

ENFERMEDADES RARAS POR PATOLOGÍA MITOCONDRIAL DEBIDAS AL DÉFICIT EN COENZIMA Q10

Guillermo López Lluch

Universidad Pablo de Olavide

Resumen.

La disfunción en la actividad de la mitocondria está relacionada con múltiples enfermedades crónicas asociadas con la vejez y con muchas patologías metabólicas. Entre ellas algunas enfermedades raras causadas por el déficit en la síntesis de coenzima Q10, el único componente lipídico implicado en la actividad de la cadena de transporte de electrones mitocondrial. El déficit en los niveles de este lípido está asociado con enfermedades muy graves caracterizadas esencialmente por sordera, ataxia, mialgia y disfunción renal entre otros síntomas. Hasta el momento se han identificado 12 proteínas implicadas en la síntesis de coenzima Q10 en humanos de las cuales se han identificado mutaciones que producen letalidad en homocigosis y graves problemas incluso en heterocigosis. Por otro lado, también se han encontrado deficiencias secundarias en los niveles de coenzima Q10 asociadas a mutaciones de otras proteínas mitocondriales o a la disfunción mitocondrial relacionada con el envejecimiento o enfermedades metabólicas. Esta deficiencia secundaria podría entorpecer la actividad mitocondrial no solo por enlentecer la actividad de la cadena de transporte de electrones sino por bloquear la actividad de los supercomplejos mitocondriales, recientemente asociados con ciertas patologías.

Como el coenzima Q10 también cumple funciones importantes en otras membranas celulares tales como actuar como antioxidante en éstas y regular la actividad de otros antioxidantes como la vitamina E o C, así como regular procesos de señalización, la deficiencia en este lípido puede causar otras múltiples disfunciones que se agravan con la edad.

Si bien el tratamiento con coenzima Q10 puede aliviar de alguna manera algunas patologías debidas a la deficiencia primaria, es muy posible que en el caso de la secundaria pueda ser un buen tratamiento de futuro aunque nunca hemos de perder de vista que se trata de una deficiencia derivada de una disfunción previa de la mitocondria.