

Mitochondriální onemocnění/Porucha biogeneze mitochondrií

V případě zdravého člověka je v mladém věku úroveň energetického přísunu mitochondrií 100 %, s věkem postupně klesá, přičemž například kolem 100. roku věku (to je poměrně individuální, u každého to může být jinak) poklesne na úroveň, při níž se mohou manifestovat obtíže. Nejcitlivější tkáň je mozek (poškození cca při 60% úrovni „energetického servisu“), dále srdce (40 %), endokrinní orgány a ledviny.

U člověka s mitochondriálním onemocněním je různá distribuce mutantních mitochondrií, což je označováno jako *heteroplazmie*. Tomu odpovídá různá úroveň energetického přísunu v různých úsecích tkáně. Již v mladém věku je však nižší než 100 % a postupně stále vlivem stárnutí a případnou replikační výhodou mutantních mitochondrií klesá. Záleží na tom, kdy a v které tkáni klesne pod práh pro ni charakteristický, při němž se onemocnění projeví poškozením daného orgánu.

Mitochondriální onemocnění oxidativní fosforylace se tedy mohou projevit:

- jakýmkoliv příznakem,
- v jakémkoliv orgánu,
- v jakémkoliv věku.