

Enno Freye Mitochondropathien

Reading excerpt

[Mitochondropathien](#)

of [Enno Freye](#)

Publisher: Elsevier Urban&Fischer Verlag



<http://www.narayana-verlag.com/b19879>

In the [Narayana webshop](#) you can find all english books on homeopathy, alternative medicine and a healthy life.

Copying excerpts is not permitted.

Narayana Verlag GmbH, Blumenplatz 2, D-79400 Kandern, Germany

Tel. +49 7626 9749 700

Email info@narayana-verlag.com

<http://www.narayana-verlag.com>



3

Angeborene/erworbene Mitochondriopathie

Es gibt zwei Arten von Mitochondriopathien:

1. Die angeborene Mitochondriopathie und die
2. Erworbene Mitochondriopathie.

Die erste ist klinisch eine sehr heterogene Multisystemerkrankung, wobei es wegen der Beteiligung der Mitochondrien im Rahmen der oxidativen Phosphorylierung zu Störungen in der Elektronentransportkette im Gehirn und der Muskulatur mit der Folge von Enzephalopathien und/oder Myopathien kommt. Hierbei können ursächlich Mutationen in den mitochondrialen Genen zu einer großen Anzahl von mitochondrialen Störungen führen (> Tab. 3.1), von denen die Muskulatur und das Gehirn am häufigsten betroffen sind; es sind speziell diese beiden Organe, die auf eine effiziente Energieversorgung durch die Mitochondrien am meisten angewiesen sind. Wegen der Vielseitigkeit der betroffenen Funktionen können auch unterschiedliche Krankheitsbilder wie das **Alper-Syndrom** oder die **Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON)** auftreten. Letztere ist eine durch eine Punktmutation der mitochondrialen DNA verursachte Erb-

MELAS	Mitochondriale Enzephalomyopathie mit Laktatazidose und „Stroke-like“-Episoden
MERRF	Mitochondriale Enzephalomyopathie mit „Ragged Red Fibres“
NARP	Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa
KSS	Kearns-Sayre-Syndrom
Pearson	Pearson-Marrow-Pancreas-Syndrom
CPEO	Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie
LHON	Lebersche hereditäre Optikusatrophie
MNGIE	Mitochondriale neurogastrointestinale Enzephalopathie
Leigh	M. Leigh; Leigh-Syndrom; DD: Leigh-like-Syndrom
Alpers	M. Alpers-Huttenlocher
Barth	Barth-Syndrom
Mohr-Tranebjaerg	Mohr-Tranebjaerg-Syndrom
Depletionssyndrom	mDNA-Depletionssyndrom
MILS	Maternal-inherited-Leigh-Syndrom
SANDO	Sensorische ataktische Neuropathie, Dysarthrie, Ophthalmoplegie
MSL	Multiple symmetrische Lipome
NNH	Navajo-Neurohepatopathie
DIDMOAD	Diabetes insipidus, Diabetes mellitus, Optikusatrophie und Taubheit (Wolfram-Syndrom)
MLASA	Mitochondriale Myopathie, Laktatazidose und sideroblastäre Anämie

Mitochondriopathien. <http://dx.doi.org/10.1016/B978-3-437-31618-0.00003-1>
Copyright © 2016 Elsevier GmbH. All rights reserved.

Leseprobe von Enno Freye, „Mitochondriopathien“
Herausgeber: Elsevier Urban & Fischer
Leseprobe erstellt vom Narayana Verlag, 79400
Kandern,
Tel: 0049 (0) 7626 974 970-0

krankheit, die klinisch im mittleren Lebensalter (20.-30. Lebensjahr) in Erscheinung tritt, symptomatisch sich durch einen rasch progredienten Visusverlust bis hin zur Amaurose (= vollständigen Erblindung) innerhalb weniger Wochen äußert und zusätzlich zum Sehverlust kardiale Manifestationen mit Herzrhythmusstörungen aufweisen kann. Das **Lowe-Syndrom**, auch okulozerebrorenales Syndrom (kurz OCRL) genannt, ist eine X-chromosomale Multisystemerkrankung mit geistigen Behinderung, Muskelhypotonie, angeborenem Katarakt und selektiver proximaler Tubulopathie. Das **Ernster-Luft-Syndrom**, auch unter dem Synonym hypermetabolisches mitochondriales Syndrom bekannt, ist durch einen ausgeprägten Hypermetabolismus, Hitzeintoleranz, profuses Schwitzen (die Patienten schwitzen derart, dass sie mehrmals am Tag die Wäsche wechseln müssen), Polyphagie (- krankhaft gesteigerte Esssucht), Polydipsie (= krankhaft gesteigerter Durst), Muskelschwund mit Schwäche, fehlende tiefe Sehnenreflexe und Ruhetachykardie charakterisiert. Zerebrale Beteiligungen finden sich bei **der Menkeschen Erkrankung** mit Mikrozephalie und typischen Haarveränderungen („kinky hair disease“). Das **Zellweger-Syndrom**, auch unter dem Namen zerebrohepatorenales Syndrom bekannt, ist eine sehr seltene genetisch bedingte, autosomal-rezessiv vererbte peroxisomale Stoffwechselstörung auf der Grundlage einer angeborenen Genmutation, die tödlich verläuft. Die hierbei betroffenen Peroxisomen sind Zellorganellen in eukaryotischen Zellen, die von einer Zellmembran umgeben sind. Sie verbrauchen bei den mannigfachen Stoffwechselfunktionen Sauerstoff und gelten daher als die ersten Entgiftungssysteme, die mit dem Auftreten einer sauerstoffhaltigen Erdatmosphäre erforderlich wurden. Das **MELAS-Syndrom** ist ein Akronym welches für die mitochondriale Enzephalomyopathie (Hirn-/Muskelstörung), Laktatazidose (Milchsäureüberladung) mit schlaganfallähnlichen Episoden steht. Die Patienten sind oft kleinwüchsig und können zusätzlich eine Migräne und einen Diabetes mellitus haben. Das **MERRF-Syndrom**, vom engl. „myoclonic epilepsy with ragged red fiber“, äußert sich in einer klonischen Muskelpastik, epileptischen Anfällen, Kleinhirn-Ataxie und in mikroskopisch sichtbaren Veränderungen an der Muskulatur, genannt „ragged red fibers“ (RRF; deutsch zottige rote Fasern), sowie einer mitochondrialen (Herz-) Myopathie. Bei dem **Kearns-Sayre-Syndrom** liegen dagegen neben einer Ophthalmoplegie degenerative Veränderungen der Netzhaut und eine Kardiomyopathie mit Reizleitungsstörungen vor. Weil die mitochondriale DNA vornehmlich von der Mutter vererbt wird, wird sich die mtDNA mit 5-10 Kopien pro Mitochondrium teilen, wobei die mtDNA willkürlich auf die Tochter-Mitochondrien verteilt werden. Sollten nur einige mtDNA-Kopien defekt sein, so bleiben diese Defekte nur in einem der neu gebildeten Mitochondrien. Dies ist der Grund, warum bei einer angeborenen Mitochondriopathie diese nur dann offen zu Tage tritt, wenn die Zahl der betroffenen Mitochondrien eine gewisse Zahl (Grenzkonzentration) übersteigt. Mutationen innerhalb der mtDNA sind häufig anzutreffen, weil das Fehlererkennungsprogramm, wie es bei der Replikation der Zellkern-DNA vorliegt, bei den Mitochondrien nicht existiert. Auch kann das Ausmaß der Mitochondrienerkrankung stark variieren, wobei die Symptome klinisch nur leicht, einhergehend mit geringen körperlichen Einschränkungen, die unter Belastung auftreten, bis hin zu lebensbedrohlichen Funktionsdefiziten resp. letal endenden systemischen Auswirkungen auftreten können. Weiteres Beispiel für eine mitochondriale Neuropathie ist das **Leigh-Syndrom** (sive subakute nekrotisierende Enzephalomyopathie), die mit einem Untergang spezifischer Hirnareale wie Basalganglien, Putamen, Thalamus, Mesenzephalon und Hirnstamm einhergeht. Neben geistiger Retardierung oder sogar dem Verlust erworbener Fähigkeiten fallen eine allgemeine Muskelschwäche, Augenbewegungs- und Schluckstörungen als Zeichen einer Hirnstammschädigung sowie Ataxie auf. Die Krankheit verschlechtert sich teilweise akut nach banalen Infekten. Das **NARP-Syndrom** ist eine erblich bedingte mitochondriale Dysfunktion (Mitochondriopathie), die durch die Symptomenrias Neuropathie, Ataxie und Retinopathia pigmentosa gekennzeichnet ist.

Leseprobe von Enno Freye, „Mitochondriopathien“

Herausgeber: Elsevier Urban & Fischer

Leseprobe erstellt vom Narayana Verlag, 79400 Kandern,

Tel: 0049 (0) 7626 974 970-0

Die **myoneurogastrointestinale Enzephalopathie** oder **mitochondriale neurogastrointestinale Enzephalopathie (MNGIE)** ist eine multisystemische Krankheit, wobei sich die klinischen Symptome im Alter von 10-50 Jahren manifestieren. Die Hauptsymptome sind Ptosis (= Herabhängen der Augenlider), progressive externe Ophthalmoplegie (= Lähmung der äußeren Augenmuskeln), gastrointestinale Dysmotilität (oft Pseudoobstruktion), diffuse Leukoenzephalopathie, periphere Neuropathie und Myopathie. Patienten mit MNGIE zeigen oft eine Laktatazidose, Ragged Red Fibers und abnormale Mitochondrien mit den obligaten Atmungskettendefekten.



Enno Frey

[Mitochondriopathien](#)

Therapie und Prävention chronischer
Erkrankungen

262 pages, pb
publication 2015



More books on homeopathy, alternative medicine and a healthy life www.narayana-verlag.com