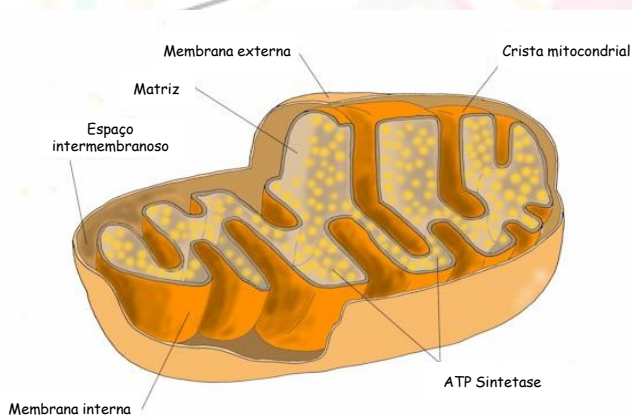


## DOENÇAS MITOCONDRIAIS

### O QUE SÃO AS DOENÇAS MITOCONDRIAIS?

São doenças causadas por **defeito na produção de energia** no interior das células do organismo.

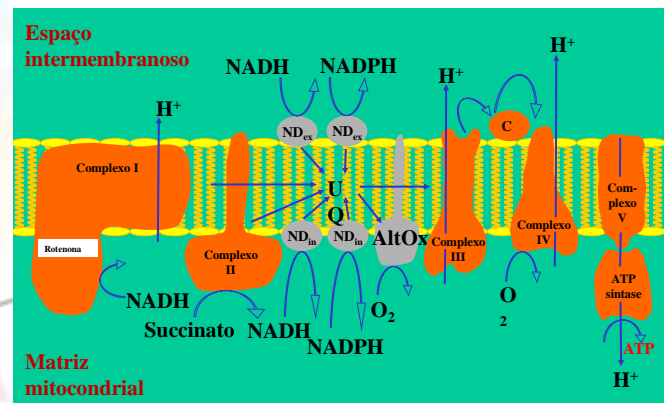
Todos os seres vivos precisam de energia para crescer, mover-se, pensar e qualquer outra actividade. Também precisamos de energia para o funcionamento de todas as reacções metabólicas que asseguram a vida. Essa energia é produzida pelas **mitocôndrias** que são organelos contidos nas células.



oxigénio. A energia produzida é armazenada num composto – o ATP – para que possa ser aproveitada ao máximo, sem se perder sob a forma de calor. O ATP é depois usado pelos tecidos, órgãos e sistemas que dependem dessa energia para realizar a sua função.

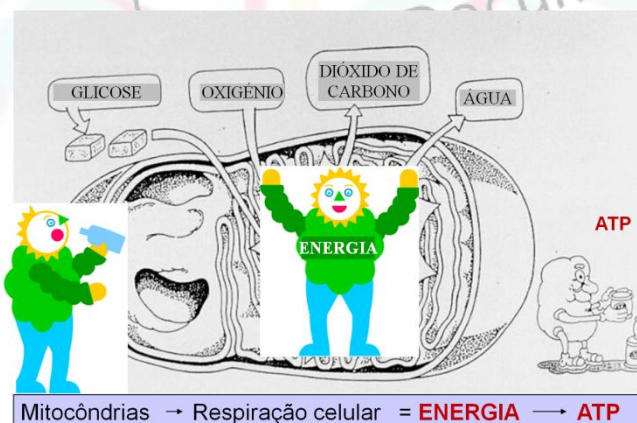
### COMO SE PRODUZ A ENERGIA NA MITOCÔNDRIA?

A energia é produzida através de uma série de **reacções químicas em cadeia**, nas quais os electrões vão sendo transportados até ao oxigénio, sendo essa energia gerada transformada em ATP. Nessas reacções participam proteínas e outras substâncias transportadoras de electrões, situadas na membrana interna da mitocôndria que no seu conjunto formam a cadeia respiratória ou cadeia de transporte de electrões.



### O QUE É A RESPIRAÇÃO CELULAR?

É o processo pelo qual a **mitocôndria gera energia**; nele há consumo de glicose e outras fontes energéticas do organismo e, para ocorrer, requer a presença de



### A QUE SE DEVE O DEFEITO NA PRODUÇÃO DE ENERGIA?

Pode dever-se a uma anomalia de alguma das proteínas da cadeia respiratória ou a uma anomalia no modo como se reúnem nessa cadeia. Essas anomalias podem ser hereditárias ou adquiridas. Uma causa frequente de defeito adquirido na produção de energia é o envelhecimento.

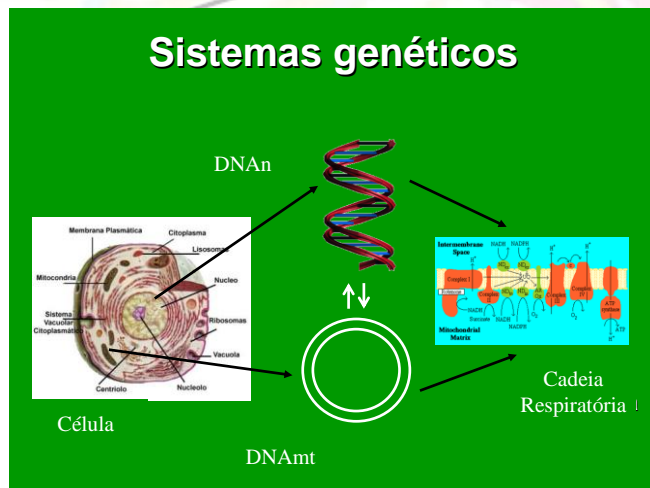
### QUANDO É QUE OCORRE UM DEFEITO HEREDITÁRIO NA PRODUÇÃO DE ENERGIA?

Cada uma das proteínas que constituem a cadeia respiratória mitocondrial é determinada geneticamente

(codificada). Quando ocorre uma alteração no gene (**mutação, deleção ou duplicação**) que codifica determinada proteína, esta muda na sua concentração ou na sua estrutura e isso compromete a sua função. A forma como as proteínas se reúnem na cadeia também é determinada geneticamente, e alterações a esse nível podem de igual modo comprometer a síntese de ATP.

## COMO SÃO CODIFICADAS AS PROTEÍNAS DA CADEIA RESPIRATÓRIA?

A maioria das proteínas da cadeia respiratória são codificadas pelo DNA nuclear (DNAn), mas 13 delas são codificadas pelo DNA mitocondrial (DNAm). Além disso, para que a cadeia respiratória funcione normalmente, ambos os sistemas genéticos devem interagir de modo coordenado entre si.



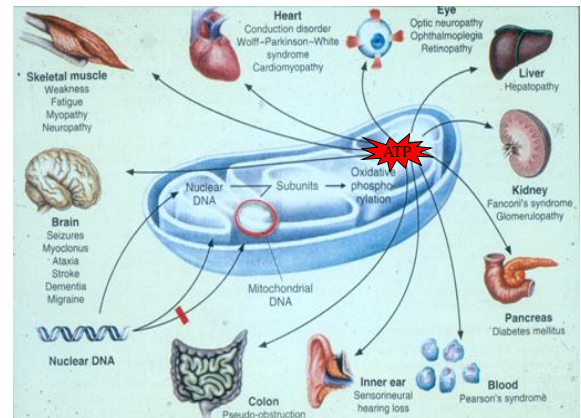
## O QUE ACONTECE SE HOVER UM DEFEITO NA PRODUÇÃO DE ENERGIA?

Quando existe um defeito na produção de energia, todas as reações metabólicas que dela dependem deixam de ocorrer eficazmente, e os órgãos e sistemas do nosso corpo não conseguem realizar a sua função, sobretudo aqueles que precisam de mais energia (sistema nervoso, músculo, fígado e rim).

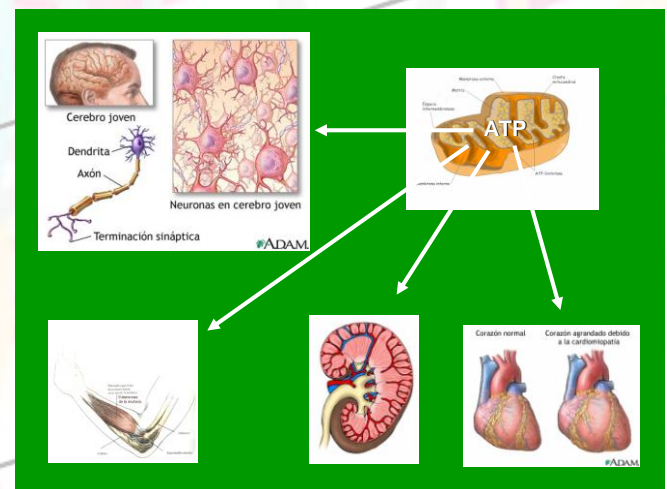
## O QUE ACONTECE QUANDO UMA CRIANÇA NASCE COM UMA DOENÇA MITOCONDRIAL?

A criança pode nascer já com problemas, porque a energia é necessária para todos os processos vitais. No entanto, as doenças mitocondriais podem manifestar-se em qualquer idade e em qualquer órgão ou tecido que

### Atingimento Multissistémico



requer energia, ainda que os sintomas predominantes sejam neuromusculares. A hipotonia, a dificuldade respiratória, a acidose láctica, a cardiopatia, a doença muscular, a ataxia e a retinite são algumas das manifestações clínicas possíveis.



## COMO SE TRATAM AS DOENÇAS MITOCONDRIAIS?

O tratamento destas doenças baseia-se em três estratégias principais: 1) modificar a função da cadeia respiratória administrando transportadores ou aceitadores de electrões (ubiquinona, Vitaminas C e K3); 2) reduzir a acumulação de substâncias tóxicas (com carnitina) e 3) administrar anti-oxidantes (Vitaminas A, E, C e ubiquinona) para diminuir o stress oxidativo causado pela função anómala da cadeia respiratória.

### Tradução

Rute Moura, Elisa Leão Teles. Unidade Doenças Metabólicas Centro Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto “A Guia Metabólica em Português”

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanha  
Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)  
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.

Documento provisório

Documento provisório