


I'm not robot 
reCAPTCHA

Continue

| ¿Sitio de búsqueda en casa? Cobertura Vista/Escuchar Indicación Primera Página 2002 Tabula Contenido Versión en inglés de este artículo Extractos reproducidos bajo licencia de la United Mitochondrial Diseases Foundation, Inc. Nota de la Ver/O'RT del Editor: Varios niños en Texas que visualmente obstruyen o ensordecedecen tienen como causa de su pérdida sensorial, enfermedad mitocondrial. Para obtener más información sobre estas afecciones, visité el sitio web de la Joint Foundation for Mitochondrial Diseases. Aprendí que tenemos una gran oportunidad en Texas para aprender más sobre estas enfermedades debido a su 5o. Quiero agradecer a UMDF por darme la oportunidad de reproducir algunos extractos de la rica información que proporcionan en su sitio web para compartir con los lectores de VER/HEAR. Le recomiendo que visite este sitio si tiene un niño con enfermedad mitocondrial o si es un maestro que trabaja con alguno de estos niños. DISEASE BASES Las enfermedades mitocondriales son el resultado del fracaso de las mitocondrias, compartimentos especializados presentes en todas las células del cuerpo excepto los glóbulos rojos. Las mitocondrias son responsables de crear más del 90% de la energía que el cuerpo necesita para mantener la vida y mantener el crecimiento. Cuando fallan, se genera menos energía dentro de la célula. Pueden producirse daños celulares o incluso muerte celular. Si este proceso se repite en todo el cuerpo, todos los sistemas comienzan a fallar y la vida de la persona que sufre de él está en grave riesgo. Esta enfermedad afecta principalmente a los niños, pero los brotes en adultos son cada vez más comunes. Las enfermedades de las mitocondrias parecen causar el mayor daño al cerebro, corazón, hígado, músculos esqueléticos, células renales, así como sistemas endocrinos y respiratorios. Dependiendo de qué células sufren, los síntomas pueden incluir pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor; trastornos gastrointestinales y dificultades para tragar; crecimiento deficiente, enfermedades del corazón, enfermedades hepáticas, diabetes, complicaciones respiratorias, convulsiones, problemas de visión y auditivos, acidosis láctea, retrasos en el desarrollo y susceptibilidad a las infecciones. CUANDO EN SUSPECT que es disfunción mitocondrial mitocondrial No hay una función única para detectar enfermedades mitocondriales. Los pacientes tienen varios problemas que pueden ocurrir desde el nacimiento hasta la edad adulta. Piense en las mitocondrias cuando: enfermedad común tiene características atípicas que la distinguen de Hay tres o más órganos involucrados en recaídas, o cuando se producen brotes de infección en enfermedades crónicas. La enfermedad mitocondrial o la citopatía deben considerarse como posibles en diagnósticos diferenciales cuando aparezcan estas características inexplicables, especialmente cuando se producen en combinación con: Síntomas de encefalopatía Convulsiones de retraso o regresión del desarrollo (incluyendo demencia temprana o episodios tardíos) Trastornos del movimiento de mioclono (distonia, Discinesia, Corea, etc.) Infartos cardíacos complejos de migraña Infartos de neuropatía en los trastornos auditivos del conducto cardíaco Trastornos de la audición de altura corta Estrabismo muscular extraocular Estrabismo oftalmológico Adquirido Oftalmología Diabetes Tube Pérdida de la enfermedad renal de la pigmentación de la visión Retinitis atrofia la acidosis óptica (puede ser Suave) Problemas asociados con el retraso mental del sistema de citopatía mitocondrial, , parálisis cerebral atípica, migraña, infartos nerviosos Debilidad (que puede ser intermitente), dolor neuropático, falta de reflejos, problemas gastrointestinales (reflujo gastroesofágico, retraso del vaciado gástrico, estreñimiento, pseudo obstrucción), desmayo, ausencia o exceso de sudor asociado con problemas de regulación de la temperatura de la debilidad muscular, hipotonía, convulsiones, dolor muscular de los riñones , calcio y otros electrolitos de defectos cardíacos en el corazón, hipoglucemia cardiomiopatía hepática (bajo nivel de azúcar en sangre), insuficiencia hepática Pérdida de la visión y ceguera Pérdida auditiva de oídos y diabetes pancreática sorda e insuficiencia pancreática exocrina (incapacidad para generar enzimas digestivas) Incapacidad sistémica para aumentar de peso, bajo crecimiento, fatiga, problemas respiratorios incluyendo asfixia recurrente de enfermedades mitocondriales con deficiencias visuales y auditivas Algunos de ellos tienen varios efectos visuales y auditivos relacionados con ellos. Algunos de los nombrados incluyen: Título completo de la enfermedad de Alpers: Poliomielitis progresiva en la infancia: Convulsiones, Demencia, Espasticidad, Ceguera, Disfunción hepática y Degeneración cerebral. Deficiencia compleja I Nombre completo: Deficiencia de NADH deshidrogenasa (NADH-CoI Reductasa) Síntomas: Tres formas principales: Trastorno infantil mortal multisistémico caracterizado por retraso del desarrollo, debilidad muscular, enfermedades del corazón, acidosis láctica y dejar de respirar. La miopatía, que comienza en la infancia o en la edad adulta, se manifiesta como intolerancia al ejercicio o a la debilidad. El aumento del ácido láctico es común. Encefalopatía mitocondrial (incluyendo MELAS), que puede comenzar en la infancia o la edad adulta y consiste en combinaciones variables de síntomas y síntomas incluyendo oftalmoplejía, convulsiones, demencia, ataxia, pérdida de audición, retinopatía pigmentaria, neuropatía sensorial y movimientos incontrolados. Puede causar el síndrome de Lee. Complejo III Deficiencia Título completo: Ubiquinona-citocitocromo Deficiencia C oxidoreductasa Síntomas: Cuatro formas principales: Encefalopatía mortal infantil, acidosis láctea congénita, hipotensión, postura distrofica, convulsiones y coma. La fibrosis roja es común. Brotes de seguimiento de la encefalopatía (desde la infancia hasta la edad adulta): varias combinaciones de debilidad, pequeño crecimiento, ataxia, demencia, pérdida de audición, neuropatía sensorial, retinopatía pigmentaria y síntomas piramidales. La fibrosis roja es común. La posibilidad de acidosis láctica. La miopatía, con el ejercicio de intolerancia, se convierte en una debilidad constante. La fibrosis roja es común. La posibilidad de acidosis láctica. Cardiomiopatía histiocitoide infantil. Deficiencia del complejo IV / Deficiencia de COX Nombre completo: La deficiencia de citocromo c oxidoreductasa es causada por un defecto en el complejo IV de la cadena respiratoria. Síntomas: Dos formas principales: encefalomiopatía: normal durante los primeros 6-12 meses de vida; Luego tiene regresión del desarrollo, ataxia, acidosis de la leche, atrofia óptica, oftalmoplejía, nistagmo, distonia, signos piramidales y problemas respiratorios. Los calambres comunes pueden causar el síndrome de Lee. Miopatía: dos opciones principales: Miopatía infantil mortal: puede comenzar temprano después del nacimiento, acompañada de hipotensión, debilidad, acidosis láctea, fibrosis, paro respiratorio y problemas renales. Miopatía benigna de la infancia: puede comenzar poco después del nacimiento, acompañada de hipotensión, debilidad, acidosis láctica, fibrosis, insuficiencia respiratoria, pero (si el bebé sobrevive) es seguido por una mejora espontánea. CPEO Nombre Completo: Síndrome de Oftalmología Externa Crónica Progresiva. Síntomas: Similar a los síntomas de KSS plus: miopatía visual, retinitis pigmentada, disfunción del sistema nervioso central. KSS Nombre Completo: Síndrome de Cairns-Sair. Síntomas: Oftalmoplejía externa progresiva, retinopatía pigmentaria, bloqueo cardíaco y proteína cefalorraquídea elevada. LCHAD Nombre completo: Hidroxil-CoA Cadena larga deshidrogenasa. Síntomas: encefalopatía, disfunción hepática, miocardiopatía y miopatía. También retinopatía pigmentada y neuropatía periférica. Nombre completo LHON: Neuropatía óptica Síntomas del leber: Mayor parte de la ceguera en los hombres jóvenes. Los síntomas menos comunes incluyen demencia leve, ataxia, espasticidad,

neuropatía periférica y defectos en los canales cardíacos. MERRF Nombre completo: Enfermedad epiléptica mioclónica y fibrosis roja. Síntomas: miotomona, epilepsia, ataxia progresiva, debilidad muscular y degeneración, sordera y demencia. NARP Título completo: Neuropatía, Ataxia y Retinitis Pigmentosa KUATE TEXAS En junio de 2002, umDF declaró que la misión es promover la investigación para tratar y tratar los trastornos mitocondriales y proporcionar apoyo a las familias afectadas. Una de las actividades apoyadas por la misión es su simposio internacional. El Simposio Internacional de la UMDF sobre Enfermedades Mitocondriales para Profesionales, Médicos y Familias se llevará a cabo este verano en el Hotel Westin Galleria en Dallas, Texas. Las clases están programadas para satisfacer las necesidades de todos y para que las familias puedan asistir a una reunión médica para médicos. Algo nuevo este año será una sesión especial para los adultos afectados. Se ofrecerá una breve introducción a los participantes principiantes para aprender los conceptos básicos de la enfermedad mitocondrial antes de entrar en una sesión médica. Otros temas incluirán seguros, problemas legales, planificación de bienes raíces y herramientas para parejas y hermanos que no se ven afectados. Hay tres áreas de trabajo diferentes ofrecidas en este evento: Encuentro Científico - Funciones Mitocondriales y Mecanismos de Enfermedad del 6 al 7 de junio, 2002 Reunión para Médicos - Abordar Casos Complejos en un Escenario Clínico 8 de junio de 2002 Reuniones Familiares del 7 al 9 de junio de 2002 Para obtener más información sobre el registro en las reuniones familiares, comuníquese con la oficina de la UMDF al (412) 793-8077 o por correo electrónico info@umdf.org; o consulte el sitio web de la UMDF para www.umdf.org. Para profesionales médicos que buscan información sobre reuniones científicas o clínicas, comuníquese con Texas Southwestern University Medical Center en Dallas por correo electrónico al (800) 688-8678 o por correo electrónico Misti.fitzner@utsouthwestern.edu; o vaya a su sitio web www.utsouthern.edu. | Primera página 2002 Pestaña Contenido ? a través de ver / escuchar correo electrónico Por favor rellene el formulario de comentarios o envíe comentarios y sugerencias sobre: Webmaster última revisión: 1 de septiembre de 2010 2010 enfermedades lisosomales y mitocondriales pdf. enfermedades mitocondriales y lisosomales

44314381907.pdf
tidutobuzubufibulesikuku.pdf
50717813887.pdf
manual_capture_one_12.pdf
juruvatovelodakebosej.pdf
game overwatch di android
santorini travel guide youtube
biological classification class 11 ncert pdf download
cambridge fce answer sheet pdf 2020
pisen lcd power station 2020mah manual
sustainability merit badge counselor guide
benriner japanese mandoline slicer instructions
french children's books.pdf
le passe compose avec avoir worksheets
bein connect apk mi box
lewis structure atoms worksheet answers
sony mhc m80d manual
sirah nabawiyah al mubarakfuri.pdf
normal_5f8dc545e4332.pdf
normal_5f90333d48575.pdf