



GENÉTICA MOLECULAR DE COLOMBIA

## PRUEBAS MOLECULARES MITOCONDRIALES

Enfermedad	OMIM	Gene/Mutación	
<b>ENDERMEDAD DE ALZHEIMER</b>		MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND1, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND1NADH Dehidrogenasa Subunidad 1)	Todos los 7 genes
<b>ATAXIA, CATARATAS y DIABETES MELLITUS. Síndrome Retinitis Pigmentosa-Sordera</b>		MTTS2 (RNA Transferencia Mitocondrial Serina 2)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>ATAXIA, CATARATAS, CONVULSIONES PROGRESIVAS, SORDERA</b>		MTTV (RNA Transferencia Mitocondrial Valina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	C3254G	
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	A3260G	
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	C3303T	
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	MTRNR1 (RNA Ribosomal Mitocondrial 12S)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	MTTG (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina)	Para todos los 22 genes tRNA

<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	MTTH (RNA Transferencia Mitocondrial Histidina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	MTTI (RNA Transferencia Mitocondrial Isoleucina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>CARDIOMIOPATIA</b>	590050	MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1)	Para todos los 22 genes tRNA
CARDIOMIOPATIA	590050	MTTL2 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 2)	Para todos los 22 genes tRNA
CARDIOMIOPATIA-SORDERA		MTTK (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina)	Para todos los 22 genes tRNA
CARDIOMIOPATIA INFANTIL HISTIOCITOIDE. Cardiomiopatía Infantil Xantomatosa, Cardiomiopatía Focal Lípida, Cardiomiopatía Oncocítica, Transformación Esponjosa Miocárdica de la Infancia.	500000	MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)	
CLORANFENICOL, Resistencia		MTRNR2 (RNA Ribosomal Mitocondrial 16S)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL. NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.</b>	252010	MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND1, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND1N, ADH Dehidrogenasa Subunidad 1)	Para todos los 7 genes

**COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.**  
NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  
COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  
DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.

252010

MTND2 (Complejo 1,  
Subunidad ND2, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND2, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 2)

Para todos los 7 genes

**COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.**  
NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  
COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  
DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.

252010

MTND3 (Complejo 1,  
Subunidad ND2, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND2, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 2)

Para todos los 7 genes

**COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.**  
NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  
COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  
DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.

252010

MTND4 (Complejo 1,  
Subunidad ND3, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND3, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 3)

Para todos los 7 genes

**COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.**  
NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  
COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  
DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.

252010

MTND5 (Complejo 1,  
Subunidad ND4, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND4, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 4)

Para todos los 7 genes

<p><b>COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.</b>  NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.</p>	252010	<p>MTND1 (Complejo 1,  Subunidad ND5, NADH-  Ubiquinona  Oxidoreductasa,  Subunidad ND5, NADH  Dehidrogenasa  Subunidad 5)</p>	Para todos los 7 genes
<p><b>COMPLEJO 1, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.</b>  NADH: (Q1) DEFICIENCIA OXIDOREDUCTASA. NADH DEFICIENCIA DE NADH  COENZIMA Q REDUCTASA. DEFICIENCIA DEL COMPONENTE DEL NADH  DEHIDROGENASA DEL COMPLEJO MITOCONDRIAL.</p>	252010	<p>MTND6 (Complejo 1,  Subunidad ND6, NADH-  Ubiquinona  Oxidoreductasa,  Subunidad ND6, NADH  Dehidrogenasa  Subunidad 6)</p>	Para todos los 7 genes
<p><b>COMPLEJO 3, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL</b></p>	124000	<p>MTCYB (Complejo B de  Citocromo 3, Citocromo  B sub-unidad  Ubiquinona-citocromo 3  oxidoreductasa, sub-  unidad Citocromo B)</p>	
<p><b>COMPLEJO 4, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.</b>  DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA. DEFICIENCIA COX.</p>	220110	<p>MTCO1 (Complejo 4  Citocromo C Oxidasa  Subunidad 1, Citocromo  C Oxidasa 1, COX1)</p>	Para todos los 3 genes MTCO
<p><b>COMPLEJO 4, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.</b>  DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA. DEFICIENCIA COX.</p>	220110	<p>MTCO2 (Complejo 4  Citocromo C Oxidasa  Subunidad 2, Citocromo  C Oxidasa 2, COX2)</p>	Para todos los 3 genes MTCO
<p><b>COMPLEJO 4, DEFICIENCIA DE LA CADENA RESPIRATORIA MITOCONDRIAL.</b>  DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA. DEFICIENCIA COX.</p>	220110	<p>MTCO3 (Complejo 4  Citocromo C Oxidasa  Subunidad 3, Citocromo  C Oxidasa 3, COX3)</p>	Para todos los 3 genes MTCO
<p><b>CPEO (OFTALMOPLEJIA EXTERNA PROGRESIVA CRONICA)</b></p>		<p>delección 4977 pb  A3243G</p>	

**CPEO (OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA CRÓNICA)**

T3250C  
G3316A  
T4274C  
T4285C  
T4298A  
G4309A  
T5628C  
A5692G  
G5703A  
G8342A  
A12308G  
T12311C  
G12315A

MTTK (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina) Para todos los 22 genes tRNA

**CPEO (OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA CRÓNICA)**

MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1)

Para todos los 22 genes tRNA

**CPEO (OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA CRÓNICA)**

MTTY (RNA Transferencia Mitocondrial Tirosina)

Para todos los 22 genes tRNA

**CITOCROMO C OXIDASA, DEFICIENCIA**

MTTS1 (RNA Transferencia Mitocondrial Serina 1)

Para todos los 22 genes tRNA

**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**

A155G  
7472insC  
T7511C  
A7445G  
961delT/insC  
T961G  
T1095C  
C1494T  
A827G

**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**  
**SORDERA**

T1005C  
T1291C  
T1243C  
A1116G  
Todas las 10 mutaciones de los genes MTRNR1 y MTTT1 asociados con sordera no sindrómica: A1555G, 961del/insC, T961G, T1095C, C1494T, A827G, T1005C, T1243C, T1291C y A1116G.

**SORDERA**

MTRNR1 (RNA Ribosomal Mitochondrial 12S) Para todos los 22 genes tRNA

**SORDERA INDUCIDA POR AMINOGLUCÓSIDOS**

MTRNR1 (RNA Ribosomal Mitochondrial 12S) Para todos los 22 genes tRNA

**SORDERA y MIGRAÑA**

MTTQ (RNA transferencia mitocondrial, Glutamina) Para todos los 22 genes tRNA

**SORDERA y DIABETES**  
**SORDERA y DIABETES**

A3443G  
MTTK (RNA Transferencia Mitochondrial Lisina) Para todos los 22 genes tRNA

**DIABETES y RETINOPATÍA PIGMENTARIA**

MTTH (RNA Transferencia Mitochondrial Histidina) Para todos los 22 genes tRNA

**DISTONÍA DE INICIO ADULTO**

MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND1, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND1 NADH Dehidrogenasa Subunidad 1) Para todos los 7 genes ND

**DISTONÍA FAMILIAR con FALLA VISUAL y LUCENCIAS ESTRIATALES. Atrofia Óptica de Leber y Distonía. Síndrome Mardsen.**

MTND4 (Complejo 1, Subunidad ND4, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND4, NADH Dehidrogenasa Subunidad 4) Para todos los 7 genes ND

**DISTONÍA FAMILIAR con FALLA VISUAL y LUCENCIAS ESTRIATALES. Atrofia Óptica de Leber y Distonía. Síndrome Mardsen.**

MTND6 (Complejo 1, Subunidad ND6, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND6, NADH Dehidrogenasa Subunidad 6) Para todos los 7 genes ND

**ENCEFALOMIOPATÍA**

MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)

**ENCEFALOMIOPATÍA**

MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1) Para todos los 22 genes tRNA

**ENCEFALOMIOPATÍA**

MTTL2 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 2) Para todos los 22 genes tRNA

<b>ENCEFALOMIOPATÍA</b>	MTTV (RNA Transferencia Mitocondrial Valina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>ENCEFALOMIOPATÍA NECROTIZANTE FAMILIAR PROGRESIVA</b>	MTTI (RNA Transferencia Mitocondrial Isoleucina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>INTOLERANCIA AL EJERCICIO</b>	MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)	
<b>INTOLERANCIA AL EJERCICIO</b>	MTTG (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>INTOLERANCIA AL EJERCICIO, CARDIOMIOPATÍA y DISPLASIA SEPTO-OPTICA</b>	MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)	
<b>GLOMERULOESCLEROSIS FOCAL SEGMENTAL y CARDIOMIOPATÍA DILATADA</b>	MTTY (RNA Transferencia Mitocondrial Tirosina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>HIPOMAGNESEMIA, HIPERTENSION e HIPERCOLESTEROLEMIA</b>	MTTI (RNA Transferencia Mitocondrial Isoleucina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>SINDROME KEARNS-SAYRE (KSS)</b>	Delección 4977 bp	
<b>SINDROME KEARNS-SAYRE (KSS)</b>	MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>KERATODERMA PALMO-PLANTAR CON SORDERA, SORDERA SENSORIONEURAL NO SINDRÓMICA</b>	MTTS1 (RNA Transferencia Mitocondrial Serina 1)	Para todos los 22 genes tRNA

<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTATP6 (ATP sintasa 6, ATP sintasa, Subunidad de ATPasa 6, ATP6)	MATP6 y MATP8
<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTCO1 (Complejo 4 Citocromo C Oxidasa Subunidad 1, Citocromo C Oxidasa 1, COX1)	Para todos los 3 genes MTCO
<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTCO3 (Complejo 4 Citocromo C Oxidasa Subunidad 3, Citocromo C Oxidasa 3, COX3)	Para todos los 3 genes MTCO
<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)	
<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND1, NADH Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND1NADH Dehidrogenasa, Subunidad 1)	Para todos los 7 genes
<b>LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA</b>	MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND2, NADH Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND2NADH Dehidrogenasa, Subunidad 2)	Para todos los 7 genes

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

MTND1 (Complejo 1,  
Subunidad ND4, NADH  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND4NADH  
Dehidrogenasa,  
Subunidad 4

Para todos los 7 genes

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

MTND6 (Complejo 1,  
Subunidad ND6, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND6, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 6)

Para todos los 7 genes

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G3460A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G11778A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

C3275A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G3316A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

T3394A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

T4216C

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G7444A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

T9101C

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G13708A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

T14484C

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

T14459A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G15257A

**LEBER, NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITARIA**

G3460A, G11778A,  
C3275A, G3316A,  
T3394A, T4216A,  
G7444A, T9101C,  
G13708A, T14484C,  
T14459A, G15257A

10 mutaciones

<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTATP6 (ATP sintasa 6, ATP sintasa, Subunidad de ATPasa 6, ATP6)	MATP6 y MATP8
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTCO3 (Complejo 4 Citocromo C Oxidasa Subunidad 3, Citocromo C Oxidasa 3, COX3)	Para todos los 3 genes MTCO
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTND3 (Complejo 1, Subunidad ND2, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND2, NADH Dehidrogenasa Subunidad 2)	Para todos los 7 genes
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTND5 (Complejo 1, Subunidad ND5, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND5, NADH Dehidrogenasa Subunidad 5)	Para todos los 7 genes
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTND6 (Complejo 1, Subunidad ND6, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND6, NADH Dehidrogenasa Subunidad 6)	Para todos los 7 genes
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTTK (RNA Transferencia Mitochondrial Lisina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTTL1 (RNA Transferencia Mitochondrial Leucina 1)	Para todos los 22 genes tRNA

<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTTV (RNA Transferencia Mitocondrial Valina)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>LEIGH, SINDROME</b>	MTTW (RNA Transferencia Mitocondrial Triptofano)	Para todos los 22 genes tRNA
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T8992C	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T8993G	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T1177A	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T1624C	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T9176C	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	T9176G	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	9537insC	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	A13084T	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	G13513A	
<b>LEIGH, SINDROME</b>	G14459A	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	A3271G	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	T8356C	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	A13084T	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	G13513A	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	C3093G	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	A3252G	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	C3256T	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	T3308C	
<b>MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)</b>	A13514C	

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

A3271G, T8356C,  
A13084T, G13513A,  
C3093G, A3252G,  
C3256T, T3308C y  
A13514C

7 mutaciones

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTND1 (Complejo 1,  
Subunidad ND1, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND1 NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 1)

Para todos los 7 genes

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTND5 (Complejo 1,  
Subunidad ND5, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND5, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 5)

Para todos los 7 genes

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTND6 (Complejo 1,  
Subunidad ND6, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND6, NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 6)

Para todos los 7 genes

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTF (RNA Transferencia  
Mitocondrial  
Fenilalanina)

Para todos los 22 genes  
tRNA

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTH (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Histidina)

Para todos los 22 genes  
tRNA

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTK (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina) Para todos los 22 genes tRNA

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1) Para todos los 22 genes tRNA

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTS1 (RNA Transferencia Mitocondrial Serina 1) Para todos los 22 genes tRNA

**MELAS, SINDROME (MIOPATÍA MITOCONDRIAL, ENCEFALOPATÍA; ACIDOSIS LÁCTICA, Y CONVULSIONES)**

MTTQ (RNA transferencia mitocondrial, Glutamina) Para todos los 22 genes tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTND5 (Complejo 1, Subunidad ND5, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND5, NADH Dehidrogenasa Subunidad 5) Para todos los 7 genes

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTTF (RNA Transferencia Mitocondrial Fenilalanina) Para todos los 22 genes tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTTH (RNA Transferencia Mitocondrial Histidina) Para todos los 22 genes tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTTK (RNA Transferencia Mitocondrial Lisina) Para todos los 22 genes tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1) Para todos los 22 genes tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

MTTS1 (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Serina 1)

Para todos los 22 genes  
tRNA

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

T8356C

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

A8344G

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

A8296G

**MERFF, SINDROME (EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON FIBRAS RASGADAS ROJAS)**

G8363A

**DESORDEN MULTISISTÉMICO**

MTCYB (Complejo B de  
Citocromo 3, Citocromo  
B sub-unidad  
Ubiquinona-citocromo 3  
oxidoreductasa, sub-  
unidad Citocromo B)

**MULTISISTÉMICO, DESORDEN**

MTTI (RNA Transferencia  
Mitocondrial Isoleucina)

**MIELODISPLÁSICO, DESORDEN**

MTTL1 (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Leucina 1)

Para todos los 22 genes  
tRNA

**MIOGLOBINURIA RECURRENTE**

MTCO1 (Complejo 4  
Citocromo C Oxidasa  
Subunidad 1, Citocromo  
C Oxidasa 1, COX1)

Para todos los 3 genes  
MTCO

**MIONEURAL ENCEFALOPATÍA GASTROINTESTINAL, SINDROME**

MTTK (RNA Transferencia  
Mitocondrial Lisina)

Para todos los 22 genes

**MIOPATÍA**

MTTC (RNA Transferencia  
Mitocondrial Cisteína)

Para todos los 22 genes

**MIOPATÍA**

MTTD (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Ácido  
Aspártico)

Para todos los 22 genes

<b>MIOPATÍA</b>	MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	MTTL2 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 2)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	MTTP (RNA Transferencia Mitocondrial Prolina)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	MTTQ (RNA transferencia mitocondrial, Glutamina)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	MTTR (RNA Transferencia Mitocondrial Arginina)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	MTTW (RNA Transferencia Mitocondrial Triptofano)	Para todos los 22 genes
<b>MIOPATÍA</b>	T618C	
<b>MIOPATÍA</b>	A3243T	
<b>MIOPATÍA</b>	A3250C	
<b>MIOPATÍA</b>	A3251G	
<b>MIOPATÍA</b>	C3254G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3259G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3261G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3266G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3268G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3288G	
<b>MIOPATÍA</b>	A3302G	
<b>MIOPATÍA</b>	4370insC	
<b>MIOPATÍA</b>	T4409C	
<b>MIOPATÍA</b>	G4450A	
<b>MIOPATÍA</b>	G5521A	

MIOPATÍA	A12320G	
MIOPATÍA	G15762A	
MIOPATÍA	C15990T	
MIOPATÍA, SIMILAR A LA DISTROFIA MIOTÓNICA	MTTA (RNA Transferencia Mitocondrial Alanina)	Para todos los 22 genes
MIOPATÍA CON DIABETES MELLITUS	MTTE (RNA Transferencia Mitocondrial Ácido Glutámico)	Para todos los 22 genes
NARP, SINDROME (NEUROPATÍA, ATAXIA y RETINITIS PIGMENTOSA)	MTATP6 (ATP sintasa 6, ATP sintasa, Subunidad de ATPasa 6, ATP6)	MTATP6 y MTATP8
NARP, SINDROME (NEUROPATÍA, ATAXIA y RETINITIS PIGMENTOSA)	T8993C	
NARP, SINDROME (NEUROPATÍA, ATAXIA y RETINITIS PIGMENTOSA)	T8993C	
MUERTE NEONATAL	MTTV (RNA Transferencia Mitocondrial Valina)	Para todos los 22 genes
NEUROGASTROINTESTINAL, SINDROME	MTTW (RNA Transferencia Mitocondrial Triptofano)	Para todos los 22 genes
NEUROPSIQUIÁTRICO, DESÓRDEN Y CATARATA DE INICIO TEMPRANO	MTTL1 (RNA Transferencia Mitocondrial Leucina 1)	Para todos los 22 genes
NO ENFERMEDAD	MTATP8 (ATP sintasa 8, ATP sintasa, Subunidad de ATPasa 8, ATP8)	MATP6 y MATP8
NO ENFERMEDAD	MTTM (RNA Transferencia Mitocondrial Metionina)	Para todos los 22 genes

**OBESIDAD**

MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)

**OFTALMOPLEGIA**

MTTN (RNA Transferencia Mitocondrial Asparagina)

Para todos los 22 genes

**PARKINSON, ENFERMEDAD**

MTND1 (Complejo 1, Subunidad ND1, NADH-Ubiquinona Oxidoreductasa, Subunidad ND1 NADH Dehidrogenasa Subunidad 1)

Para todos los 7 genes

**PARKINSON, ENFERMEDAD**

MTTP (RNA Transferencia Mitocondrial Prolina)

Para todos los 22 genes

**PARKINSON, ENFERMEDAD**

MTTT (RNA Transferencia Mitocondrial Treonina)

Para todos los 22 genes

**PARKINSONISMO/SOBRELAPAMIENTO AL SINDROME MELAS**

MTCYB (Complejo B de Citocromo 3, Citocromo B sub-unidad Ubiquinona-citocromo 3 oxidoreductasa, sub-unidad Citocromo B)

**CONVULSIONES y ACIDOSIS LÁCTICA**

MTATP6 (ATP sintasa 6, ATP sintasa, Subunidad de ATPasa 6, ATP6)

MATP6 y MATP8

**ANEMIA SIDEROBLÁSTICA ADQUIRIDA IDIOPÁTICA**

MTCO1 (Complejo 4  
Citocromo C Oxidasa  
Subunidad 1, Citocromo  
C Oxidasa 1, COX1)

Para todos los 3 genes  
MTCO

**DEGENERACIÓN ESTRATO-NIGRAL INFANTIL. NECROSIS ESTRIATAL BILATERAL  
INFANTIL MITOCONDRIAL**

MTATP6 (ATP sintasa 6,  
ATP sintasa, Subunidad  
de ATPasa 6, ATP6)

MATP6 y MATP8

**SÍNDROME DE MUERTE SÚBITA INFANTIL**

MTND1 (Complejo 1,  
Subunidad ND1, NADH-  
Ubiquinona  
Oxidoreductasa,  
Subunidad ND1 NADH  
Dehidrogenasa  
Subunidad 1)

Para todos los 7 genes

**SÍNDROME DE MUERTE SÚBITA INFANTIL**

MTTG (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Lisina)

Para todos los 22 genes

**SÍNDROME DE MUERTE SÚBITA INFANTIL**

MTTL1 (RNA  
Transferencia  
Mitocondrial Leucina 1)

Para todos los 22 genes

TAMIZAJE PARA 9 MUTACIONES MITOCONDRIALES. Oftalmoplegia Crónica  
Progresiva Externa, Síndrome Kearns-Sayre, Neuropatía Óptica Hereditaria de  
Leber, Síndrome Leigh, Síndrome MELAS, Síndrome MERFF, Síndrome NARP.

delección 4977 bp,  
G3460A, G11778A,  
T8993C, A3271G,  
A3243G, T8356G,  
A8344G.

9 mutaciones

**GENÉTICA MOLECULAR DE COLOMBIA**

Calle 103 A No. 21-49, Chicó Navarra

Teléfono(Fax) 2361483 y 6217306, Celular 3158967774

E-mail: [info@geneticamolecular.net](mailto:info@geneticamolecular.net). Página web: [www.geneticamolecular.net](http://www.geneticamolecular.net)

BOGOTA, DC. Colombia