T>C	ND3	+/+
Síndrome de Leigh, LHON	NTND6	m.14459G>A	ND6	+/+

Tabla 4. Enfermedades mitocondriales primarias que afectan a la línea germinal. Fuente Mitomap. MERF= epilepsia mioclónica asociada a fibras rojas rasgadas. MELAS= encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios parecidos a un accidente cerebrovascular. LHON= Neuropatía óptica hereditaria de Leber. DM= Diabetes Mellitus. DMDF= Diabetes Mellitus y sordera. MIDD= Herencia materna Diabetes y sordera. SNHL= pérdida auditiva neurosensorial. FSGS= Glomeruloesclerosis focal y segmentaria. AMDF= ataxia, miopatía y sordera .GER= reflujo gastrointestinal .SIDS= Síndrome de muerte súbita infantil. CPEO= Oftalmoplejía externa progresiva .NARP= Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa. Fuente " Mitomap".