

PATRÓN DE HERENCIA GENÉTICA

Herencia mitocondrial

Las mitocondrias presentan moléculas de ADN circular de doble cadena, que codifica para 37 genes, Las enfermedades mitocondriales pueden estar causadas por mutaciones en genes nucleares y en genes del genoma mitocondrial. Si las mutaciones son en genes nucleares la herencia será mendeliana, mientras que si están en genes mitocondriales la herencia será materna. Cada célula puede tener un número variable de mitocondrias, y en cada mitocondria puede haber varias copias de ADN mitocondrial.

La herencia mitocondrial presenta tres características principales:

- Es una **herencia materna**, ya que es el óvulo el que aporta las mitocondrias.
- **Segregación replicativa**: cuando una célula se divide, la distribución de las mitocondrias en las nuevas células es completamente aleatoria.
- **Homoplasmia y heteroplasmia**: la homoplasmia se da cuando la mutación está presente en todas las mitocondrias del individuo, mientras que en el caso de heteroplasmia se da una coexistencia de mitocondrias mutadas y mitocondrias normales. En función de si predomina el número de mitocondrias mutadas o no, la mutación se expresará o no, si se expresa la mutación, cuanto mayor sea el número de mitocondrias mutadas la afectación será mayor.

